**Chẩn đoán và Phân loại Bệnh đái tháo đường**

**Nội dung**

1. **Giới thiệu**
2. **Tóm tắt**
3. **Bối cảnh lịch sử và Sự phát triển của Phân loại**
4. **Định nghĩa và Tiêu chuẩn Chẩn đoán**
   1. 4.1. Định nghĩa Bệnh Đái tháo đường
   2. 4.2. Tiêu chuẩn Chẩn đoán cho Người lớn không Mang thai
   3. 4.3. Tiêu chuẩn Chẩn đoán cho Trẻ em và Đái tháo đường Thai kỳ
5. **Phân loại Căn nguyên Bệnh Đái tháo đường**
   1. 5.1. Đái tháo đường Type 1
   2. 5.2. Đái tháo đường Type 2
   3. 5.3. Các Type Đặc biệt Khác
   4. 5.4. Đái tháo đường Thai kỳ
6. **Giai đoạn Lâm sàng và Các Nhóm Nguy cơ Thống kê**
   1. 6.1. Rối loạn Dung nạp Glucose (IGT & IFG)
   2. 6.2. Các Nhóm Nguy cơ Thống kê
7. **Phân tích Nâng cao: Dự báo Khởi phát Đái tháo đường bằng Thuật toán ADAP**
8. **Hội chứng Chuyển hóa**
9. **Kết luận**
10. **Tài liệu Tham khảo**

**1. Giới thiệu**

Báo cáo này tổng hợp thông tin quan trọng từ ba tài liệu nền tảng về bệnh đái tháo đường:

* **Tư vấn của WHO (1999):** Cung cấp định nghĩa, tiêu chuẩn chẩn đoán được quốc tế chấp nhận và một hệ thống phân loại căn nguyên hiện đại.
* **Nhóm Dữ liệu Đái tháo đường Quốc gia Hoa Kỳ (NDDG, 1979):** Đại diện cho một khuôn khổ lịch sử then chốt, lần đầu tiên thiết lập các tiêu chuẩn chẩn đoán được chuẩn hóa và công nhận tính không đồng nhất của bệnh đái tháo đường.
* **Smith và cộng sự (1988):** Trình bày một ứng dụng sớm của thuật toán học máy (ADAP) để dự báo sự khởi phát bệnh đái tháo đường, làm nổi bật sự giao thoa giữa khoa học dữ liệu và chẩn đoán y tế.

Báo cáo nhằm mục đích cung cấp một cái nhìn tổng quan rõ ràng về cách bệnh đái tháo đường được định nghĩa, chẩn đoán và phân loại, theo dõi sự phát triển của các khái niệm này và khám phá một phương pháp dự đoán mới.

**2. Tóm tắt**

Bệnh Đái tháo đường là một rối loạn chuyển hóa phức tạp đặc trưng bởi tình trạng tăng đường huyết mãn tính. Việc chẩn đoán dựa trên các ngưỡng cụ thể đối với glucose huyết tương lúc đói (FPG) và/hoặc glucose sau 2 giờ làm nghiệm pháp dung nạp glucose đường uống (OGTT). Hệ thống phân loại đã phát triển từ một hệ thống dựa chủ yếu vào điều trị lâm sàng (IDDM/NIDDM) sang một khuôn khổ căn nguyên (Type 1/Type 2) phản ánh quá trình bệnh lý cơ bản. Các giai đoạn trung gian quan trọng như Rối loạn dung nạp glucose (IGT) và Rối loạn đường huyết lúc đói (IFG) giúp xác định những cá nhân có nguy cơ cao phát triển thành đái tháo đường. Nghiên cứu vẫn tiếp tục khám phá các mô hình dự đoán, chẳng hạn như mạng nơ-ron, để xác định sớm hơn các cá nhân có nguy cơ.

**3. Bối cảnh lịch sử và Sự phát triển của Phân loại**

**Bài báo NDDG năm 1979** là một nỗ lực mang tính bước ngoặt nhằm giải quyết sự hỗn loạn trong danh pháp và chẩn đoán bệnh đái tháo đường. Những đóng góp chính của nó bao gồm:

* **Giới thiệu các phân loại riêng biệt:** Nó đề xuất Đái tháo đường Phụ thuộc Insulin (IDDM, Type 1) và Đái tháo đường Không phụ thuộc Insulin (NIDDM, Type 2) là các thực thể riêng biệt, chuyển hướng khỏi các phân loại dựa trên tuổi tác như "đái tháo đường vị thành niên" hay "khởi phát ở người lớn".
* **Chuẩn hóa Tiêu chí Chẩn đoán:** Nó thiết lập các tiêu chí số cụ thể để chẩn đoán dựa trên giá trị FPG và OGTT.
* **Tạo ra các Nhóm Nguy cơ:** Nó xác định các nhóm như "Rối loạn dung nạp glucose (IGT)" và "Bất thường Khả năng Dung nạp Glucose Tiềm tàng".

**Tư vấn của WHO năm 1999** đã tinh chỉnh khuôn khổ này dựa trên hai thập kỷ nghiên cứu bổ sung. Những thay đổi chính bao gồm:

* **Thay thế Thuật ngữ:** Các thuật ngữ IDDM và NIDDM được thay thế bằng Type 1 và Type 2 để tập trung vào căn nguyên thay vì điều trị.
* **Hạ thấp Ngưỡng Glucose Lúc đói:** Ngưỡng chẩn đoán FPG được hạ từ ≥140 mg/dL xuống ≥126 mg/dL (7.0 mmol/L).
* **Giới thiệu Giai đoạn Lâm sàng và Phân loại Căn nguyên:** Nó trình bày một cách tiếp cận kép: phân loại theo nguyên nhân (type căn nguyên) và theo tình trạng hiện tại của bệnh (giai đoạn lâm sàng), thừa nhận rằng một bệnh nhân có thể chuyển đổi giữa các giai đoạn (ví dụ: từ bình thường đường huyết sang đái tháo đường).

**4. Định nghĩa và Tiêu chuẩn Chẩn đoán**

**4.1. Định nghĩa Bệnh Đái tháo đường**

Bệnh đái tháo đường là một rối loạn chuyển hóa do nhiều nguyên nhân, đặc trưng bởi tình trạng tăng đường huyết mãn tính do khiếm khuyết trong bài tiết insulin, tác động của insulin, hoặc cả hai. Hậu quả lâu dài bao gồm tổn thương, rối loạn chức năng và suy yếu các cơ quan khác nhau, đặc biệt là mắt, thận, thần kinh, tim và mạch máu.

**4.2. Tiêu chuẩn Chẩn đoán cho Người lớn không Mang thai**

Chẩn đoán yêu cầu xác nhận vào một ngày tiếp theo trừ khi có các triệu chứng kinh điển của tăng đường huyết. Các tiêu chí như sau:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Tình trạng | Glucose Huyết tương Lúc đói | Glucose Huyết tương Sau 2 giờ (OGTT) |  |
| **Bệnh Đái tháo đường** | **≥ 126 mg/dL (7.0 mmol/L)** | **hoặc** | **≥ 200 mg/dL (11.1 mmol/L)** |
| **Rối loạn dung nạp Glucose (IGT)** | < 126 mg/dL (7.0 mmol/L) | **và** | ≥ 140 mg/dL (7.8 mmol/L) và < 200 mg/dL (11.1 mmol/L) |
| **Rối loạn đường huyết lúc đói (IFG)** | ≥ 110 mg/dL (6.1 mmol/L) và < 126 mg/dL (7.0 mmol/L) | **và (nếu đo)** | < 140 mg/dL (7.8 mmol/L) |

**4.3. Tiêu chuẩn Chẩn đoán cho Trẻ em và Đái tháo đường Thai kỳ**

* **Trẻ em:** Chẩn đoán thường được thực hiện khi có các triệu chứng kinh điển và nồng độ glucose huyết tương bất kỳ >200 mg/dL. Nghiệm pháp OGTT hiếm khi cần thiết.
* **Đái tháo đường Thai kỳ (GDM):** Được chẩn đoán bằng cách sử dụng OGTT 75g trong thai kỳ. Tình trạng không dung nạp glucose khởi phát hoặc được phát hiện lần đầu trong thai kỳ được phân loại là GDM.

**5. Phân loại Căn nguyên Bệnh Đái tháo đường**

**5.1. Đái tháo đường Type 1**

* **Bệnh lý:** Sự phá hủy tế bào beta, thường dẫn đến thiếu hụt insulin tuyệt đối.
* **Phân type:**
  + **Tự miễn:** Dạng phổ biến nhất, đặc trưng bởi sự hiện diện của tự kháng thể (ví dụ: GAD, tế bào đảo tụy).
  + **Vô căn:** Không rõ nguyên nhân hoặc không có bằng chứng tự miễn dịch.
* **Lâm sàng:** Bệnh nhân dễ bị nhiễm toan ceton và cần insulin để duy trì sự sống.

**5.2. Đái tháo đường Type 2**

* **Bệnh lý:** Phạm vi từ kháng insulin chiếm ưu thế với thiếu hụt insulin tương đối đến khiếm khuyết bài tiết insulin chủ yếu. Nguyên nhân cụ thể chưa được biết rõ.
* **Lâm sàng:** Đây là dạng đái tháo đường phổ biến nhất. Nó thường liên quan đến béo phì và ít vận động. Nhiễm toan ceton không phổ biến.

**5.3. Các Type Đặc biệt Khác**

Danh mục này bao gồm đái tháo đường do các nguyên nhân có thể xác định khác:

* **Khiếm khuyết di truyền** của chức năng tế bào beta (ví dụ: MODY - Đái tháo đường Khởi phát ở Người trưởng thành Trẻ tuổi).
* **Khiếm khuyết di truyền** trong tác động của insulin.
* **Bệnh của tuyến tụy ngoại tiết** (ví dụ: viêm tụy, xơ nang).
* **Bệnh nội tiết** (ví dụ: hội chứng Cushing, bệnh to đầu chi).
* **Do thuốc hoặc hóa chất** (ví dụ: corticosteroid).
* **Nhiễm trùng** (ví dụ: rubella bẩm sinh).
* **Các dạng qua trung gian miễn dịch không phổ biến.**
* **Các hội chứng di truyền khác** (ví dụ: hội chứng Down).

**5.4. Đái tháo đường Thai kỳ (GDM)**

Như đã định nghĩa trong mục 4.3.

**6. Giai đoạn Lâm sàng và Các Nhóm Nguy cơ Thống kê**

Giai đoạn lâm sàng mô tả tình trạng đường huyết hiện tại của một cá nhân, độc lập với nguyên nhân cơ bản.

* **Bình thường đường huyết**
* **Rối loạn dung nạp glucose:** Một nhóm nguy cơ, không phải là một thực thể lâm sàng.
  + **Rối loạn dung nạp glucose (IGT):** Được xác định bằng OGTT.
  + **Rối loạn đường huyết lúc đói (IFG):** Được xác định bằng xét nghiệm glucose lúc đói.
* **Bệnh Đái tháo đường:** Được chia nhỏ thành:
  + *Không cần insulin*
  + *Cần insulin để kiểm soát*
  + *Cần insulin để duy trì sự sống*

**Các Nhóm Nguy cơ Thống kê** (từ NDDG 1979) bao gồm:

* **Tiền sử Bất thường Dung nạp Glucose (PrevAGT):** Dành cho các cá nhân đã từng bị đái tháo đường hoặc IGT trong quá khứ nhưng hiện tại có dung nạp glucose bình thường (ví dụ: sau đái tháo đường thai kỳ).
* **Bất thường Dung nạp Glucose Tiềm tàng (PotAGT):** Dành cho các cá nhân có nguy cơ gia tăng nhưng chưa từng biểu hiện rối loạn dung nạp glucose (ví dụ: người thân cấp một của bệnh nhân đái tháo đường, người béo phì).

**7. Phân tích Nâng cao: Dự báo Khởi phát Đái tháo đường bằng Thuật toán ADAP**

Nghiên cứu **Smith và cộng sự (1988)** chứng minh một ứng dụng sớm của trí tuệ nhân tạo trong y học. Thuật toán ADAP, một mô hình mạng nơ-ron, đã được sử dụng để dự báo sự khởi phát bệnh đái tháo đường Type 2 trong vòng năm năm ở một quần thể người da đỏ Pima có nguy cơ cao.

* **Phương pháp:** Mô hình được huấn luyện trên 576 trường hợp sử dụng tám biến số (ví dụ: số lần mang thai, glucose huyết tương, BMI, tuổi, một "Hàm Phả hệ Đái tháo đường" mới).
* **Kết quả:** Trên một tập kiểm tra gồm 192 trường hợp, thuật toán đạt được độ nhạy và độ đặc hiệu 76% tại điểm phân biệt tối ưu. Một đường cong Đặc tính Hoạt động Người nhận (ROC) đã được tạo ra để trực quan hóa sự đánh đổi giữa độ nhạy và độ đặc hiệu.
* **Ý nghĩa:** Công trình này nêu bật tiềm năng của các thuật toán nhận dạng mẫu trong việc xử lý các yếu tố nguy cơ tương tác phức tạp để dự đoán, một tiền thân của các ứng dụng học máy hiện đại trong chăm sóc sức khỏe.

**8. Hội chứng Chuyển hóa**

Còn được gọi là Hội chứng X hoặc Hội chứng Kháng insulin, đây là một nhóm các tình trạng làm tăng nguy cơ mắc bệnh tim mạch và Đái tháo đường Type 2. WHO (1999) đề xuất một định nghĩa làm việc yêu cầu sự hiện diện của tình trạng không dung nạp glucose (đái tháo đường, IGT hoặc IFG) và/hoặc kháng insulin, cộng với hai hoặc nhiều hơn các điều kiện sau:

* Tăng huyết áp (≥140/90 mmHg)
* Tăng triglyceride (≥150 mg/dL) và/hoặc HDL cholesterol thấp
* Béo phì trung tâm (Tỷ lệ vòng eo/hông >0.90 ở nam, >0.85 ở nữ) và/hoặc BMI >30 kg/m²
* Microalbumin niệu

**9. Kết luận**

Hiểu biết và phân loại bệnh đái tháo đường đã tiến bộ đáng kể từ công trình quan trọng của NDDG năm 1979 đến khuôn khổ lâm sàng và căn nguyên tinh vi do WHO cung cấp vào năm 1999. Các nguyên tắc cốt lõi của chẩn đoán dựa trên ngưỡng glucose tiêu chuẩn hóa vẫn được duy trì, nhưng trọng tâm đã chuyển sang việc hiểu nguyên nhân cơ bản và bản chất năng động của bệnh. Việc khám phá các thuật toán dự đoán, như được thấy trong nghiên cứu ADAP năm 1988, hướng tới một tương lai phòng ngừa và chăm sóc bệnh đái tháo đường chủ động và cá nhân hóa hơn. Quản lý hiệu quả đòi hỏi không chỉ kiểm soát đường huyết mà còn chú ý đến các tình trạng kết hợp như Hội chứng Chuyển hóa.

**10. Tài liệu Tham khảo**

1. Tổ chức Y tế Thế giới. (1999). *Định nghĩa, Chẩn đoán và Phân loại Bệnh Đái tháo đường và các Biến chứng của nó. Báo cáo của một Cuộc Tư vấn WHO. Phần 1: Chẩn đoán và Phân loại Bệnh Đái tháo đường*. Geneva: WHO.
2. National Diabetes Data Group. (1979). Phân loại và Chẩn đoán Bệnh Đái tháo đường và các Loại Không dung nạp Glucose Khác. *Diabetes*, 28(12), 1039–1057.
3. Smith, J. W., Everhart, J. E., Dickson, W. C., Knowler, W. C., & Johannes, R. S. (1988). Sử dụng Thuật toán Học ADAP để Dự báo Khởi phát Bệnh Đái tháo đường. *Kỷ yếu Hội nghị về Ứng dụng Máy tính và Chăm sóc Y tế*, 261–265.