

Second edition

100
Cases

in



Lâm sàng Nhi khoa

Ronny Cheung, Aubrey Cunnington,
Simon Drysdale, Joseph Raine,
and Joanna Walker

Translator: Phuong Mai Le

 CRC Press
Taylor & Francis Group

Hô hấp

TRƯỜNG HỢP 1: Trẻ sơ sinh thở ồn

Bệnh sử

Mohammed, trẻ trai 3 tháng tuổi, được đưa đến khoa nhi vì thở ồn dai dẳng. Trẻ sinh đủ tháng tại Anh, quá trình mang thai bình thường, và là con thứ năm của một gia đình có bố mẹ là người Somalia không cùng huyết thống. Trẻ nặng 3,7 kg (bách phân vị 75). Từ khi sinh được vài tuần, trẻ đã thở ồn ào, điều này không ảnh hưởng đến việc bú và bố mẹ trẻ đã nhiều lần được trấn an rằng bệnh sẽ thuyên giảm. Trẻ tiếp tục có tiếng thở ồn ào ngắt quãng, đặc biệt khi kích thích, và đôi khi trong khi ngủ. Mấy ngày nay, trẻ thở ồn ào hơn bình thường. Trẻ vẫn khoẻ và không bị sốt. Tất cả anh chị em của trẻ gần đây đều bị ho và cảm lạnh.

Lâm sàng

Mohammed nhanh nhẹn và cười. SpO₂ 95% tự thở và nhiệt độ của trẻ là 36,9°C. Trẻ sổ mũi và thở rít từng con. Có một u máu nhỏ trên trán. Nhịp thở 45 lần/ phút, có rút lõm lòng ngực và co kéo khí quản nhẹ. Thông khí đều 2 bên, không rale hoặc khò khè. Khám tim mạch không có gì nổi bật. Cân nặng 6,7 kg (bách phân vị 75).

Câu hỏi

- Nguyên nhân của tiếng thở rít có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Những chẩn đoán quan trọng nào khác cần được xem xét?
- Làm thế nào để chẩn đoán xác định?

CÂU TRẢ LỜI 1

Stridor là âm thanh thở ra do hẹp đường thở trên. Mohammed có nhiều khả năng thở rít do mềm sụn thanh quản. Điều này có nghĩa là sụn thanh quản mềm, có biểu hiện bất thường ở nắp thanh quản và/ hoặc các sụn phẫu. Thanh quản xẹp và thu hẹp lại trong quá trình thở (khi có áp lực âm trong lồng ngực), dẫn đến tình trạng thở rít. Nó thường là một tình trạng lành tính với thở ồn, nhưng không có vấn đề gì nghiêm trọng khi bú hoặc suy hô hấp. Hầu hết các trường hợp tự khỏi trong vòng một năm khi thanh quản phát triển và các vòng sụn cứng lại. Lý do Mohammed bị suy hô hấp là do trẻ bị nhiễm khuẩn đường hô hấp trên kèm theo do virus.

Một chẩn đoán rất quan trọng cần xem xét ở Mohammed là u máu ở đường thở trên. Phần lớn u máu là tổn thương da đơn lẻ, nhưng chúng cũng có thể xảy ra ở các vị trí khác và đường hô hấp trên là một vị trí mà chúng có thể to ra với những hậu quả có thể đe dọa đến tính mạng. Sự hiện diện của một u máu làm tăng khả năng mắc u thứ hai. Mohammed nên được đánh giá bởi một bác sĩ phẫu thuật tai mũi họng.

Có nhiều nguyên nhân bẩm sinh khác gây ra thở rít ảnh hưởng đến cấu trúc hoặc chức năng của đường thở trên. Các nguyên nhân truyền khuẩn của thở rít, chẳng hạn như viêm thanh quản và viêm nắp thanh quản, rất hiếm ở nhóm tuổi này.



Chẩn đoán phân biệt thở rít ở trẻ nhỏ

- Mềm sụn thanh quản
- U nang thanh quản, u máu
- Hẹp thanh quản
- Liệt dây thanh
- Vòng mạch máu
- Trào ngược dạ dày-thực quản
- Hạ canxi máu (co thắt thanh quản)
- Bệnh u nhú đường hô hấp
- Hẹp dưới thanh môn

Chẩn đoán xác định bệnh mềm sụn thanh quản có thể được xác nhận bằng hình ảnh thanh quản bằng nội soi thanh quản mềm. Điều này có thể được thực hiện bởi bác sĩ phẫu thuật tai mũi họng như một phương thức ngoại trú. Điều này chứng tỏ sự sa xuống đường thở của nắp thanh quản hình omega hoặc các sụn phẫu. Các bất thường cấu trúc bẩm sinh cũng có thể được nhìn thấy. Tổn thương bên dưới dây thanh âm có thể yêu cầu nội soi phế quản, chụp CT hoặc MRI để chẩn đoán.



Điểm chính

- Nguyên nhân phổ biến nhất của thở rít bẩm sinh là mềm sụn thanh quản.
- Mềm sụn thanh quản có thể trầm trọng hơn do nhiễm khuẩn đường hô hấp kèm theo.

TRƯỜNG HỢP 2: Trẻ nhỏ thở ồn

Bệnh sử

Ewa, trẻ 4 tuổi đến khoa cấp cứu với tình trạng đột ngột thở ồn. Trẻ bị chảy mũi 2 ngày, ho 1 ngày và thở ồn 3 tiếng trước đó. Mẹ trẻ cảm thấy trẻ ngày càng khó thở hơn. Bố trẻ bị cảm tuần trước. Trẻ vẫn khỏe nhưng bị bệnh chàm khó chịu, được điều trị bằng thuốc làm mềm da và kem steroid. Mẹ trẻ nói rằng trẻ bị dị ứng với đậu phộng, vì chúng dẫn đến tình trạng chàm nặng trong vòng 1 đến 2 giờ. Trẻ tránh đậu phộng và tất cả các loại hạt. Trẻ đã được tiêm chủng đầy đủ. Chị gái 8 tuổi của trẻ bị hen.

Lâm sàng

SpO₂ 96% tự thở và nhiệt độ là 38°C. Có tiếng thở ồn, chủ yếu khi hít vào. Nhịp thở của Ewa là 52 lần/ phút với rút lõm lồng ngực và co kéo cơ liên sườn. Nghe phổi không có ran hoặc thở khò khè. Không có dấu hiệu nào khác.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Chẩn đoán phân biệt gì?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 2

Chẩn đoán có khả năng nhất là viêm thanh khí phế quản (croup). Ewa thở rít, âm thanh thì hít vào, thứ phát sau tình trạng hẹp đường thở trên. Ngược lại, khò khè là âm thanh thở ra do hẹp đường thở dưới. Nỗ lực cần thiết để chuyển không khí qua đường thở bị thu hẹp đã dẫn đến thở nhanh và rút lõm.

Không nên khám đường thở trên của trẻ bị thở rít và không nên làm trẻ khó chịu khi thực hiện các thủ thuật đau đớn như xét nghiệm máu vì có một nguy cơ nhỏ là điều này có thể dẫn đến tình trạng xấu đi; đường thở bị tắc nghẽn một phần có thể tiến triển thành tắc nghẽn hoàn toàn và ngừng hô hấp.

! Chẩn đoán phân biệt thở rít cấp tính

- Viêm thanh khí phế quản (croup)
- Dị vật hít vào
- Sốc phản vệ
- Viêm nắp thanh quản
- Nguyên nhân ít hơn bao gồm những nguyên nhân sau:
 - Viêm khí quản do vi khuẩn
 - Viêm amidan nặng với các khối amidan rất to
 - Hít phải khí nóng (ví dụ cháy nhà)
 - Áp xe sau hầu

Bệnh croup thường xảy ra ở trẻ em từ 6 tháng đến 5 tuổi. Nó được đặc trưng bởi nhiễm khuẩn đường hô hấp trên, sau đó là ho ông ồng, giọng khàn, thở rít và sốt nhẹ. Bệnh croup thường do vi rút parainfluenza gây ra.

Khi hít phải dị vật, trẻ em thường có tiền sử ho đột ngột và/ hoặc nghẹt thở ở một trẻ khoẻ mạnh trước đó. Có thể có tím kèm theo. Dị vật thường là một loại thực phẩm (ví dụ: đậu phộng), nhưng có thể là một món đồ chơi nhỏ hoặc một vật thể khác. Khi khám, có thể có tiếng khò khè một bên kèm giảm thông khí.

Trường hợp của Ewa không điển hình của sốc phản vệ. Không có tiền sử trẻ tiếp xúc với chất gây dị ứng đã biết (tức là đậu phộng) và thiếu các đặc điểm khác thường dẫn đến sốc phản vệ, chẳng hạn như nổi mẩn ngứa, sưng mặt, nôn, thở khò khè hoặc hạ huyết áp.

Rất khó xảy ra viêm thanh quản ở Ewa vì trẻ đã được tiêm chủng đầy đủ và đã được tiêm vaccine *Haemophilus influenzae* typ b (Hib).

Quản lý ban đầu gồm ABC. Nếu SpO₂ của Ewa thấp, cần oxy lưu lượng cao 100% để nâng SpO₂ > 95%.

Bước đầu tiên trong điều trị bệnh croup là uống dexamethasone. Một chất thay thế ít được sử dụng hơn và đắt tiền hơn là budesonide khí dung. Nếu 2 đến 3 giờ sau Ewa cải thiện đáng kể và SpO₂ duy trì > 95%, trẻ có thể được xuất viện với những lời khuyên rõ ràng và một kế hoạch tiếp theo. Trong một số trường hợp, có thể dùng thêm một liều steroid từ 12 đến 24 giờ sau đó. Nếu tình trạng của Ewa xấu đi, thì có thể sử dụng khí dung adrenaline. Nếu cần đến adrenaline thì cần mời khẩn cấp sự trợ giúp của bác sĩ cọc trên và bác sĩ gây mê. Nếu tình trạng xấu thêm (thở nhanh nhiều, rút lõm và kiệt sức) thì cần phải đặt nội khí quản và thông khí để bảo đảm đường thở và ngăn ngừa tình trạng thiếu oxy và các di chứng của nó. Nếu đặt nội khí quản không thành công, bác sĩ phẫu thuật tai mũi họng sẽ được yêu cầu thực hiện mở

khí quản cấp.



Điểm chính

- Thở rít do tắc nghẽn đường hô hấp trên.
- Không nên khám đường thở trên của trẻ bị thở rít vì điều này có thể dẫn đến tắc nghẽn hoàn toàn.
- Viêm thanh khí phế quản là nguyên nhân phổ biến nhất của thở rít cấp tính.

TRƯỜNG HỢP 3: Trẻ nhỏ với triệu chứng hô hấp

Bệnh sử

Max, trẻ nam 3 tháng tuổi, chảy nước mũi và ho cách đây 2 ngày nhưng ngày càng nặng ngực hơn và hiện tại đã bỏ bú, bím ướt ít hơn. Trẻ có hai anh chị em cũng bị cảm lạnh. Trẻ sinh 34 tuần, nhưng không có vấn đề sơ sinh gì đáng kể và về nhà khi được 2 tuần tuổi. Cả bố và mẹ đều hút thuốc nhưng không ở trong nhà của họ. Mẹ trẻ bị hen khi còn nhỏ.

Lâm sàng

Max trông mệt mỏi nhưng tỉnh. Đường thở thông thoáng. Trẻ sốt (37.8°C), tiết nhiều nước mũi trong và ho khan. Nhịp thở 56 lần/ phút kèm co kéo khí quản, co kéo cơ liên sườn và rút lõm lồng ngực. Nghe phổi có ran rít lan rộng và thở khò khè. Khám cơ quan còn lại không thấy bất thường.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Sinh vật gây bệnh phổ biến nhất là gì?
- Các chỉ định nhập viện là gì?
- Quản lý gì trong bệnh viện?

CÂU TRẢ LỜI 3

Max có các đặc điểm lâm sàng đặc trưng của viêm tiêu phế quản cấp - một bệnh do virus theo mùa xảy ra từ đầu mùa thu đến mùa xuân, chủ yếu ảnh hưởng đến trẻ nhỏ.

Sinh vật gây bệnh phổ biến nhất là vi rút hợp bào hô hấp (RSV), là nguyên nhân gây ra khoảng 80% các ca nhiễm trùng dẫn đến nhập viện. Tại bệnh viện, một dịch hút mũi họng (NPA) có thể được gửi để làm miễn dịch huỳnh quang của virus hoặc phản ứng chuỗi polymerase (PCR) để kiểm tra RSV và các loại virus đường hô hấp khác (ví dụ: rhinovirus, HMV và cúm). Điều này phần lớn nhằm mục đích kiểm soát nhiễm trùng và dịch tễ học và không ảnh hưởng đến việc quản lý cấp tính.

Khoảng 2 đến 3% tổng số trẻ sơ sinh nhập viện mỗi năm với bệnh viêm tiêu phế quản do RSV, nhưng nhiều trẻ khác được quản lý tại nhà. Có thể phòng ngừa bằng kháng thể đơn dòng RSV (palivizumab), nhưng kháng thể này dành riêng cho trẻ nhỏ có nguy cơ cao, ví dụ: những trẻ sống sót sau sinh non phụ thuộc vào oxy, vì nó cực kỳ đắt. Hiện tại không có vắc xin.



Chỉ định nhập viện

- Giai đoạn ngừng thở (phổ biến nhất ở trẻ dưới 2 tháng và có thể là đặc điểm hiện tại)
- Nhu cầu < 50 đến 75% mức bình thường trong 24 giờ trước đó và/ hoặc có tình trạng mất nước lâm sàng
- Tim trung tâm và/ hoặc SpO2 <92% tự thở
- Suy hô hấp nặng - thở rên, pháp phòng mũi, rút lõm nặng, nhịp thở > 70 lần/ phút
- Bệnh tim bẩm sinh, bệnh phổi có từ trước hoặc suy giảm miễn dịch
- Giảm trương lực cơ đáng kể và các rối loạn thần kinh cơ khác, ví dụ: trisomy 21 - ít có khả năng đối phó với tổn thương hô hấp
- Trẻ sinh cực non sống
- Yếu tố xã hội

Trẻ thường xấu đi trong 48 đến 72 giờ đầu. Do đó, có một ngưỡng thấp để tiếp nhận bất kỳ trẻ nào < 2 tháng tuổi vào ngày 1 đến ngày 2 của bệnh vì chúng có thể xấu đi, trở nên kiệt sức và ngừng thở.

Quản lý là hỗ trợ. Xét nghiệm hiếm khi được chỉ định ngoài NPA. Chụp X-quang phổi chỉ cần nếu diễn biến lâm sàng bất thường và thường dẫn đến việc kê đơn thuốc kháng sinh không cần thiết. Xét nghiệm máu chỉ được yêu cầu nếu chẩn đoán không chắc chắn, ví dụ: nếu trẻ có nhiệt độ > 39°C và nghi ngờ nhiễm khuẩn hô hấp do vi khuẩn bởi nhiễm. SpO2 nên được duy trì > 92% và trẻ nên được cho ăn qua sonde dạ dày nếu chúng không thể duy trì > 50% lượng ăn vào bình thường. Dịch truyền tĩnh mạch được sử dụng trong những trường hợp nặng. Tất cả dịch được giới hạn ở 2/3 nhu cầu. Hút mũi miếng rất hữu ích. Không có bằng chứng cho thấy khí dung thuốc giãn phế quản, adrenaline, steroid dạng uống hoặc khí dung, nước muối ưu trương khí dung hoặc chất kháng thụ thể leukotriene làm thay đổi diễn biến lâm sàng hoặc bất kỳ kết quả quan trọng nào như cầu thở máy hoặc thời gian nằm viện. Cần kiểm tra khí máu mao mạch nếu trẻ xấu đi. Mỗi mùa, một tỷ lệ nhỏ trẻ cần được chăm sóc phụ thuộc hoặc chăm sóc đặc biệt - hầu hết đều đáp ứng tốt với áp lực đường thở dương liên tục (CPAP), tránh đặt nội khí quản và thở máy.

Trẻ nhỏ được xuất viện khi đủ sức khỏe để tiếp tục hồi phục tại nhà nhưng nhiều trẻ vẫn tiếp tục ho và thở khò khè trong nhiều tuần sau đó và có các triệu chứng tương tự khi bị nhiễm khuẩn đường hô hấp trên. Đáp ứng với điều trị hen thông thường có thể thay đổi. Phải tránh tiếp xúc với khói thuốc lá.



Điểm chính

- Viêm tiểu phế quản là một chẩn đoán lâm sàng.
- Nhiều nghiên cứu tốt được tiến hành cho thấy không có lợi ích từ bất kỳ can thiệp nào của thuốc trong giai đoạn cấp tính hoặc trong việc ngăn ngừa các di chứng lâu dài.
- Kháng thể đơn dòng RSV (palivizumab) có thể được sử dụng để phòng ngừa cho trẻ nhỏ có nguy cơ cao, nhưng chi phí sử dụng rộng rãi lớn hơn lợi ích.

TRƯỜNG HỢP 4: Ho mạn tính

Bệnh sử

Donna, trẻ nữ 12 tuổi tới gặp bác sĩ cùng mẹ. Đây là lần khám thứ tư của trẻ trong 3 tháng. Biểu hiện ban đầu của trẻ là đau đầu, sốt, khó chịu, đau họng và phát ban không ngứa đối xứng trên cánh tay và bàn tay. Các tổn thương đa dạng về kích thước và đặc điểm, một số là các đốm đơn giản và một số khác có kích thước đường kính tới 2 cm với trung tâm hơi sẫm màu và xung quanh là 'quầng' ban đỏ đa dạng. Một chẩn đoán nhiễm vi-rút được thực hiện. Tuy nhiên, các triệu chứng này tiến triển bao gồm ho, có đờm trắng. Hồ sơ máy tính cho thấy bác sĩ khám vào thời điểm đó đã nghe thấy tiếng ran khắp ngực và kê một đợt clarithromycin. Tất cả các triệu chứng của Donna đã khỏi, ngoại trừ ho. Chủ yếu là vào ban ngày và không đánh thức trẻ hoặc gia đình. Tuy nhiên, điều đó khiến cuộc sống của trẻ bị gián đoạn vì trẻ phải ở nhà và bố mẹ không cho trẻ tham gia thể thao. Đây là con ho co thắt xảy ra theo từng cơn, đôi khi nghiêm trọng đến mức gây nôn. Một bác sĩ khác đã cho Donna dùng thử salbutamol hít, nhưng không có cải thiện rõ ràng. Trẻ chưa bao giờ có bất kỳ triệu chứng rõ ràng nào về mũi. Donna khỏe mạnh và gần đây đã bắt đầu có kinh nguyệt. Trẻ được tiêm chủng đầy đủ. Bố trẻ có tiền sử bệnh hen. Mẹ trẻ hút thuốc nhưng 'không ở bên con cái'. Không có tiền sử du lịch nước ngoài gần đây và không có tiền sử gia đình hoặc tiếp xúc với bệnh lao.

Lâm sàng

Donna trông khoẻ. Trẻ cao ở bách phân vị 91 và nặng ở bách phân vị 75. Tăng cân phù hợp từ khi bệnh của trẻ bắt đầu. Trẻ không có ngón tay dùi trống hay thiếu máu. Trẻ không sốt. Không có hạch ngoại vi. Khám tai mũi họng bình thường. Mạch 72 nhịp/ phút, tiếng tim bình thường và không có tiếng thổi. Kiểm tra lồng ngực bình thường và nhịp thở là 18 lần/ phút. Sự giãn nở, khám gõ và nghe phổi bình thường. Khám bụng không có dấu hiệu gì.

 Cận lâm sàng	
• Công thức máu	Normal
• CRP	Normal
• Tốc độ máu lắng	Normal
• X-quang ngực 6 tuần trước	Normal

Câu hỏi

- Chẩn đoán phân biệt là gì?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Phát ban gì?
- Quản lý gì?

CÂU TRẢ LỜI 4

Ho là một trong những triệu chứng phổ biến nhất thời thơ ấu và cho thấy sự kích thích của các thụ thể thần kinh trên đường thở.



Chẩn đoán phân biệt ho tái phát hoặc ho dai dẳng ở thời thơ ấu

- Nhiễm trùng đường hô hấp trên tái phát do vi-rút (URTIs) - rất phổ biến ở mọi nhóm tuổi, nhưng nhiều hơn ở trẻ nhỏ và trẻ tập đi
- Hen - không phù hợp nếu không có khò khè hoặc khó thở
- Viêm mũi dị ứng - thường về đêm do 'chảy nước mũi sau'
- Ho mạn tính không đặc hiệu - có thể do hậu nhiễm vi-rút với tăng nhẹ cảm thụ thể ho
- Hậu nhiễm trùng - bệnh ho gà có thể tiếp diễn trong nhiều tháng sau mắc bệnh, adenovirus, mycoplasma và chlamydia
- Trào ngược dạ dày-thực quản
- Môi trường - đặc biệt là hút thuốc, chủ động hay thụ động
- Bệnh phổi nhiễm trùng - xơ nang hoặc rối loạn vận động lồng mao nguyên phát
- Bệnh lao
- Thói quen

Donna khỏe mạnh, không có bằng chứng về bất kỳ bệnh mạn tính nào và trẻ có X-quang phổi bình thường. Mặc dù bố trẻ bị hen, trẻ không có dấu hiệu thuyết phục về bệnh dị ứng và trẻ đã không đáp ứng với salbutamol dạng hít. Sự khởi phát đột ngột của các triệu chứng với các đặc điểm toàn thân gợi ý nhiễm trùng và mô tả về con ho của trẻ như những con co thắt kèm theo thỉnh thoảng nôn, là một bệnh 'giồng ho ga'. Điều này có thể tiếp tục trong nhiều tháng sau khi bị nhiễm trùng, cũng như ho mạn tính, ho không đặc hiệu sau nhiễm virus.

Tiền sử cấp tính rất điển hình, mặc dù không đặc hiệu, đối với nhiễm *Mycoplasma pneumoniae*. Căn nguyên này được cung cấp bởi phát ban, có các đặc điểm lâm sàng đặc trưng của ban đỏ đa dạng (EM). Như dự đoán từ tên gọi, EM có nhiều đặc điểm hình thái nhưng chẩn đoán được thực hiện dựa trên việc tìm ra các sản giông với viền ngoài ban đỏ, vòng trong nhạt màu và trung tâm có màu tím sẫm đến hoại tử. Đôi khi nhầm là bệnh mày đay, nhưng EM phần lớn không có triệu chứng và các tổn thương không mờ đi trong vòng 24 giờ. Nhiễm trùng, thường là mycoplasma, là một trong nhiều nguyên nhân. Không điều trị được chỉ định.

Những triệu chứng này gây ra đau khổ và lo lắng có thể hiểu được và tin rằng có điều gì đó sai và việc điều trị là cần thiết. Như trường hợp của Donna, trẻ phải được đánh giá lâm sàng kỹ lưỡng để loại trừ bệnh lý nghiêm trọng và có thể điều trị được. Công với giải thích, họ có thể mong đợi con ho mất sau nhiều tháng, thường đủ để trấn an các gia đình. Tìm hiểu lý do đằng sau sự lo lắng của họ và khuyên khích họ trở lại bình thường khi biết rằng không có tác hại nào. Nên áp dụng chính sách theo dõi và chờ đợi, chống lại mọi áp lực để điều tra thêm hoặc thử các phương pháp điều trị khác như steroid dạng hít. Một điều gia đình có thể làm là cấm hút thuốc trong nhà và đây có thể là động lực để mẹ cô ấy từ bỏ hoàn toàn.



Điểm chính

- Ho là một trong những triệu chứng phổ biến nhất ở thời thơ ấu và thường là do nhiễm virus đường hô hấp.
- Ho mạn tính có thể chỉ ra một chứng rối loạn nghiêm trọng và tất cả trẻ như vậy phải được đánh giá lâm sàng kỹ lưỡng để loại trừ bệnh lý nghiêm trọng.

TRƯỜNG HỢP 5: Nhiễm trùng phổi tái phát

Bệnh sử

Conor, trẻ nam 4 tuổi được đưa vào khoa nhi vì viêm phổi. Đây là lần nhập viện thứ tư của trẻ. Trong năm đầu tiên của cuộc đời, trẻ nhập viện hai lần vì viêm tiêu phế quản, phải thở oxy nhiều ngày, và khoảng 6 tháng trước, trẻ nhập viện với tình trạng viêm phổi, một lần nữa phải thở oxy và kháng sinh đường tĩnh mạch. Trẻ đã được bác sĩ điều trị nhiều đợt thuốc kháng sinh uống trong vài năm qua để điều trị nhiễm trùng phổi. Trẻ cũng bị đau bụng tái phát và bỏ mẹ trẻ cho biết phân có kích thước lớn. Bố mẹ trẻ đều hút 20 đến 30 điếu/ngày. Trẻ không được tiêm chủng vì bố mẹ trẻ lo lắng về các tác dụng phụ tiềm ẩn.

Lâm sàng

Trẻ thì nhỏ (chiều cao ở bách phân vị 9 và cân nặng ở bách phân vị 2), trông xanh xao, chậm và rất bám mẹ. Trẻ có ngón tay dùi trống. Nhiệt độ 38.7°C, nhịp thở 40 lần/phút, nhịp tim 140 nhịp/phút và SpO₂ 89% tự thở (95% có oxy mask). Giảm thông khí đáy phổi trái kèm rít phế quản ở vùng giữa trái và nghe thấy tiếng ran nổ ở cả hai bên ngực. Khám tim mạch không có gì nổi bật. Bụng hơi chướng nhưng không mềm.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	101 g/L	110-138 g/L
WBC	$19.7 \times 10^9/L$	$6-17 \times 10^9/L$
PLT	$401 \times 10^9/L$	$210-490 \times 10^9/L$
Immunoglobulin G	10.2 g/L	5.0-15.0 g/L
Immunoglobulin A	2.5 g/L	0.3-3.0 g/L
Immunoglobulin M	1.8 g/L	0.4-2.0 g/L

Xquang ngực xem Hình 5.1



Hình 5.1 Xquang ngực của Conor.

Câu hỏi

- X quang ngực cho thấy gì?
- Chẩn đoán sơ bộ có thể là gì?
- Các xét nghiệm cần để chẩn đoán xác định?
- Các biểu hiện khác của bệnh này là gì?

CÂU TRẢ LỜI 5

X quang ngực của Conor cho thấy đồng đặc với xẹp thùy dưới phổi trái và đồng đặc thêm ở thùy giữa phổi phải. Có tràn dịch màng phổi 2 bên ít. Những đặc điểm này phù hợp với chẩn đoán lâm sàng của bệnh viêm phổi.

Sự kết hợp giữa ngón tay dùi trống và nhiễm trùng ngực tái phát gợi ý nhiều đến bệnh xơ nang (CF). Đây là nguyên nhân phổ biến nhất của ngón tay dùi trống của trẻ em ở Anh. Các globulin miễn dịch bình thường loại trừ thiếu hụt kháng thể chủng hạn như giảm gammaglobulin máu liên kết X. Hấp thu kém (với phân to, khó chịu) là một đặc điểm khác của CF.

Xơ nang là một tình trạng lặn ở NST thường ánh hưởng đến 1 trong 2500 trẻ sinh ra ở Anh. Đây là tình trạng lặn ở NST thường gặp nhất ở người da trắng. Bệnh xơ nang là do khiếm khuyết trong gen điều hòa dẫn truyền qua màng xơ nang (CFTR). Gen này mã hóa cho một loại protein có chức năng như một kênh và được điều chỉnh bởi AMP vòng. Xơ nang gây rối loạn chức năng nhiều cơ quan - nổi bật nhất là phổi, ruột, tuyến tụy và gan. Các biểu hiện lâm sàng của CF có thể rất đa dạng, ảnh hưởng đến tuổi xuất hiện, các triệu chứng và độ nghiêm trọng của các cơ quan khác nhau. Vì vậy, CF cần được xem xét trong bất kỳ trường hợp nào được liệt kê dưới đây.



Biểu hiện bệnh xơ nang

Sơ sinh

- Tắc ruột phân su
- Tắc ruột
- Viêm gan/ vàng da kéo dài

Trẻ nhỏ

- Sa trực tràng (có thể tái phát)
- Chậm phát triển
- Hấp thu kém và thiếu vitamin (A, D, E, K)

Trẻ lớn

- Nhiễm trùng phổi tái phát
- Hen
- Ho máu
- Polyp mũi
- Hội chứng tắc ruột xa
- Bệnh gan
- Đái tháo đường

Chẩn đoán có thể được thực hiện bằng xét nghiệm mồ hôi, sẽ chứng tỏ nồng độ natri và clorua trong mồ hôi cao, và bằng xét nghiệm di truyền. Sàng lọc sơ sinh bằng cách sử dụng máu lấy vào ngày thứ 5 sau sinh tìm immunoreactive trypsinogen (đồng thời với xét nghiệm phenylketon niệu, thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình [MCADD], bệnh siro niệu [MSUD], tăng acid máu isovaleric, acid glutaric niệu type 1, homocystinuria, suy giáp bẩm sinh và bệnh hồng cầu hình liềm). Điều này dẫn đến việc xác định các trường hợp trước khi khởi phát bệnh trên lâm sàng.

Một trẻ được chẩn đoán mắc bệnh CF, trẻ sẽ cần được quản lý theo nhóm đa ngành dưới sự giám sát của chuyên gia hô hấp nhi. Chăm sóc tối ưu sẽ nhằm mục đích duy trì chức năng phổi bằng cách điều trị nhiễm trùng đường hô hấp và loại bỏ chất nhầy khỏi đường thở bằng vật lý trị liệu và thuốc tiêu nhầy, duy trì sự phát triển và dinh dưỡng đầy đủ bằng các chất bổ sung dinh dưỡng và enzym tuyến tụy. Các liệu pháp gen cho CF đang được phát triển nhưng chúng vẫn đang được đánh giá trong các thử nghiệm lâm sàng.



Điểm chính

- Xơ nang nên được xem xét ở trẻ bị nhiễm trùng phổi tái phát hoặc kém hấp thu.
- Xơ nang là nguyên nhân phổ biến nhất gây ra tình trạng ngón tay dùi trống ở trẻ.

TRƯỜNG HỢP 6: Trẻ lớn thở khò khè

Bệnh sử

Bradley, trẻ nam 13 tuổi khám tại khoa cấp cứu. Trẻ bị hen, đây là lần thứ 3 trẻ nhập viện với tình trạng thở khò khè cấp tính trong vòng 3 tháng. Mẹ trẻ kể lần trước trẻ gần như phải chuyển đến phòng chăm sóc tích cực (PICU). Trẻ bị cảm lạnh và khó thở nặng và đang sử dụng salbutamol hít hàng giờ mà không thuyền giảm nhiều. Trẻ được kê đơn thuốc hít theo liều beclometasone (MDI) 100 µg/ lần hít 2 nhát, salmeterol MDI 50 µg/ lần hít 1 nhát và salbutamol MDI 100 µg/ lần hít.

Lâm sàng

Bradley đang ngồi trên giường với một máy phun sương có chứa 5 mg salbutamol. SpO₂ 89% trên 15 L oxy. Trẻ có thể trả lời những câu ngắn. Ngực căng phòng (đường kính trước sau tăng) và trẻ đang sử dụng các cơ hô hấp phụ. Nhịp thở 60 lần/ phút và có hiện tượng co kéo khí quản rõ với co kéo cơ liên sườn và rút lõm lòng ngực. Nghe phổi thông khí kém với khò khè thì thở ra lan rộng. Nhiệt độ 37,6°C. Mạch 180 nhịp/ phút với tưới máu tốt.

Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng nhất gây ra đợt cấp của Bradley là gì?
- Những dấu hiệu nào của suy hô hấp đang đe doạ?
- Vạch ra kế hoạch quản lý cho đợt cấp tính này.
- Điều gì sẽ xảy ra trước khi Bradley xuất viện?

CÂU TRẢ LỜI 6

Bradley có một đợt hen kịch phát khác. Nguyên nhân cơ bản nhất có thể là do kém tuân thủ điều trị tại nhà. Điều này phổ biến ở tất cả các nhóm tuổi nhưng đặc biệt ở thanh thiếu niên với tính độc lập ngày càng tăng và hành vi chấp nhận rủi ro.



Dấu hiệu suy hô hấp đe dọa

- Kiệt sức (đây là một dấu hiệu lâm sàng)
- Không thể nói hoặc hoàn thành các câu
- Màu sắc - tím tái ± xanh xao
- Tình trạng thiếu oxy mặc dù oxy lưu lượng cao
- Bồn chồn và kích động là dấu hiệu của tình trạng thiếu oxy, đặc biệt ở trẻ nhỏ
- Lồng ngực im lặng - thông khí rất kém nên không nghe thấy tiếng khò khè
- Nhịp tim nhanh
- Ngủ gà
- Lưu lượng đỉnh thở ra liên tục (PEFR) < 30% theo chiều cao (có bảng) hoặc mức tốt nhất của cá nhân. Trẻ < 7 tuổi không thực hiện PEFR một cách đáng tin cậy và kỹ thuật ở trẻ bệnh thường kém

Các mục tiêu xử trí cấp tính là điều chỉnh tình trạng thiếu oxy, đảo ngược tình trạng tắc nghẽn đường thở và ngăn ngừa bệnh tiến triển. Trần an và bình tĩnh rất quan trọng vì trẻ sẽ sợ hãi. Cung cấp oxy lưu lượng cao qua mask và theo dõi độ bão hòa. Bắt đầu dùng thuốc chủ vận beta dạng hít thông thường (ví dụ như salbutamol) qua máy khí dung. Thuốc chủ vận beta có thể được cho liên tục. Nếu vậy, cần theo dõi tim vì các tác dụng phụ bao gồm khó chịu, run, nhịp tim nhanh và hạ kali máu. Có thể thêm ipratropium bromide dạng hít. Cho uống prednisolon hoặc hydrocortisone tiêm tĩnh mạch (IV). Đánh giá lâm sàng thường xuyên rất quan trọng. Khí máu (mao mạch hoặc tĩnh mạch) và chụp X-quang phổi có thể được yêu cầu. Nếu không cải thiện hoặc tình trạng của Bradley xấu đi, cần phải điều trị bổ sung. Bao gồm IV salbutamol, IV magnesium sulphate (thuốc giãn cơ trơn) và IV aminophylline, mặc dù hiệu quả của hai loại sau vẫn còn tranh cãi. "Cảm lạnh" gần như chắc chắn là virus và thuốc kháng sinh không có lợi.

Trước khi xuất viện, cần xem xét kỹ về bệnh hen của Bradley:

- Bao lâu trẻ lại bỏ lỡ các loại thuốc?
- Có sự giám sát của cha mẹ không?
- Trẻ sử dụng thiết bị nào? Trẻ em hiếm khi sử dụng MDIs một cách hiệu quả và cần một miếng đệm. Tuy nhiên, trẻ không chắc sẽ sử dụng một cái vì chúng còn kèn. Đồng ý một thiết bị thay thế với điều kiện nếu bị khò khè nặng, trẻ phải sử dụng một miếng đệm.
- Cần nhắc đổi sang thuốc hít phối hợp steroid/ thuốc chủ vận beta tác dụng kéo dài. Điều này sẽ cải thiện sự tuân thủ.
- Hỏi về việc hút thuốc - Bradley và gia đình trẻ. Người lớn nên được khuyến khích ngừng hút thuốc hoặc hút thuốc bên ngoài.
- Giáo dục về cách tránh chất gây dị ứng, chẳng hạn như hút bụi hàng ngày để giảm mạt nhà. Cần nhắc đo lượng immunoglobulin E (IgE) và IgE gây dị ứng cụ thể (RAST) nếu tiền sử cho thấy dị ứng.
- Tất cả bệnh nhân hen nên có một kế hoạch quản lý tại nhà.
- Cung cấp nhật ký các triệu chứng hen và sắp xếp việc theo dõi tại bệnh viện cho đến

khi việc kiểm soát được cải thiện. Hầu hết trẻ em có thể và cần được quản lý ở cơ sở chăm sóc ban đầu. Chăm sóc ban đầu và điều dưỡng chuyên khoa hen tại bệnh viện rất hữu ích.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Nguyên nhân phổ biến nhất của bệnh hen mạn tính tiến triển cấp là do tuân thủ điều trị kém.• Việc quản lý tại nhà nên được xem xét trong bất kỳ đợt nhập viện cấp tính nào.

TRƯỜNG HỢP 7: Trẻ khò khè

Bệnh sử

Johannes, trẻ nam 2 tuổi được mẹ đưa đến khoa cấp cứu nhi do khó thở và thở khò khè. Johannes bị cảm lạnh và ho vào chiều hôm trước, thở khò khè tăng từ đêm và hiện khó thở.

Johannes đã từng bị khò khè một lần trước đây. Một năm trước, trẻ thở khò khè với URTI. Trẻ được kê một ống hít salbutamol với buồng đệm, sử dụng trong 2 ngày nhưng đã không sử dụng nó kể từ đó. Trẻ không có tác nhân gây thở khò khè nào khác và không có tiền sử bệnh dị ứng. Không có tiền sử gia đình bị hen, eczema, viêm mũi dị ứng hoặc dị ứng.

Lâm sàng

Johannes đang ngồi xem tivi. SpO₂ 94% tự thở, nhịp thở 50 lần/ phút, trẻ có rút lõm lồng ngực và co kéo cơ liên sườn vừa phải. Nhiệt độ 37.2°C. Mạch 140 nhịp/ phút với tưới máu tốt. Nghe phổi cho thấy thở khò khè thì thở ra kéo dài.

Câu hỏi

- Chẩn đoán của Johannes là gì?
- Vạch ra kế hoạch quản lý cho đợt cấp tính này.
- Johannes có cần bắt đầu điều trị dự phòng sau khi xuất viện không?

CÂU TRẢ LỜI 7

Trẻ mẫu giáo bị khò khè có thể được chia thành hai nhóm: khò khè do vi rút từng đợt (EVW) và khò khè khởi phát đa dạng (MTW). Johannes có EVW. Trẻ chỉ thở khò khè với URTI (nhiễm trùng đường hô hấp trên do virus) và không có triệu chứng ngắt quãng (khò khè khi không nhiễm virus) và không có biểu hiện dị ứng khác. Mặc dù cách xử trí cấp tính tương tự nhau, EVW nên được phân biệt với MTW. MTW là khò khè liên quan đến các chất gây dị ứng không chỉ là vi rút, bao gồm lông động vật, nấm mốc, phấn hoa và mạt bụi và cả khi tập thể dục. Mặc dù trẻ bị MTW có nhiều khả năng tiến tới chẩn đoán hen, các triệu chứng ở nhiều trẻ sẽ khởi trước khi chúng bắt đầu đi học.

Xử trí cấp tính của EVW bao gồm thở oxy lưu lượng cao qua mask, nếu SpO₂ < 92% tự thở hoặc có biểu hiện suy hô hấp rõ rệt. Bắt đầu dùng thuốc chủ vận beta dạng hít (ví dụ salbutamol) qua buồng đệm (hoặc qua máy khí dung nếu cần bổ sung oxy). Có thể thêm ipratropium bromide dạng hít. Bằng chứng gần đây cho thấy corticosteroid đường uống thường không có lợi ở trẻ mắc EVW không cần nhập viện và ngay cả những trẻ mắc bệnh ít nghiêm trọng hơn phải nhập viện. Nếu không cải thiện hoặc xấu đi với các phương pháp điều trị bằng đường hít, việc xử trí tiếp theo cũng giống như đối với trẻ bị hen (xem Trường hợp 6). Corticosteroid đường uống có nhiều khả năng có lợi ở trẻ bị MTW, ngay cả khi không cần nhập viện.

Trẻ mẫu giáo mắc EVW thường không cần điều trị dự phòng thường xuyên. Tuy nhiên, ở những trẻ bị EVW thường xuyên hoặc nghiêm trọng, có thể cần nhắc dùng thử steroid dạng hít hoặc thuốc đổi kháng thụ thể leukotriene dạng uống (thường khoảng 6 tuần) (ví dụ montelukast), nhưng ngừng nếu không có bằng chứng rõ ràng về lợi ích. Những trẻ bị MTW có nhiều khả năng đáp ứng với liệu pháp dự phòng, nhưng vẫn nên thực hiện một thời gian điều trị thử nghiệm với một đánh giá rõ ràng vào cuối thời gian đó để đánh giá tác động của nó. Nếu không có lợi ích hoặc các triệu chứng biến mất một cách tự nhiên, nên ngừng điều trị.

Trước khi xuất viện, kiểm tra kỹ thuật sử dụng buồng đệm và nhán mạnh sự cần thiết tránh khói thuốc lá. Khi xuất viện, bố mẹ của Johannes nên được đưa ra một kế hoạch tư vấn nên bắt đầu điều trị bằng salbutamol dạng hít khi có những dấu hiệu đầu tiên của URTI. Kế hoạch nên bao gồm chi tiết về liều lượng và tần suất vì đây là điều mà bố mẹ thường quên. Thường là 10 nhát salbutamol mỗi 4 giờ. Nếu Johannes vẫn còn triệu chứng, trẻ nên được bác sĩ đánh giá ngay. Nếu montelukast đang được thử nghiệm, nó cũng nên được bắt đầu ngay khi trẻ có bất kỳ dấu hiệu nào khác của URTI và tiếp tục cho đến khi các triệu chứng đã hết.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Khò khè có thể được chia thành khò khè do vi rút từng đợt (EVW) và khò khè khởi phát đa dạng (MTW).Thở khò khè ở trẻ mẫu giáo thường không đáp ứng hoặc không cần điều trị dự phòng.Một thử nghiệm ngắn dự phòng corticosteroid dạng hít hoặc chất đổi kháng thụ thể leukotriene đường uống có thể được xem xét ở trẻ mẫu giáo bị các đợt nặng hoặc thường xuyên.

TRƯỜNG HỢP 8: Sốt và khó thở

Bệnh sử

Niall, trẻ nam 3 tuổi từ một gia đình đi du lịch, vào viện. Trẻ bị ho và sốt cách đây 4 ngày và được chẩn đoán là nhiễm trùng đường hô hấp trên do virus (URTI). Ngày tiếp theo, trẻ được bắt đầu dùng thuốc kháng sinh đường uống. Trẻ đau dạ dày và nôn một lần. Bác sĩ lo lắng trẻ đang bị mất nước và có thể bị nhiễm khuẩn đường tiết niệu hoặc bệnh lý trong ổ bụng. Trẻ chưa được tiêm chủng nhưng không có tiền sử y tế nào khác được ghi nhận.

Lâm sàng

Niall trông mệt mỏi, xúc động, sốt (nhiệt độ 38.8°C) với refill 2 s. Mạch 140 nhịp/ phút, SpO₂ 91% và huyết áp 85/60 mmHg. Trẻ có vẻ đau, đặc biệt khi ho và nhịp thở 48 lần/ phút kèm pháp phồng mũi. Gõ đục ở vùng phổi dưới bên phải kèm giảm thông khí. Trẻ miennie cõng khám bụng, nhưng âm ruột vẫn bình thường.

Cận lâm sàng		
		Normal
HGB	118 g/L	115-155 g/L
WBC	$25.4 \times 10^9/L$	$6-17.5 \times 10^9/L$
Neutrophils	$20.8 \times 10^9/L$	$3-5.8 \times 10^9/L$
PLT	$467 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	126 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	3.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	2.5 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	48 μmol/L	27-62 μmol/L
Glucose	4.5 mmol/L	3.3-5.5 mmol/L
CRP	387 mg/L	<6 mg/L

Xquang ngực xem Hình 8.1



Câu hỏi

- X-quang ngực cho thấy gì?
- Sinh vật có khả năng gây bệnh cao nhất là gì?
- Biện chứng nào có thể xảy ra và xác nhận nó như thế nào?
- Liệt kê các bước quản lý Niall.

Hình 8.1 Xquang ngực của Niall.

CÂU TRẢ LỜI 8

X-quang ngực của Niall cho thấy măt cơ hoành bên phải, đồng đặc vùng dưới phổi phải và bờ tim phải bình thường - những đặc điểm đặc trưng của viêm phổi thùy dưới phải. Viêm phổi thùy dưới luôn nằm trong danh sách các chẩn đoán phân biệt đối với đau bụng ở trẻ. Trẻ nhỏ hiếm khi đau khu trú, nhưng quan sát sẽ xác định xem có bị đau do viêm màng phổi hay không - chúng có thể thở nồng hoặc có thể chỉ ngồi yên một chỗ, hầu như không cử động bên bị ảnh hưởng.

Sinh vật có khả năng gây bệnh cao nhất là *Streptococcus pneumoniae*. Tuy nhiên, chẩn đoán hiếm khi được thực hiện từ phân tích đờm vì trẻ có xu hướng nuốt đờm. Cấy máu có thể dương tính. Trẻ em ở Anh được tiêm chủng ngừa *Streptococcus pneumoniae*, nhưng không phải tất cả các loại huyết thanh đều được bao phủ; đang nỗi lên tình trạng kháng thuốc kháng sinh và cũng có thể xảy ra trường hợp tiêm chủng 'thất bại'. Bất kỳ trẻ nào đã được tiêm chủng có nuôi cấy dương tính (ví dụ máu, dịch màng phổi và dịch não tủy) nên được kiểm tra xem có vấn đề miễn dịch tiềm ẩn nào không, bao gồm cả việc không có lách.

Niall bị hạ natri máu. Không có dấu hiệu cho thấy măt natri (ví dụ tiêu chảy hoặc nôn nghiêm trọng) và do đó nguyên nhân có thể là hội chứng tiết hormone chống bài niệu không thích hợp (SIADH), một mối liên quan đã biết với bệnh viêm phổi. Hạ natri máu do pha loãng. Đầu tiên, kết quả cần được khẳng định - việc lấy máu ở trẻ có thể khó khăn và kết quả không mong muốn nên được lặp lại. Đồng thời, nước tiểu phải được xét nghiệm để biết nồng độ natri và thẩm thấu. Độ thẩm thấu huyết thanh của trẻ được tính như sau:

$$2 \times ([\text{Na}] + [\text{K}] + [\text{urea}] + [\text{glucose}]) = 266 \text{ mosmol/kg} \text{ (bình thường 278–305)}$$

Thông thường nồng độ thẩm thấu trong huyết thanh giảm sẽ ức chế bài tiết hormone chống bài niệu để cho phép bài tiết lượng nước dư thừa dưới dạng nước tiểu loãng. Trong SIADH, nồng độ thẩm thấu nước tiểu cao không thích hợp ($> 320 \text{ mosmol/kg}$) và natri niệu thường $> 40 \text{ mmol/L}$ (không giống như tình trạng giảm thể tích, ở đây $< 20 \text{ mmol/L}$).



Các bước quản lý

- SpO₂ duy trì $> 92\%$.
- Giảm đau thích hợp do đau màng phổi.
- Kháng sinh đường tĩnh mạch theo hướng dẫn của địa phương, ví dụ: amoxicilin.
- Hạn chế dịch ban đầu đến 2/3 lượng duy trì để điều chỉnh tình trạng hạ natri máu. Hạn chế dịch ngay cả khi không bị hạ natri máu, vì SIADH vẫn có thể tiến triển.
- Cân bằng dịch, urê và chất điện giải - điều chỉnh dịch cho phù hợp. Cân hai lần mỗi ngày.
- Theo dõi sự phát triển của tràn dịch màng phổi. Nếu nghi ngờ chụp X-quang phổi, siêu âm ngực để chẩn đoán. Nếu có, nên dùng một đợt dài thuốc kháng sinh để ngăn ngừa viêm mủ màng phổi. Có thể cần dẫn lưu ngực, nếu có biểu hiện suy hô hấp nặng hơn, đè đẩy trung thất trên X-quang phổi, tràn dịch nhiều hoặc không đáp ứng với kháng sinh.
- Đảm bảo dinh dưỡng đầy đủ - trẻ thường chán ăn trong vài ngày. Thức ăn bổ sung có thể qua ống thông mũi dạ dày.
- Tổ chức chương trình tiêm chủng trước khi xuất viện
- Sắp xếp chụp X-quang phổi theo dõi trong 6-8 tuần đối với những trẻ bị xẹp thùy phổi, viêm phổi tròn, các triệu chứng dai dẳng và/hoặc tràn dịch. Nếu vẫn bất thường, hãy xem xét dị vật hít vào.



Điểm chính

- Viêm phổi thùy dưới cần luôn được xem xét để chẩn đoán phân biệt với bệnh lí ổ bụng cấp tính ở trẻ.
- "Vắc xin thất bại" nên được kiểm tra xem có vấn đề về miễn dịch hay không.

TRƯỜNG HỢP 9: Trẻ lớn đau ngực

Bệnh sử

Fabio, trẻ nam 13 tuổi đến khám với tiền sử đau ngực 6 tháng. Cơn đau có thể xảy ra khi nghỉ ngơi hoặc khi vận động. Nó kéo dài đến một giờ. Trẻ thỉnh thoảng bị đánh trống ngực sau khi tập thể dục. Cơn đau không kèm theo choáng và trẻ chưa bao giờ ngất. Trẻ không có triệu chứng về đường hô hấp hoặc đường tiêu hóa. Trẻ bị hen khi còn nhỏ và có salbutamol hít ở nhà, nhưng không có triệu chứng trong vài năm qua. Gia đình có tiền sử tăng huyết áp và ông nội đã chết vì nhồi máu cơ tim cách đây một năm.

Lâm sàng

Mạch 86 nhịp/ phút, đều, huyết áp 124/82 mmHg và tiếng tim bình thường. Không có gan to. Mach bẹn sờ thấy và ngực rõ. Lưu lượng đỉnh thở ra (PEFR) là 460 L/ phút (chiều cao của Fabio là 1.62 m, mức dự đoán PEFR 320–570 L/ phút). Sò thành ngực không đau.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất và chẩn đoán phân biệt là gì?
- Phương pháp điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 9

Chẩn đoán có khả năng nhất của Fabio là đau ngực vô căn. Đây là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây đau ngực ở trẻ. Một khả năng có thể xảy ra là đau ngực do tâm lý, có thể là một dạng đau mà ông của trẻ từng mắc phải, và có thể là thứ phát sau những căng thẳng khác nhau như bị bắt nạt. Viêm sụn sườn là do tình trạng viêm của sụn kết nối đầu bên trong của mỗi xương sườn với xương ức. Có thể có cảm giác đau khi sờ vào sụn ở thành trước ngực, và cơn đau có thể nặng hơn khi cử động hoặc ho. Nguyên nhân không rõ và tình trạng này tự giới hạn.

Việc thiếu các triệu chứng và dấu hiệu về hô hấp với PEFR bình thường sẽ đi ngược lại nguyên nhân hô hấp. PEFR liên quan đến chiều cao và các biểu đồ có giá trị bình thường tồn tại. Trẻ phải từ 5 tuổi trở lên để thực hiện bài kiểm tra này một cách hiệu quả, và thông thường đạt được kết quả tốt nhất trong ba lần đọc. Viêm phổi kèm theo viêm màng phổi là nguyên nhân phổ biến gây ra đau ngực, thường nặng hơn khi hít vào. Trong trường hợp tràn khí màng phổi, cơn đau diễn ra đột ngột và kèm theo khó thở ngắn. Ho dữ dội do bất kỳ nguyên nhân nào cũng có thể dẫn đến đau ngực do cơ xương khớp.

Việc thiếu các triệu chứng tiêu hóa như nôn sẽ đi ngược lại với chứng trào ngược dạ dày-thực quản. Bệnh tim là một nguyên nhân hiếm gặp gây đau ngực ở trẻ em. Đánh trống ngực mà Fabio mô tả có lẽ là thứ phát sau nhịp tim nhanh khi tập thể dục.



Chẩn đoán phân biệt đau ngực

- Chấn thương, ví dụ: **gãy xương sườn**
- **Tập thể dục**
- **Vô căn**
- **Tâm lý**, ví dụ **lo lắng**
- **Viêm sụn sườn**
- **Viêm phổi có dính màng phổi**
- **Hen**
- **Ho dữ dội**
- **Tràn khí màng phổi**
- **Viêm thực quản do trào ngược**
- **Bệnh hồng cầu hình liềm với cơn tức ngực và/ hoặc viêm phổi**
- **Hiếm: viêm màng ngoài tim, đau thắt ngực, hẹp động mạch chủ nặng và viêm tủy xương, khối u**

Fabio và gia đình nên được trán an. Ibuprofen có thể được sử dụng giảm đau và chống viêm đối với những cơn đau kéo dài. Trẻ nên được xem xét lại sau khoảng 2 tháng.



Điểm chính

- **Đau ngực ở trẻ thường vô căn**, do tâm lý hoặc cơ xương khớp.
- **Nguyên nhân phổi** là một nguyên nhân phổ biến hơn gây ra đau ngực.
- **Bệnh tim** là nguyên nhân hiếm gặp gây đau ngực ở trẻ em.
- **X-quang phổi** và **điện tâm đồ** nên được xem xét để loại trừ bệnh lý nghiêm trọng.

Tim mạch

TRƯỜNG HỢP 10: Trẻ sơ sinh tím

Trẻ nam 5 giờ tuổi trên khu hậu sản được nữ hộ sinh chú ý vì xanh quanh môi và lưỡi. Trẻ là con đầu của một bà mẹ 27 tuổi mắc hen, đã dùng steroid dạng hít trong suốt thai kỳ. Khám trước sinh không có gì đặc biệt. Cô ấy chuyên dạ tự nhiên ở tuần 41, nước ối nhuộm phân su, khi màng ối vỡ 1 giờ trước sinh. Máy ghi nhịp tim thai và co thắt tử cung (CTG) trong quá trình chuyển dạ cho thấy sự biến thiên bình thường của nhịp tim thai. Trẻ sinh thường và nặng 3,3 kg. Điểm Apgar là 7 khi 1 phút và 8 khi 5 phút.

Lâm sàng

Trẻ không bị dị hình. Nhiệt độ 36,6°C và refill 2 s. Môi, lưỡi và đầu chi của trẻ tím. Trẻ khóc bình thường và không có dấu hiệu hô hấp gắng sức. Nhịp tim 160 nhịp/ phút, sờ thấy mạch ben, tiếng tim bình thường và không có tiếng thổi. SpO₂ 70% khí trời và không tăng lên khi có oxy. Không có gan lách to.

Cận lâm sàng		
Khí máu động mạch		Bình thường
pH	7.25	7.35-7.42
PaO ₂	4.7 kPa	9.3-13.3 kPa
PaCO ₂	5.0 kPa	4.7-6.0 kPa
Sau 10 phút thở oxy mask lưu lượng cao		
pH	7.23	7.35-7.42
PaO ₂	5.3 kPa	9.3-13.3 kPa
PaCO ₂	5.2 kPa	4.7-6.0 kPa

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra và chẩn đoán phân biệt là gì?
- Giải thích kết quả khí máu như thế nào?
- Điều trị cấp là gì?

CÂU TRẢ LỜI 10

Trẻ này rất có thể bị chuyển vị các động mạch lớn. Có rất ít tình trạng tim bẩm sinh tím xuất hiện vào ngày đầu tiên của cuộc đời, vì trong hầu hết các trường hợp, ống động mạch vẫn mở ở giai đoạn này, duy trì lưu lượng máu ở phổi trong các tình trạng như hẹp phổi và van ba lá, bởi lưu lượng máu phổi sẽ bị hạn chế nghiêm trọng hoặc thiếu. Tình trạng Ebstein nghiêm trọng và dị tật dò tĩnh mạch phổi tắc nghẽn toàn bộ có thể gây tím sớm, nhưng những tình trạng này có liên quan đến suy hô hấp đáng kể. Tăng áp động mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh (PPHN) cũng dẫn đến tím, thường là suy hô hấp ở trẻ sơ sinh, trẻ bị thiếu oxy, hạ thân nhiệt hoặc hạ đường huyết đáng kể, trẻ bị giảm sản phổi hoặc nhiễm khuẩn huyết, hoặc đôi khi không rõ lý do.

Chuyển vị động mạch lớn chiếm tới 5% các trường hợp tim bẩm sinh và là nguyên nhân tim phổi biến nhất gây tím ở trẻ sơ sinh. Chuyển vị động mạch chủ và động mạch phổi, do đó tâm thất phải cung cấp máu đã khử oxy, trở lại từ tuần hoàn hệ thống, vào động mạch chủ và trở lại tuần hoàn hệ thống. Tâm thất trái cung cấp máu có oxy, đến từ phổi, vào động mạch phổi và trở lại phổi. Hai tuần hoàn song song này sẽ dẫn đến việc các cơ quan quan trọng không bao giờ nhận được máu có oxy, và do đó sẽ tử vong nhanh chóng, nếu nó không được trộn trong tâm nhĩ qua lỗ bầu dục, giữa động mạch chủ và động mạch phổi qua ống động mạch. Chụp X-quang ngực có thể cho thấy trung thất trên hẹp do vị trí bất thường của động mạch chủ và động mạch phổi. Siêu âm tim bởi người có kinh nghiệm là cần thiết để xác định chẩn đoán.

Nghiệm pháp tăng oxy cung cấp một phương tiện chẩn đoán xem tím tái là do bệnh tim hay bệnh phổi. Bình thường $\text{PaO}_2 > 9 \text{ kPa}$ và tăng lên hơn 20 kPa sau khi tiếp xúc với 90–100% oxy. Nếu PaO_2 không tăng, điều này gợi ý nhiều đến bệnh tim có tím. Tuần hoàn thai nhi tồn tại cũng có thể dẫn đến thiếu đáp ứng. Đã có bằng chứng về tình trạng thiếu oxy mô trong trường hợp này, vì có nhiễm toan chuyên hóa.

Xử trí cấp cứu bao gồm bắt đầu truyền prostaglandin để duy trì mở ống động mạch. Việc điều chỉnh toan chuyên hóa có thể cần dùng natri bicarbonat. Có thể cần phải phẫu thuật cấp phá vách liên nhĩ bằng bóng để cải thiện sự hòa trộn của máu được oxy hóa và máu khử oxy ở tâm nhĩ. Cuối cùng, một phẫu thuật chuyển đổi động mạch sẽ cần được thực hiện để cung cấp sự chỉnh sửa về mặt giải phẫu.

Việc bổ sung đo độ bão hòa oxy theo mạch này vào khám sức khỏe định kỳ cho trẻ sơ sinh được thực hiện trong vòng 72 giờ đầu đời đã được đề xuất để tăng khả năng phát hiện các dị tật tim bẩm sinh tím tái.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Đo độ bão hòa oxy nếu bạn có bất kỳ nghi ngờ rằng trẻ có thể bị tím tái.• Không có tiếng thổi không loại trừ bệnh tim bẩm sinh nghiêm trọng.

TRƯỜNG HỢP 11: Trẻ sơ sinh sốc

Bệnh sử

Freddie 3 ngày tuổi. Trẻ được xe cấp cứu đưa đến phòng hồi sức ở khoa cấp cứu. Trẻ được tìm thấy sáng nay trong tình trạng nôn vã và thở rất nhanh. Trẻ vẫn khỏe cho đến hôm qua khi trẻ bú không tốt như bình thường. Trẻ sinh thường lúc 39 tuần và được xuất viện cùng ngày. Không có vỡ ối kéo dài và không cần hồi sức khi sinh. Trẻ được bú sữa mẹ hoàn toàn. Trẻ không nhận được vitamin K do bố mẹ phản đối.

Lâm sàng

Freddie thở rên và nhịp thở 70 nhịp/ phút với các biểu hiện rút lõm lồng ngực, liên sườn và xương ức. Phổi nghe rõ. Bão hòa oxy không đo được. Trẻ nôn vã, tím ngoại vi và chi lạnh. Refill 5 s, nhịp tim 180/ phút, huyết áp không đo được và mạch bẹn không bắt được. Tiếng tim không bất thường. Sờ thấy gan ở vị trí 3 cm so với bờ sườn và nhiệt độ 35,0°C.

Cận lâm sàng		<i>Bình thường</i>
Khí máu động mạch		
pH	7.01	7.35-7.42
PaCO ₂	5.3 kPa	4.7-6.0 kPa
PaO ₂	8.1 kPa	9.3-13.3 kPa
HCO ₃	10 mmol/L	18-20 mmol/L
Base excess	-18	-2.5 to +2.5 mmol/L
Glucose	3.8 mmol/L	3.3-5.5 mmol/L

Câu hỏi

- Giải thích kết quả khí máu?
- Cách xử trí ban đầu ở một trẻ sơ sinh bị shock là gì?

CÂU TRẢ LỜI 11

pH của Freddie là 7,01, là một trường hợp nhiễm toan nặng. PaCO_2 bình thường, do đó nhiễm toan không có nguồn gốc từ hô hấp. Lượng bicacbonat thấp và dư bazơ âm lớn cho thấy đây là tình trạng nhiễm toan chuyển hóa. Cũng có mức độ giảm oxy máu. Tuần hoàn của Freddie kém đến mức không thể sờ thấy mạch, máy theo dõi độ bão hòa không bắt được và nhiễm toan chuyển hóa nặng phát triển do giảm tưới máu.

Đây rất có thể là một trường hợp sốc tim do tổn thương tắc nghẽn tim trái bẩm sinh. Những gợi ý là tuổi của trẻ và mất mạch bẹn. Tổn thương tắc nghẽn tim trái dựa vào ống động mạch để tưới máu cho hệ tuần hoàn bằng cách đưa máu từ động mạch phổi vào đầu xa của cung động mạch chủ. Khi ống động mạch đóng lại, tưới máu toàn thân giảm đột ngột, dẫn đến suy tim và sốc. Freddie mắc hội chứng tim trái giảm sản (HLHS). Không có tiếng thổi không loại trừ nguyên nhân tim và không phải lúc nào tiếng thổi cũng có trong HLHS.



Tổn thương tim bẩm sinh với biểu hiện sốc ở trẻ sơ sinh

- Hẹp eo động mạch chủ nặng
- Gián đoạn cung động mạch chủ
- Hội chứng tim trái giảm sản
- Hẹp động mạch chủ nghiêm trọng



Chẩn đoán phân biệt trẻ sơ sinh sốc

- Nhiễm khuẩn - ví dụ: *Streptococcus* nhóm B, virus herpes simplex
- Tim - ví dụ: hội chứng tim trái giảm sản, nhịp tim nhanh trên thất
- Giảm thể tích máu - ví dụ: mất nước, chảy máu
- Thần kinh - ví dụ: viêm màng não, tụ máu dưới màng cứng ('shaken baby')
- Rối loạn phổi - ví dụ: thoát vị hoành bẩm sinh (biểu hiện muộn)
- Chuyển hoá - ví dụ: tăng axit propionic, tăng axit methylmalonic
- Nội tiết - ví dụ: suy toàn tuyến yên

Ở bất kỳ trẻ sơ sinh sốc, điều cần thiết là phải áp dụng một phương pháp hồi sức tiêu chuẩn. Cần duy trì đường thở, cho thở oxy lưu lượng cao, truyền tĩnh mạch và truyền dịch hồi sức. Phải kiểm tra sớm đường máu và điều chỉnh nếu thấp. Phân tích một mẫu khí máu. Kháng sinh đường tĩnh mạch ngay lập tức, vì nhiễm khuẩn huyết là một nguyên nhân có thể điều trị được. Nếu có bất kỳ nghi ngờ nào về tổn thương tim phụ thuộc ống, nên bắt đầu truyền prostaglandin, vì điều này sẽ cứu sống. Hội chẩn ý kiến với các bác sĩ nhi khoa cấp cao, đội gây mê và các dịch vụ chăm sóc tích cực nhi khoa sẽ giúp xử lý thích hợp.



Điểm chính

- Bệnh tim bẩm sinh có thể biểu hiện như sốc ở trẻ sơ sinh sau vài ngày.
- Không có tiếng thổi không loại trừ bệnh tim bẩm sinh.
- Truyền prostaglandin có thể duy trì mở ống động mạch và có thể cứu sống.

TRƯỜNG HỢP 12: Trẻ xanh xao, thở nhanh

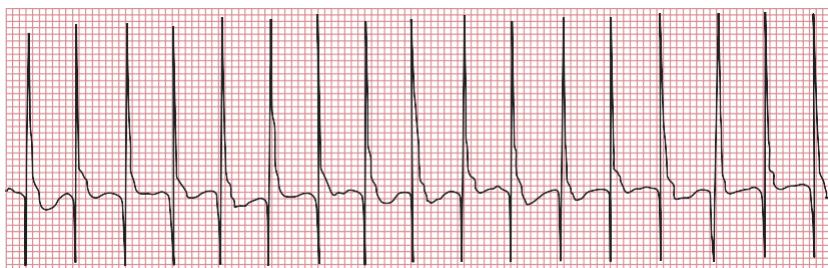
Bệnh sử

Alfie, trẻ 7 tháng tuổi được đưa vào khoa cấp cứu với vì xanh xao. Trong vài giờ qua, trẻ kích thích và thở gấp. Trẻ bú kém. Trẻ không ho hoặc thở khò khè. Không có tiền sử bệnh tật cần lưu ý và trẻ không dùng thuốc. Chị gái 3 tuổi bị cảm, nhưng anh trai 5 tuổi và các thành viên khác trong gia đình đều khỏe.

Lâm sàng

Trẻ không sốt, xanh xao và SpO₂ 91% tự thở. Nhịp tim 270 nhịp/ phút, huyết áp 84/44 mmHg, tiếng tim bình thường và mạch bát được. Refill 4 s, nhịp thở 62 lần/ phút và phổi nghe rõ. Sờ thấy gan 4 cm dưới bờ sườn. Không có dấu hiệu nào khác.

Cận lâm sàng		<i>Bình thường</i>
HGB	128 g/L	105-135 g/L
WBC	$7.0 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$323 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na ⁺	138 mmol/L	135-145 mmol/L
K ⁺	3.9 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	6.4 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	60 μmol/L	20-80 μmol/L
CRP	5 mg/L	<6 mg/L
ECG - xem Hình 12.1		



Hình 12.1 Điện tâm đồ của Alfie (đo trình 2).

Câu hỏi

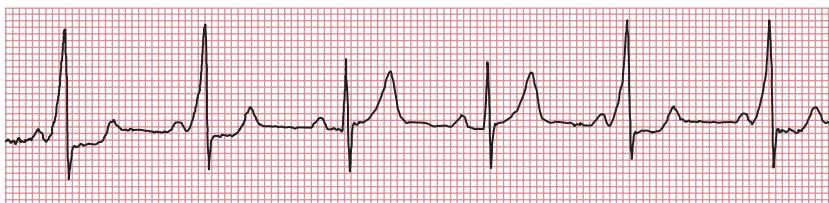
- Điện tâm đồ hiển thị gì và chẩn đoán là gì?
- Những điều trị nào có thể được sử dụng để kiểm soát tình trạng này?

CÂU TRẢ LỜI 12

Điện tâm đồ cho thấy nhịp nhanh phức bộ QRS hép với tốc độ gần 220 nhịp/ phút. Không có sóng P.

Chẩn đoán là nhịp tim nhanh trên thất (SVT). Đây là bệnh lý rối loạn nhịp tim phổ biến nhất ở trẻ em (rối loạn nhịp xoang là một biến thể bình thường). Chẩn đoán dựa trên sự hiện diện của nhịp nhanh phức bộ QRS hép. Sóng P chỉ có thể nhìn thấy trong khoảng một nửa trường hợp. Nó thường là thứ phát sau một cơn nhịp nhanh vào lại bằng cách sử dụng một dãy truyền phụ. Nó cũng liên quan đến hội chứng Wolff – Parkinson – White (xem Hình 12.2). Tình trạng này có thể được chẩn đoán bằng khoảng PR ngắn và sóng QRS (sóng delta) đi lên chậm. Những điều này thường chỉ gặp khi bệnh nhân không bị nhịp tim nhanh.

Nhip tim ở SVT thường là 200–300 nhịp/ phút. Rối loạn nhịp tim có thể kéo dài từ vài giây đến vài ngày. Ở trẻ lớn hơn, chúng có thể kèm theo đánh trống ngực, choáng và khó chịu ở ngực. Tuy nhiên, ở trẻ nhỏ, không có khả năng thông báo các triệu chứng có thể dẫn đến suy tim và sốc, như trường hợp của Alfie. Trong một phần ba trường hợp, có một bệnh tim bẩm sinh kết hợp, do đó, siêu âm tim nên được thực hiện. Nhịp nhanh trên thất cần được phân biệt với nhịp nhanh xoang. Trong trường hợp thứ hai, nhịp tim thường <220 nhịp/ phút, có sự thay đổi nhịp tim lớn hơn và thường có dấu hiệu phù hợp với sốc.



Hình 12.2 Hội chứng tiền kích thích Wolff - Parkinson - White không liên tục. Hai nhịp đầu tiên thể hiện khoảng PR ngắn và sóng delta. Hai nhịp giữa bình thường và sự bất thường trở lại ở hai nhịp cuối. (Reproduced with permission from Worrell, D.A., ed., *Oxford Textbook of Medicine*, 2003, Oxford University Press.)



Đặc điểm của suy tim

- Nhịp tim nhanh
- Thở nhanh
- Gan to
- Ăn kém
- Đổ mồ hôi
- Tăng cân quá mức (cấp)
- Tăng cân kém (mạn)
- Nhịp ngựa phi
- Tím
- Tiếng thổi ở tim

Điều trị ban đầu cho Alfie tuân theo các hướng dẫn hồi sức tiêu chuẩn và trẻ cần được thở oxy. Refill hơi kéo dài nhưng sẽ cải thiện nhanh chóng sau khi điều chỉnh nhịp tim nhanh.

Điều trị cụ thể bao gồm kích thích phế vị, chảng hạn bằng cách kích thích 'phản xạ lặn' sẽ làm tăng trương lực phế vị, làm chậm dần truyền nhĩ thất và chặn nhịp tim nhanh. Điều này có thể được thực hiện bằng cách đặt một chiếc găng tay cao su chứa đầy nước đá lên mặt Alfie. Nếu không thành công, mặt của Alfie có thể được ngâm trong nước đá trong 5 giây. Điều trị bậc hai bao gồm adenosine tiêm tĩnh mạch có thể được sử dụng với liều lượng tăng dần. Nếu điều này không thành công, khử rung DC đồng bộ hóa hầu như sẽ luôn làm ngừng nhịp tim nhanh. Một lựa chọn khác nếu adenosine thất bại, cần thảo luận với bác sĩ tim mạch, là amiodarone. Khi đã đạt được nhịp xoang, nên bắt đầu điều trị duy trì bằng các thuốc như amiodarone hoặc atenolol sau khi tham khảo ý kiến của bác sĩ tim mạch. Trẻ nhỏ (<1 tuổi) có SVT ít có khả năng tái phát hơn trẻ lớn. Chúng thường được điều trị trong 1 năm, sau đó thuốc giảm dần. Trong phần lớn các trường hợp, SVT không tái diễn. Điều trị dứt điểm bao gồm đặt thông tim với cắt bỏ tần số radio.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• SVT là bệnh lý rối loạn nhịp tim phổ biến nhất ở trẻ.• Nó có thể dẫn đến suy tim và sốc.• Điều trị bao gồm vận động phế vị, adenosine tiêm tĩnh mạch và thông tim.

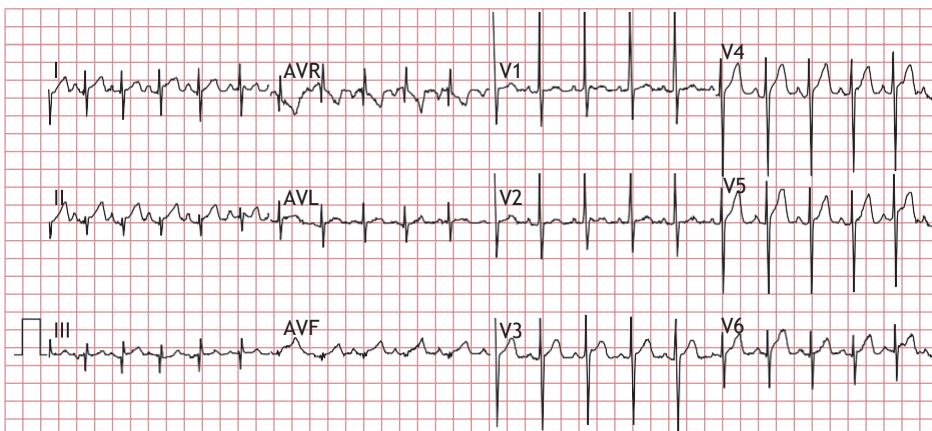
TRƯỜNG HỢP 13: Tiếng thổi ngẫu nhiên

Bệnh sử

Lola, trẻ nữ 3 tuổi được bác sĩ đa khoa chuyển đến bác sĩ nhi vì nghe thấy tiếng thổi khi trẻ đến khám vì sốt và ho. Nhìn qua hồ sơ của trẻ, không thấy tiếng thổi khi kiểm tra lúc 6 tuần tuổi và trẻ chỉ được khám hai lần kể từ đó, với nhiễm trùng nhẹ. Một tuần sau, trẻ được khám lại, tiếng thổi vẫn còn và ông ấy đã giới thiệu tới khoa nhi. Trẻ hoàn toàn khỏe mạnh và không có tiền sử bệnh lý hoặc gia đình cần lưu ý.

Lâm sàng

Lola nhìn chung khỏe mạnh và chiều cao, cân nặng ở bách phân vị 75. Trẻ không bị thiếu máu, vàng da hay tím. Mạch 88 nhịp/phút và huyết áp 90/50 mmHg. Mạch bene sờ thấy. Khám vùng trước tim của Lola không có rung miu, nhưng có một điểm nhô ở cạnh dưới ức trái. Nhịp đinh nằm ở khoang liên sườn năm ở đường giữa xương đòn. Cả hai tiếng tim đều hiện diện, nhưng thành phần phổi của âm thứ hai thì yên tĩnh. Có một tiếng click ngay sau tiếng tim đầu tiên và một tiếng thổi tâm thu tổng máu được nghe thấy to nhất ở vùng phổi. Nó lan cả hai trường phổi và được nghe thấy ở phía sau giữa các xương bả vai. Khám hệ thống hô hấp và bụng bình thường, không có gan to. Điện tâm đồ của Lola được thể hiện trong Hình 13.1.



Hình 13.1 Điện tâm đồ của Lola.

Câu hỏi

- Tại sao bác sĩ đa khoa yêu cầu Lola quay lại để nghe?
- Những đặc điểm nào cho thấy tiếng thổi không có hại?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Điện tâm đồ cho thấy gì?
- Điều gì sẽ xảy ra tiếp theo?

CÂU TRẢ LỜI 13

Có tới 40% trẻ em sẽ nghe thấy tiếng thổi vào một thời điểm nào đó trong thời thơ ấu, đặc biệt nếu được khám vào thời điểm cung lượng tim cao - ví dụ: sốt, thiếu máu hoặc lo lắng. Những tiếng thổi 'vô tội' này có những đặc điểm để yên lòng và cấu trúc của tim là bình thường. Một thực hành tốt là tái khám 1–2 tuần ở những trẻ khỏe mạnh không có triệu chứng sau khi chúng đã khỏe. Nếu tiếng thổi vẫn còn, trẻ nên được chuyển. Việc không nghe thấy tiếng thổi của Lola khi kiểm tra lúc 6 tuần là không phù hợp - những tiếng thổi ở trẻ em thường rất khó nghe. Một tiếng thổi có thể được chẩn đoán là vô tội trên cơ sở các biểu hiện lâm sàng nhất định (xem bảng).



Biểu hiện lâm sàng trong những tiếng thổi vô tội

- Không có triệu chứng
- Không có rung miu hoặc điểm nhô lồng ngực
- Tiếng tim bình thường, bình thường tách đôi mà không có thêm tiếng click
- Yên lặng và nhẹ
- Tâm thu (tiếng thổi tâm trương đơn độc không bao giờ vô tội)
- Ngắn, tống máu (tiếng thổi tâm thu là bệnh lý)
- Vị trí duy nhất không lan tới vùng cổ, phổi hoặc lưng
- Thay đổi tư thế (giảm hoặc biến mất khi bệnh nhân ngồi dậy, nghe to nhất khi họ nằm)

Các thăm dò sâu hơn hiếm khi được chỉ định. Tuy nhiên, phụ huynh có thể lo lắng và phải được đảm bảo rằng một tiếng thổi vô tội chỉ đơn giản là một 'tiếng ồn'. Nó có thể không bao giờ biến mất nhưng điều này không quan trọng vì tim bình thường. Tất cả tiếng thổi khác nên được kiểm tra. Tuy nhiên, điện tâm đồ bình thường và chụp X-quang phổi không loại trừ bệnh lý. Siêu âm tim là một kiểm tra chính xác.

Biểu hiện của Lola là đặc trưng của hẹp van động mạch phổi mức độ trung bình (PVS). Đây là tình trạng phổ biến, chiếm 7–10% các dị tật tim bẩm sinh. Trừ khi hẹp nặng, nếu không trẻ em vẫn khỏe mạnh và không có triệu chứng. Có thể nghe thấy "tiếng click mở" khi bắt đầu tâm thu. Với mức độ nghiêm trọng ngày càng tăng, các đặc điểm lâm sàng thay đổi để phản ánh tình trạng hẹp dần và dẫn đến phì đại thất phải (RVH). Thành phần phổi của tiếng tim thứ hai giảm đi và điểm nhô vùng dưới xương ức bên trái phát triển. Trong PS nặng, có thể có bằng chứng của suy tim phải với gan to.

Điện tâm đồ sẽ hiển thị cùng một tiến trình. Điện tâm đồ của Lola cho thấy độ lệch trực phai và bằng chứng về RVH ('R' ở V1 > 20 milimet, 'S' ở V6 > 5 milimet và sóng T thẳng đứng trên tất cả các đạo trình trước tim bên phái).

Lola cần siêu âm tim để:

- Khẳng định chẩn đoán lâm sàng.
- Đánh giá mức độ nghiêm trọng để hướng dẫn dò và điều trị thêm.
- Loại trừ bất kỳ tổn thương tim liên quan nào, ví dụ: thông liên thất.

Siêu âm tim Doppler đo vận tốc dòng máu qua van - tốc độ này càng cao thì nhu cầu can thiệp càng lớn. Nong van tim bằng bóng là phương pháp điều trị được đa số lựa chọn và kết quả tốt. Hiếm khi cần phẫu thuật cắt van tim. Mức độ PS nhẹ hơn cần được đánh giá lại thường xuyên để theo dõi bất kỳ sự tiến triển nào. Kháng sinh dự phòng để ngăn ngừa viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn không còn được khuyến cáo trong tình trạng này.



Điểm chính

- Có thể nghe thấy tiếng thổi ở tim ở 40% trẻ em.
- Phần lớn tiếng thổi ở trẻ em là không có hại.
- Điện tâm đồ bình thường và X-quang phổi không loại trừ tiếng thổi bệnh lý.
- Siêu âm tim là xét nghiệm khẳng định.

TRƯỜNG HỢP 14: Cơn choáng ngất

Sian, trẻ nữ 15 tuổi, được bác sĩ đa khoa chuyển tới khoa nhi. Thư có nội dung: "Cảm ơn bạn đã xem trẻ này, trẻ có cơn ngất xỉu đầu tiên". Ba tuần trước, trẻ đang ở trường, khi chuông báo cháy bất ngờ vang lên. Trẻ cảm thấy chóng mặt và lạnh ẩm. Bạn bè đã cố gắng giúp trẻ ra khỏi lớp học, nhưng sau đó khoảng một phút, trẻ ngã quy xuống sàn và có những cơn giật ngắn, ánh hưởng cả tứ chi. Không mất chủ động tiểu tiện hay căm lưỡi. Trẻ tỉnh lại trong vòng một phút nhưng tiếp tục cảm thấy yếu trong vài giờ sau đó.

Sian bị sốt giật lúc 18 tháng tuổi và đã ngất xỉu khoảng 5 lần, chủ yếu là do xúc động hoặc khi trời nóng. Trẻ mô tả mình là người hay lo lắng, cứ vài tuần lại có cảm giác tim đập loạn nhịp. Trẻ chưa bao giờ nhập viện, nhưng đã gặp bác sĩ trong thời gian kinh nguyệt nặng. Không có tiền sử gia đình về bệnh động kinh, nhưng dì của trẻ đã suy sụp và mất lúc 28 tuổi tại Canada. Cô ấy học tốt ở trường và hy vọng trở thành bác sĩ hoặc luật sư.

Lâm sàng

Trẻ cao 170 cm (bách phân vị 91) và nặng 53 kg (bách phân vị 50). Khám tim mạch, hô hấp, bụng, thần kinh đều bình thường.

Câu hỏi

- Những nguyên nhân có thể làm trẻ suy sụp là gì?
- Xét nghiệm quan trọng nhất cần thực hiện ở giai đoạn này là gì?

CÂU TRẢ LỜI 14

!

Nguyên nhân của choáng ngất

Phân biệt các đặc điểm

Co giật động kinh: Tiền triệu, mất chủ động tiểu tiện, cắn lưỡi, tiền sử gia đình

Rối loạn nhịp tim: Đánh trống ngực, ngất đột ngột, liên quan đến tập luyện

Ngất do phản xạ thần kinh: Kích thích, chóng mặt, buồn nôn

Cơn hoảng sợ: Tăng thông khí, dị cảm, co thắt bàn tay bàn chân

Cơn khóc lặng: Thường là trẻ mới biết đi, khó chịu/ quấy khóc

Co động kinh thiếu oxy: Thường ở sơ sinh/trẻ mới biết đi, kích thích đau

Giả động kinh: Các vấn đề tâm lý

Nguyên nhân khác

Hạ đường máu

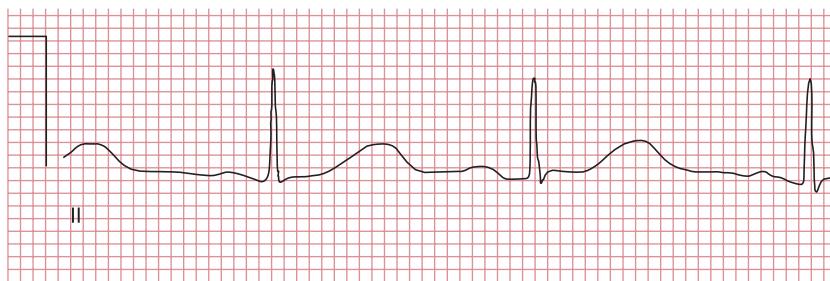
Các rối loạn chuyển hóa khác

Thuốc, rượu

Tiền sử của Sian gợi ý nhiều nhất đến ngất do phản xạ thần kinh (ngất do thần kinh phế vị), rối loạn nhịp tim hoặc có thể là một cơn hoảng loạn. Tiền sử về cơn động kinh ít điển hình, và lý do rất có thể gây ra cơn co giật ngắn là do giảm tưới máu não do huyết áp thấp trong khi bạn bè của trẻ giữ trẻ đứng thẳng - một cơn động kinh thiếu oxy. Điều này nhanh chóng kết thúc khi trẻ nằm ngửa sau khi ngã quy.

Xét nghiệm quan trọng nhất ở đây là điện tâm đồ (ECG), có thể cho thấy nguyên nhân tim đe dọa tính mạng. Điện não đồ (EEG) không thực hiện sau cơn động kinh đầu tiên vì nó có thể là bình thường ở những người tiếp tục bị động kinh và bất thường ở những người không bao giờ có cơn động kinh khác, với điện não đồ giúp tiên lượng ở giai đoạn này rất ít. Các xét nghiệm máu thường được thực hiện để tìm glucose, điện giải, canxi và magie, nhưng thường không hữu ích. Điện tâm đồ của Sian được thể hiện trong Hình 14.1.

Rối loạn này có một số nguyên nhân di truyền và trong một số trường hợp, rối loạn nhịp tim có thể được báo trước bởi một tiếng động lớn đột ngột. Sian tiếp tục yêu cầu điều trị bằng thuốc chống loạn nhịp tim và cấy máy khử rung tim.



Hình 14.1 Điện tâm đồ của Sian.

Khoảng QT được đo từ khi bắt đầu phức bộ QRS đến khi kết thúc sóng T; Khoảng QT được hiệu chỉnh (QTc) cho nhịp tim bằng: $QTc = QT / (\sqrt{R} - \text{khoảng R})$. QTc bình thường là khoảng 0,41 s và phải $< 0,45$ s. QTc của Sian là 0,52 giây.



Điểm chính

- Nguyên nhân phổ biến nhất gây ngất ở thanh thiếu niên là ngất do phản xạ thần kinh (ngất do thần kinh phế vị).
- Nguyên nhân tim luôn phải được xem xét trong việc phân biệt giữa động kinh và cơn choáng ngất.
- Điện tâm đồ nên được thực hiện khi chẩn đoán không rõ ràng.

Nội tiết và tiêu đường

TRƯỜNG HỢP 15: Trẻ nam khát

Bệnh sử

Steven, trẻ nam 4 tuổi được khám tại đơn vị nhi khoa ban ngày với biểu hiện khát nhiều, tiểu nhiều 2 tuần nay. Trẻ cũng bắt đầu làm ướt giường sau một thời gian khô ráo vào ban đêm. Mẹ trẻ nghĩ rằng trẻ đã sụt cân. Trẻ ít vui vẻ hơn bình thường và không muốn đi học - mẹ trẻ thấy mệt mỏi vào cuối học kỳ đầu tiên của trẻ. Mẹ và bà của Steven bị suy giáp. Không có tiền sử y tế nào cần lưu ý và trẻ đã được chủng ngừa đầy đủ. Trẻ có một đứa em trai 2 tuổi khỏe mạnh.

Lâm sàng

Steven chơi ngoan trong phòng. Cân nặng ở bách phân vị 9 và chiều cao ở bách phân vị 50. Quản hơi rộng quanh thắt lưng. Trẻ không sốt, không mất nước. Mạch 84 nhịp/ phút và refill <2 s. Kiểm tra hệ thống hô hấp và bụng bình thường.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	123 g/L	115-155 g/L
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$6-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	138 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	4.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	4.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	46 mmol/L	27-62 mmol/L
Glucose	22.4 mmol/L	3.3-5.5 mmol/L
Ceton máu	2.1 mmol/L	<0.6 mmol/L
Khí máu tĩnh mạch		
pH	7.35	7.35-7.45
P _{CO₂}	4.3 kPa	4.7-6.4 kPa
Bicarbonate	19 mmol/L	22-29 mmol/L
Xét nghiệm nước tiểu	Glucose +++, ceton +++	

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì?
- Điều gì sẽ xảy ra tiếp theo?
- Liệt kê các chủ đề cần được thảo luận với gia đình trẻ.

CÂU TRẢ LỜI 15

Chẩn đoán là đái tháo đường тип 1, cho đến nay là dạng đái tháo đường phổ biến nhất ở thời thơ ấu, đặc trưng bởi rối loạn chức năng tế bào β tuyến tụy do thiếu insulin. Cơ chế chính xác vẫn chưa được hiểu rõ, nhưng các yếu tố môi trường có thể “kích hoạt” quá trình tự miễn dịch qua trung gian tế bào T ở những người nhạy cảm về mặt di truyền (mặc dù chỉ khoảng 10% có tiền sử gia đình). Có thể có tiền sử mắc các bệnh tự miễn dịch khác. Tỷ lệ mắc bệnh đang tăng lên. Tỷ lệ mắc bệnh đái tháo đường тип 2 cũng đang gia tăng cùng với bệnh béo phì.

Mặc dù Steven có ceton niệu, trẻ không bị nhiễm axit và không bị nhiễm toan ceton do tiểu đường (DKA) - một định nghĩa sinh hóa được chấp nhận rộng rãi là pH <7,30 và/ hoặc bicarbonate <15 mmol/ L. Trẻ cũng không bị nôn hay có dấu hiệu nhiễm khuẩn huyết. Do đó, trẻ không cần truyền dịch tĩnh mạch hoặc tiêm insulin tĩnh mạch. Chỉ khoảng 10–20% trẻ em biểu hiện với DKA, thường là trẻ trước tuổi đi học chưa được xem xét chẩn đoán. DKA ở trẻ em có tỷ lệ tử vong khoảng 0,2%, thường do phù não do sử dụng quá nhiều dịch và/ hoặc sự thay đổi nhanh chóng của đường huyết. Có hướng dẫn quản lý quốc gia của Anh - nguyên tắc chính là bù dịch tĩnh mạch chậm, ổn định trong 48–72 giờ với sự theo dõi sát. Sốc và nhu cầu bù dịch rất hiếm và tình trạng mất nước thường chỉ khoảng 5%. Bắt đầu truyền dịch qua đường tĩnh mạch sẽ làm giảm lượng đường trong máu, do đó, insulin tiêm tĩnh mạch được trì hoãn trong một giờ để ngăn ngừa tình trạng giảm quá nhanh. Trong khi truyền dịch tĩnh mạch và insulin, đường huyết và ceton (hàng giờ), urê máu và điện giải (mỗi 4 giờ ban đầu) được theo dõi thường xuyên và điều chỉnh. Cân bằng dịch phải được xem xét thường xuyên và các triệu chứng của tăng áp lực nội soi phải được ghi lại và quản lý phù hợp. Trẻ tính, không nôn và có DKA nhẹ-trung bình (tức là pH 7,1–7,3) có thể được quản lý bằng bù dịch đường uống và insulin tiêm dưới da (SC) thay vì liệu pháp tiêm tĩnh mạch (IV).

Bây giờ Steven cần bắt đầu tiêm insulin SC thường xuyên. Thực hành tốt nhất hiện tại (Hướng dẫn NICE NG 18 2015) khuyến cáo rằng insulin được cung cấp tốt nhất bằng cách tiêm insulin nhiều lần hàng ngày chế độ 'tiêm nhanh liều cơ bản' - insulin nền 'cơ bản' được tiêm một lần mỗi ngày với insulin tác dụng nhanh vào giờ ăn và với đồ ăn nhẹ. Giải pháp thay thế là truyền insulin liên tục (bơm insulin).

Không bao giờ được đánh giá thấp tác động của chẩn đoán đái tháo đường тип 1 (xem Trường hợp 86, liên quan đến báo tin xấu cho các gia đình). Khi chẩn đoán, Steven và gia đình sẽ bắt đầu một chương trình giáo dục chi tiết. Giáo dục được cung cấp bởi một nhóm đa ngành, bao gồm y tá chuyên khoa, bác sĩ dinh dưỡng và nhà tâm lý học. Các khía cạnh của quản lý cần được thảo luận bao gồm:

- Làm thế nào để tiêm insulin cho một đứa trẻ 4 tuổi miễn cưỡng?
- Chích ngón tay kiểm tra máu bốn lần mỗi ngày.
- Giải thích kết quả đường huyết và thay đổi insulin để đạt được mục tiêu tối ưu.
- Nhận biết và điều trị chứng hạ đường huyết - thực sự khiến cha mẹ và bệnh nhân lo lắng, đặc biệt là vào ban đêm.
- Xử trí bệnh kèm theo, ví dụ: viêm dạ dày ruột.
- Uớc lượng ceton máu hoặc ceton niệu.
- Liên hệ với ai trong trường hợp khẩn cấp.
- Chế độ ăn uống - kết hợp insulin với "số lượng carbohydrate".
- Trường học - tin tưởng nhân viên trong việc chăm sóc hàng ngày.
- Mọi quan hệ nhóm ngang hàng- bệnh tiểu đường có nguy cơ khiến trẻ cảm thấy ‘khác biệt’.
- Tập luyện.

- Thời kỳ ‘trăng mật’.
- Biến chứng lâu dài - thảo luân ngay từ đầu vì nhiều gia đình biết đến và lo ngại các biến chứng và cần thông tin khách quan.
- Sử dụng HbA1c để đo kiểm soát với mục tiêu 48 mmol/ mol (6,5%).
- Thành viên của các nhóm hỗ trợ địa phương và/ hoặc quốc gia.



Điểm chính

- Các đặc điểm cơ bản của bệnh tiểu đường тип 1 là khát nhiều và tiểu nhiều.
- Hầu hết bệnh nhân không biểu hiện DKA.
- Bệnh nhân DKA bị nhiễm toan ($\text{pH} < 7,30$) cũng như có ceton niệu.
- Giáo dục và hỗ trợ từ một nhóm chuyên gia đa ngành là rất quan trọng.

TRƯỜNG HỌP 16: Trẻ nam cao

Bệnh sử

Zak, trẻ nam 10 tuổi được khám ngoại trú với vóc dáng cao. Mẹ trẻ 28 tuổi không đặc biệt quan tâm vì bố trẻ 29 tuổi cao 1,93m, mặc dù ông ấy không xuất thân từ một gia đình cao. Tuy nhiên, bạn bè và gia đình đã bắt đầu bình luận và bố mẹ của Zak đang tìm kiếm sự khẳng định lại. Khi được hỏi, Zak thừa nhận rằng trẻ tự ti về tầm vóc của mình và buồn chán việc bị đối xử già hơn so với tuổi thật. Ở trường, mọi người đều mong trẻ có nhiều sự tôn trọng hơn những gì trẻ nghĩ là công bằng. Trẻ khỏe mạnh, mặc dù giai đoạn sơ sinh trẻ có một tiếng thổi ở tim và được cho là lành tính. Trẻ không được siêu âm tim. Anh ấy đang học tập tốt ở trường. Em gái 7 tuổi của trẻ cao ở bách phân vị 75. Mẹ trẻ được đo tại phòng khám và cao 1,66 m. Điều này vào khoảng bách phân vị giữa 50 và 75 đối với một phụ nữ.

Lâm sàng

Zak cao và mảnh khảnh. Chiều cao 1,58 m (bách phân vị > 99,6) và nặng 35 kg (bách phân vị 75). Chiều dài sải tay là 168 cm. Trẻ có những ngón tay thon dài, và khi hoàn toàn nắm chặt bàn tay vào trong, ngón tay cái vượt quá bờ trụ. Trẻ có ngực lõm (ngực hình phễu), nhưng khám hô hấp bình thường. Trẻ có một tiếng click giữa kỳ tâm thu với một tiếng thổi tâm thu muộn nghe thấy ở đỉnh. Khám bụng bình thường và trẻ trước tuổi dậy thì.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Zak cần xét nghiệm thêm gì?
- Ai nên được kiểm tra nữa và bởi ai?

CÂU TRẢ LỜI 16

Chẩn đoán có khả năng nhất của Zak là hội chứng Marfan bệnh mô liên kết. Đây là một chứng rối loạn tổng hợp di truyền của fibrillin-1, một thành phần glycoprotein của các vi sợi của sợi đàn hồi có chức năng neo giữ các mô không đàn hồi như ngoại mạc động mạch chủ và dây chằng treo của mắt.

Theo định nghĩa, tầm vóc cao bao gồm tất cả trẻ có chiều dài hoặc chiều cao ở bách phân vị trên 98. Tuy nhiên, việc phát hiện ra bệnh lý ở những đứa trẻ như vậy là rất hiếm và đại đa số có tầm vóc gia đình cao. Điều này được đặc trưng bởi một cuộc kiểm tra bình thường và các phép đo chiều cao cho thấy không có gia tốc tăng trưởng. Tuổi xương (đánh giá bằng chụp X-quang cổ tay) thường hơi cao so với tuổi, trẻ bước vào tuổi dậy thì tương đối (không bất thường) sớm và hoàn thành giai đoạn tăng trưởng tương đối sớm, với chiều cao cuối cùng nằm trong mức mong đợi của gia đình của họ. Chẩn đoán phân biệt về tầm vóc cao trong gia đình là một hội chứng liên quan đến tầm vóc cao, chẳng hạn như hội chứng Marfan hoặc Klinefelter (47, XXY), hoặc một đứa trẻ bị tăng trưởng nhanh mà nguyên nhân có thể do nội tiết, ví dụ: tình dục sớm, nhiễm độc giáp hoặc dư thừa hormone tăng trưởng. Trẻ có tầm vóc cao lớn trong gia đình hiếm khi được hưởng lợi từ các cuộc điều tra hoặc theo dõi thêm.

Chẩn đoán hội chứng Marfan được thực hiện dựa trên các tiêu chí lâm sàng được chấp nhận - khoảng 90% bệnh nhân đáp ứng các tiêu chí này có đột biến xác định được trong gen fibrillin. Zak biểu thị nhiều đặc điểm cơ xương - tỷ lệ sải tay trên chiều cao $> 1,05$, ngón chân nhện với dấu hiệu ngón tay cái dương tính và ngực lõm - nhưng nhiều hệ thống khác có thể liên quan. Quan trọng nhất là mắt và tim. Lệch thuỷ tinh thể là một trong những tiêu chí chính để chẩn đoán và trẻ cần được khám bằng đèn khe. Tiếng thổi của trẻ là điển hình của sa van hai lá và siêu âm tim là cần thiết để chẩn đoán và theo dõi nguy cơ cao của giãn gốc động mạch chủ tiến triển.

Hội chứng Marfan là một rối loạn ưu thế của NST thường, mặc dù khoảng 30% các trường hợp phát sinh rời rạc. Có khả năng dễ thấy rằng Zak đã thừa hưởng nó từ bố của mình, người cao bất thường trong gia đình của ông ta và nên được đề nghị xét nghiệm. Có một tỷ lệ mắc bệnh đáng kể và giảm tuổi thọ, chủ yếu là do các biến chứng tim mạch, nhưng những người trẻ tuổi như cha của Zak vẫn có thể không có triệu chứng. Tuy nhiên, việc đưa ra chẩn đoán như vậy sẽ có những hậu quả sâu rộng về mặt xã hội, tài chính và tâm lý đối với cá nhân và gia đình của họ. Việc giới thiệu đến nhóm di truyền học là bắt buộc: đầu tiên, để đạt được sự đồng ý thăm dò cho các cuộc điều tra; thứ hai, để xác định chẩn đoán; và thứ ba, tư vấn về nguy cơ tái phát và di truyền - trong hội chứng Marfan, tỷ lệ này là 50%. Việc bác bỏ chẩn đoán cũng quan trọng trong những trường hợp không chắc chắn và các nhà di truyền học nên làm vậy.



Điểm chính

- Nguyên nhân bệnh lý của vóc dáng cao là rất hiếm.
- Những gia đình có thể mắc các chứng rối loạn di truyền nghiêm trọng phải được giới thiệu đến nhóm di truyền học để được chẩn đoán và tư vấn.

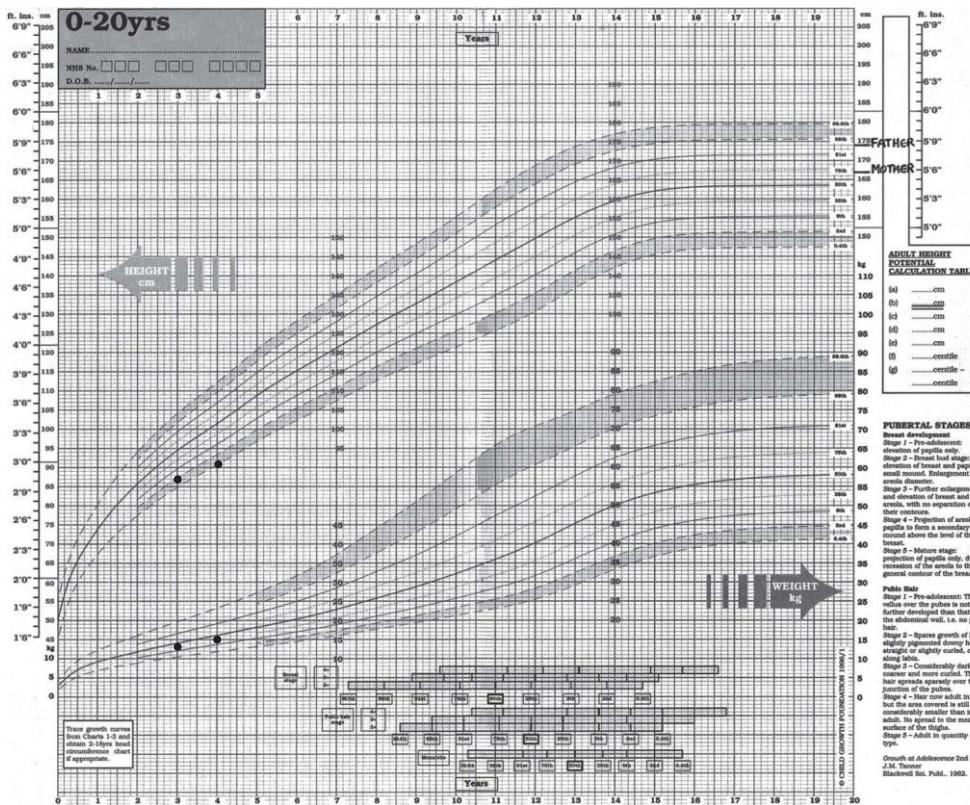
TRƯỜNG HỢP 17: Trẻ nữ thấp

Bệnh sử

Tanya, bé gái 4 tuổi được mẹ đưa đến gặp bác sĩ vì mẹ trẻ lo lắng về sự phát triển của con gái mình. Bà ấy nhận thấy rằng cỡ giày của Tanya không thay đổi trong gần 12 tháng và trẻ vẫn đang mặc quần áo cho một đứa trẻ 2 đến 3 tuổi. Tanya sinh thường 38 tuần và nặng 2,1 kg (bách phân vị 9). Mẹ trẻ đã thử cho bú mẹ nhưng trẻ chưa bao giờ dễ dàng bú, ngay cả khi bú bình. Tanya nhìn chung khỏe, ngoại trừ nhiễm trùng tai tái phát phải đặt ống thông khí màng nhĩ và đeo kính viễn thị. Trẻ phát triển bình thường, mặc dù nhân viên nhà trẻ đã thông báo rằng trẻ có vẻ kém tập trung.

Lâm sàng

Tanya nhìn chung khỏe và được nuôi dưỡng tốt. Bác sĩ nhận thấy hai núm vú xa nhau và đường chân tóc thấp nhưng không tìm thấy bất thường rõ ràng nào khác. Biểu đồ tăng trưởng của Tanya (Hình 17.1).



Hình 17.1 Biểu đồ tăng trưởng của Tanya. (Chart reproduced with kind permission of the Child Growth Foundation.)

Câu hỏi

- How did the GP plot Tanya's parents' heights?
- Những dấu hiệu lâm sàng gợi ý nguyên nhân bệnh lý nào cho tầm vóc thấp lùn?
- Chẩn đoán có khả năng nhất là gì?

CÂU TRẢ LỜI 17

Lập biểu đồ bách phân vị của bố mẹ sẽ xác định xem một đứa trẻ có nằm trong phạm vi chiều cao mong đợi của gia đình chúng hay không. Cả bố và mẹ nên được đo lường, nhưng trên thực tế, điều này thường khó. 'Giới hạn bách phân vị mục tiêu' cũng có thể được tính. Đó là điểm giữa của hai biểu đồ bách phân vị của bố mẹ $\pm 8,5$ cm đối với trẻ gái và ± 10 cm đối với trẻ trai. Với bố mẹ bình thường và con cái khỏe mạnh, chiều cao cuối cùng sẽ được phân bố trong giới hạn tin cậy 95% này.

Tăng trưởng duy nhất ở thời thơ ấu và một công cụ tốt để xác nhận sức khỏe cũng như phát hiện bệnh. Trẻ phát triển khỏe mạnh và tăng cân bình thường theo chuẩn. Thách thức trong việc đánh giá một đứa trẻ thấp bé là chọn ra những đứa trẻ có nguyên nhân bệnh lý khỏi phần lớn những đứa trẻ không có. Thông thường không có một đặc điểm xác định nào, và các phần tử ghép hình lâm sàng (clinical jigsaw) được đặt lại với nhau từ bệnh sử, lâm sàng, mô hình tăng trưởng và bất kỳ cận lâm sàng nào. Một đứa trẻ thấp bé từ bách phân vị 0,4 đến 2 từ một gia đình thấp bé ít đáng lo ngại hơn một đứa trẻ vượt qua đường đi xuống bách phân vị do tốc độ tăng trưởng chậm bất thường. Các nguyên nhân rất nhiều và bao gồm bệnh mạn tính (ví dụ bệnh celiac, hen không kiểm soát được), tác dụng của thuốc (ví dụ: steroid), rối loạn nội tiết (ví dụ: suy giáp, thiếu hụt hormone tăng trưởng) và lạm dụng cảm xúc hoặc các hành vi khác. Đánh giá lâm sàng rất quan trọng.



Nguyên nhân của tầm vóc thấp bé

- Tầm vóc cực ngắn - trên hoặc dưới bách phân vị 0,4
- Kích thước gia đình thấp- ngoài giới hạn mục tiêu của bố mẹ
- Thấp và thừa cân tương đối - gợi ý bệnh nội tiết
- Thấp và rất nhẹ cân - gợi ý dinh dưỡng kém ± kém hấp thu
- Tăng trưởng kém- vượt qua đường đi xuống bách phân vị
- Đặc điểm dị hình
- Tỷ lệ xương không cân đối - biểu đồ có sẵn cho tỷ lệ giữa chiều cao ngồi và chiều dài chân. Tỷ lệ không cân xứng đáng kể gợi ý chứng loạn sản xương, ví dụ: achondroplasia
- Các dấu hiệu của bệnh toàn thân, ví dụ: ngón tay dùi trống

Tanya cực kỳ thấp bé, thấp bé so với gia đình của trẻ và có một số đặc điểm dị hình tinh tế, do đó có thể là một nguyên nhân bệnh lý cho vóc dáng thấp bé của trẻ. Trẻ cũng thừa cân tương đối so với chiều cao của mình, đây là dấu hiệu của bệnh nội tiết. Bác sĩ của Tanya nên giới thiệu trẻ đến một phòng khám nhi khoa để được đánh giá thêm.

Chẩn đoán có khả năng nhất là hội chứng Turner gây ra bởi sự vắng mặt hoàn toàn hoặc một phần của một trong các nhiễm sắc thể X. Tỷ lệ mắc bệnh là 1 trên 3000 trẻ gái sinh ra sống. Tầm vóc ngắn là phổ biến và có biểu đồ tăng trưởng hội chứng Turner cụ thể. Các đặc điểm dị hình thay đổi về tần suất (ví dụ chỉ 50% có màng cổ) và thường khó thấy. Trẻ có núm vú rộng và chân tóc thấp. Trẻ cũng có một số mối liên quan khác – cân nặng thấp, khó bú thời kì sơ sinh, bệnh tai giữa, các vấn đề về thị giác và khả năng tập trung kém. Không có biểu hiện nào là đặc trưng, nhưng kết hợp lại với nhau, chúng có khả năng gây ra hội chứng Turner. Cân lâm sàng phải bao gồm phân tích nhiễm sắc thể.



Điểm chính

- Hầu hết trẻ em có tầm vóc thấp không có nguyên nhân bệnh lý.
- Các đặc điểm dị hình trong hội chứng Turner có thể không rõ ràng và nên có ngưỡng thấp phân tích nhiễm sắc thể ở tất cả trẻ gái thấp bé.

TRƯỜNG HỢP 18: Trẻ nam thừa cân

Bệnh sử

Marlon, trẻ nam 7 tuổi đến khám ngoại trú nhi vì thừa cân. Bố trẻ bắt đầu lo lắng cách đây 1 năm. Mẹ trẻ thừa cân, cao huyết áp và mắc đái tháo đường typ 2, nhưng cân nặng của bố trẻ ở mức trung bình. Bố trẻ nói rằng chế độ ăn uống của bé nhìn chung là tốt nhưng bà của bé thì lại chiều chuộng. Trẻ tập thể thao hai lần một tuần ở trường. Trẻ bị bắt nạt ở trường về cân nặng. Cân nặng lúc sinh của Marlon là 3,8 kg và không có vấn đề gì trong giai đoạn sơ sinh. Trẻ ngáy mỗi đêm nhưng bố mẹ trẻ không nhận thấy bất kỳ con ngưng thở khi ngủ. Trẻ phát triển bình thường. Trẻ không dùng thuốc. Không có bệnh lí nào trong gia đình.

Lâm sàng

Marlon không có bất kì đặc điểm dị hình nào. Trẻ có rạn da bụng nhưng không có bệnh gai đen và không bướu cổ. Huyết áp 116/75 mmHg. Amydal của trẻ lớn nhưng khoảng cách giữa chúng tốt. Không có dấu hiệu nào khác. Chiều cao của Marlon là 125 cm (bách phân vị 75) và nặng 38.7 kg (bách phân vị >99.6).

Câu hỏi

- Chỉ số khối cơ thể (BMI) của Marlon là gì?
- Nguyên nhân có khả năng gây ra bệnh béo phì Marlon là gì?
- Marlon nên được điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 18

BMI của Marlon = cân nặng (kg) / chiều cao (m)² = 38.7/(1.25)² = 24.8 kg/m². Có biểu đồ BMI tiêu chuẩn cho nam và nữ từ 0 đến 20 tuổi. BMI thay đổi tùy theo độ tuổi. Trẻ có chỉ số BMI trên bách phân vị 91 là thừa cân và những trẻ có chỉ số BMI trên bách phân vị 98 là béo phì.

Nguyên nhân có thể nhất của chứng béo phì ở Marlon là béo phì đơn thuần - béo phì do lượng calo tiêu thụ vượt quá mức tiêu hao năng lượng. Đây là nguyên nhân phổ biến nhất của béo phì và không phải do bất kỳ bệnh lý tiềm ẩn nào. Trẻ béo phì đơn thuần có xu hướng cao và thừa cân. Những trẻ thấp và thừa cân có nhiều khả năng mắc bệnh lý tiềm ẩn, chẳng hạn như rối loạn nội tiết.

Rạn da là thứ phát sau bệnh béo phì và thường có màu hồng. Rạn da tím có liên quan đến hội chứng Cushing. Amidan lớn và tắc nghẽn ngưng thở khi ngủ có liên quan đến bệnh béo phì. Marlon không có bệnh gai đen, biểu hiện da dày lên và sẫm màu ở nách, cổ hoặc háng. Nó thường là dấu hiệu của tình trạng kháng insulin và có thể là tiền thân của đái tháo đường typ 2. Trẻ béo phì nên được đánh giá về các bệnh đi kèm, chẳng hạn như tăng huyết áp, tắc nghẽn ngưng thở khi ngủ, tăng insulin máu, tăng lipid máu và đái tháo đường typ 2 (ở trẻ em > 10 tuổi), hội chứng buồng trứng đa nang (ở trẻ gái) và các vấn đề tâm lý xã hội.



Nguyên nhân của béo phì

- Béo phì đơn thuần
- Do di truyền, nghĩa là một hoặc cả bố mẹ đều béo phì
- Bệnh nội tiết, ví dụ: suy giáp, hội chứng Cushing, thiếu hormone tăng trưởng, suy tuyến cận giáp giả
- Thuốc, ví dụ: steroid, natri valproate
- Các hội chứng di truyền, ví dụ: Down, Prader - Willi và Laurence - Moon - Biedl
- Rối loạn liên quan đến bất động, ví dụ: bại não
- Tổn thương vùng hạ đồi, ví dụ: thứ phát sau chấn thương hoặc u não
- Hiếm khi xảy ra đột biến gen đơn lẻ, chẳng hạn như đột biến gen của thụ thể melanocortin 4 và leptin

Điều trị đa ngành. Dinh dưỡng đầu vào rất quan trọng. Trẻ nên được khuyến khích tập thể dục 60 phút/ ngày. Không nên khuyến khích các hoạt động ít vận động như chơi game. Béo phì dẫn đến giảm lòng tự trọng và trong trường hợp này, Marlon bị bắt nạt. Do đó, trẻ nên được gặp một nhà tâm lý, và có thể bắt đầu các liệu pháp hành vi để giúp điều trị chứng béo phì và giúp trẻ脱离 với việc bắt nạt.

Vì amidan phì đại không dẫn đến ngưng thở khi ngủ nên không chỉ định cắt amidan. Huyết áp tâm thu của Marlon dưới bách phân vị 95 đối với trẻ nam 7 tuổi có chiều cao trên bách phân vị 75 và do đó trẻ không bị tăng huyết áp và không cần điều trị.

Điều trị bằng thuốc như Orlistat chỉ định cho trẻ em > 12 tuổi và chỉ được khuyến cáo khi có các bệnh đồng mắc về thể chất hoặc tâm lý nghiêm trọng.

Metformin cũng có thể được sử dụng để hỗ trợ giảm cân. Sau tuổi dậy thì, phẫu thuật giảm cân, chẳng hạn như thắt dạ dày, có thể được xem xét trong những trường hợp nghiêm trọng.



Điểm chính

- Chỉ số khối cơ thể được tính bởi cân nặng (kg)/chiều cao (m)².
- Trẻ có chỉ số BMI trên bách phân vị 91 là thừa cân và những trẻ có chỉ số BMI trên bách phân vị 98 là béo phì.
- Nguyên nhân phổ biến nhất của bệnh béo phì là béo phì đơn thuần.

TRƯỜNG HỢP 19: Trẻ nữ dậy thì sớm

Bệnh sử

Tracey, bé gái 6,5 tuổi gốc Phi đến khám tại phòng khám nhi với tiền sử phát triển vú một năm và 9 tháng có lông mu và lông nách. Trẻ đỏ mồ hôi nhiều hơn trước và có mùi cơ thể. Trẻ không có trứng cá. Kinh nguyệt chưa bắt đầu. Mẹ của Tracey cảm thấy rằng trẻ đã phát triển chiều cao với tốc độ nhanh hơn trong năm qua. Trẻ bị đau đầu, nhưng những cơn đau này xảy ra ít hơn một lần một tháng và không nghiêm trọng. Trẻ không có vấn đề gì về thị giác. Mẹ trẻ bắt đầu có kinh nguyệt lúc 13 tuổi. Tracey không có tiền sử bệnh tật cần lưu ý.

Lâm sàng

Ngực của Tracey ở giai đoạn Tanner 3 và lông mu ở giai đoạn Tanner 2 (xem Trường hợp 20). Trẻ có lông nách thưa. Không có dấu hiệu thận kinh và không có khói ồ bụng hoặc gan lách to. Chiều cao 133 cm, hòn bách phân vị 99,6 và cân nặng 27 kg, trên bách phân vị 91 (chiều cao trung bình của bố mẹ từ bách phân vị 50 đến 75).

Cận lâm sàng		
Oestradiol - 172 pmol/L (giá trị tiền dậy thì <50)		
Xét nghiệm Luteinizing hormone-releasing hormone (LHRH)		
Thời gian (phút)	Luteinizing hormone (LH, units/L)	Follicle-stimulating hormone (FSH, units/L)
0	3.8	3.0
30	14.2	7.3
60	36.4	12.6
Siêu âm khung chậu - buồng trứng to hai bên với nhiều nang nhỏ, đường kính lớn nhất 7 mm. Tử cung to theo tuổi. Không có sọc nội mạc tử cung		
Tuổi xương (từ một Xquang cổ tay) - 9.5 tuổi MRI sọ não - xem Hình 19.1		



Hình 19.1 MRI sọ não. (Reproduced from Raine, J.E. et al., *Practical Endocrinology and Diabetes in Children*, Blackwell Publishing Ltd, Malden, MA, 2006. With permission.)

Câu hỏi

- Chẩn đoán chính xác là gì?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 19

Tracey trưởng thành giới tính sớm phụ thuộc gonadotrophin thứ phát do hamartoma vùng đồi thi. Tình trạng này khác với trưởng thành giới tính sớm không phụ thuộc vào gonadotrophin, nguyên nhân là do sự bài tiết bất thường của steroid sinh dục độc lập với trực dưới đồi-tuyến yên. Trưởng thành giới tính sớm được định nghĩa ở Anh là dậy thì bắt đầu trước 8 tuổi ở nữ và 9 tuổi ở nam. Ở Hoa Kỳ, những định nghĩa này là dưới 7 tuổi ở trẻ nữ da trắng và dưới 6 tuổi ở trẻ nữ châu Phi vùng Caribe. Có thể có tiền sử gia đình.

Dấu hiệu dậy thì đầu tiên ở trẻ gái là ngực phát triển, còn ở trẻ trai thì tinh hoàn to lên với thể tích tinh hoàn từ 4 mL trở lên.

Tuổi dậy thì của Tracey bắt đầu từ 5 tuổi 6 tháng. Mồ hôi, mùi cơ thể, trứng cá và tăng chiều cao (tốc độ chiều cao tăng nhanh tăng từ khoảng 5 cm/năm trước dậy thì lên đến 12 cm/năm) đều là một phần của dậy thì. Bách phân vị chiều cao cao so với trung bình của bố mẹ và tuổi xương cao đều hỗ trợ dậy thì sớm. Xét nghiệm LHRH có thể giúp chẩn đoán trưởng thành giới tính sớm phụ thuộc vào gonadotrophin. Giá trị hormone luteinizing (LH) > 7 units/L với LH chiếm ưu thế là chẩn đoán. Siêu âm cũng phù hợp với dậy thì. Ở đa số trẻ gái (> 90%), nguyên nhân là vô căn. Tuổi dậy thì càng sớm thì khả năng có nguyên nhân càng lớn. Xét nghiệm nên được xem xét ở tất cả các bé gái dưới 8 tuổi. Sự biểu hiện của các đặc điểm thần kinh cũng nên thăm dò, bao gồm cả chụp cộng hưởng từ sọ não (MRI). Ở một số ít các trẻ gái, bệnh hamartoma vùng dưới đồi có thể dẫn đến dậy thì sớm. Hiếm khi, các khối u não ác tính có thể gây ra trưởng thành giới tính sớm. Các chấn thương thần kinh mắc phải, chẳng hạn như viêm não, não úng thủy và bức xạ, cũng có thể dẫn đến dậy thì sớm.

Ngược lại, ở trẻ trai, dậy thì sớm thường là thứ phát sau tổn thương sọ não và chụp MRI là bắt buộc.

Điều trị bằng cách tiêm chất tương tự LHRH hàng tháng. Điều này sẽ dừng quá trình dậy thì và có thể dẫn đến một số thoái triển. Mặc dù hiện tại đã cao, nhưng Tracey có nguy cơ hợp nhất đàu xương sớm với chiều cao thấp khi trưởng thành. Xem xét tâm lý xã hội cũng là một chỉ định quan trọng cho điều trị. Đối diện với những thay đổi cảm xúc ở tuổi dậy thì và có thể có kinh nguyệt sớm có thể khó khăn ở trẻ gái. Ở trẻ gái dậy thì sớm nhẹ, tiến triển chậm, có thể không cần điều trị. Ở trẻ trai, điều trị cũng bằng chất tương tự LHRH. Bất kỳ tổn thương cơ bản nào cũng cần được điều trị. Điều trị thường được tiếp tục cho đến 11 tuổi.

Hamartomas vùng hạ đồi là lành tính và thường có kích thước không thay đổi hoặc phát triển chậm, không có dấu hiệu nào khác. Can thiệp phẫu thuật thần kinh không được chỉ định ngoại trừ một số bệnh nhân bị động kinh kháng trị.



Điểm chính

- Dậy thì sớm được định nghĩa là tuổi dậy thì bắt đầu dưới 8 tuổi ở trẻ gái và 9 tuổi ở trẻ trai.
- Ở nữ thường vô căn, nhưng ở nam thường thứ phát sau tổn thương sọ não.
- Điều trị bằng các chất tương tự LHRH (bất kỳ tổn thương cơ bản nào cũng có thể cần điều trị).

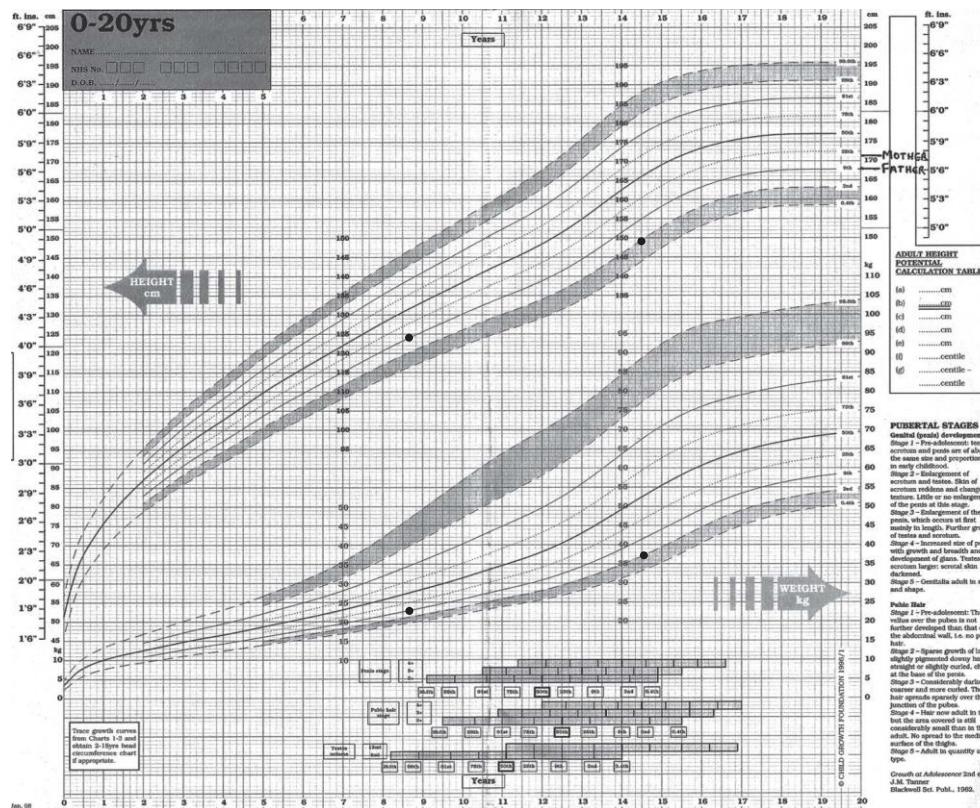
TRƯỜNG HỢP 20: Trẻ nam dậy thì muộn

Bệnh sử

Paul, 14 tuổi 6 tháng, đến gặp bác sĩ lần đầu tiên sau nhiều năm. Trẻ lo lắng về tầm vóc thấp bé và thiếu phát triển ở tuổi dậy thì. Trẻ cảm thấy kém trong các môn thể thao đồng đội và muốn trở thành một giáo viên thể dục. Bác sĩ nhận thấy bố của trẻ ở bách phân vị 9 và mẹ trẻ ở giữa bách phân vị 9 và 25. Không có các triệu chứng khác hay tiền sử cần chú ý.

Lâm sàng

Paul cân đối, khỏe mạnh và mảnh mai. Khám toàn thân và bộ phận bình thường. Dương vật của trẻ dài khoảng 5 cm, da bìu lỏng lẻo và mắt sắc tố. Cả hai tinh hoàn đều sa xuống nhưng khá nhỏ. Không có lông mu hoặc lông nách. Cả chiều cao và cân nặng của trẻ đều ở mức bách phân vị 2. Bác sĩ của Paul tổng hợp một biểu đồ tăng trưởng từ dữ liệu có sẵn (xem Hình 20.1).



Hình 20.1 Biểu đồ tăng trưởng của Paul. (Reproduced with kind permission of the Child Growth Foundation.)

Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?
- Bác sĩ nên làm gì tiếp?
- Có phương pháp điều trị nào không?

CÂU TRẢ LỜI 20

Chẩn đoán có khả năng nhất là chậm phát triển và dậy thì (CDGP) ở một trẻ nam từ một gia đình tương đối thấp. Trẻ nam bước vào tuổi dậy thì bắt cứ lúc nào từ 9 đến 14 tuổi và mất 4-5 năm để hoàn thành. Dậy thì tuân theo một mô hình được công nhận với sự mở rộng ban đầu của tinh hoàn sản xuất testosterone và phát triển dần dần các đặc điểm sinh dục phụ theo các giai đoạn Tanner 1 (tiền dậy thì) đến 5 (trưởng thành) - một hệ thống điểm cho sự phát triển của bộ phận sinh dục và tóc. Thể tích tinh hoàn có thể được ước tính bằng cách sử dụng một thước đo tinh hoàn Prader, 4 mL xác định sự khởi phát của tuổi dậy thì và 15-25 mL là nam giới trưởng thành. Paul chỉ ở giai đoạn 2 phát triển bộ phận sinh dục và giai đoạn 1 phát triển lông mu. Testosterone tăng trưởng kém ở nồng độ thấp (không giống như estrogen ở nữ), do đó, tăng trưởng ở tuổi dậy thì đạt đỉnh tương đối muộn (giai đoạn 4). Trẻ nữ bước vào tuổi dậy thì từ 8 đến 13 tuổi, đạt tốc độ chiều cao cực đại vào khoảng giai đoạn 3 và ngừng phát triển sớm hơn các bé trai. Do đó, phụ nữ thấp hơn nam giới.

Chậm phát triển và dậy thì thường gặp ở các trẻ nam và có thể là nguồn gốc của các vấn đề về nghèo khổ và hành vi. Những trẻ nam xuất thân từ gia đình thấp có thể cảm thấy rất khác biệt so với nhóm bạn cùng lứa vào thời điểm mà việc dựa theo chuẩn mực là quan trọng. Sự tăng trưởng chậm của Paul là rõ ràng do các biểu đồ cắt ngang hiện tại mô tả sai về tất cả các bé trai có tốc độ tăng trưởng nhanh đồng thời. Không giống như biểu đồ dọc, chúng không tính đến độ tuổi dậy thì bình thường. Trẻ nam mắc CDGP tiếp tục phát triển với tốc độ trước tuổi dậy thì, đường bách phân vị đi xuống dưới với sự tăng tốc chậm và bắt kịp sau đó. CDGP hiếm gặp ở trẻ em gái và cần tìm nguyên nhân bệnh lý cho tình trạng chậm dậy thì đáng kể.

Việc Paul lấy can đảm để tìm kiếm lời khuyên có nghĩa là trẻ đang lo lắng. Có thể hiểu được, nhiều người tỏ ra can đảm để che đậy sự xấu hổ của họ. Hồi về hành vi bắt nạt và trêu chọc. Nhiều người hài lòng với sự trấn an rằng cuối cùng thì tất cả sẽ tốt đẹp, nhưng Paul không có khả năng bắt đầu tăng trưởng nhanh trong 12-18 tháng. Trừ khi Paul đã yên tâm, bác sĩ sẽ giới thiệu trẻ đến phòng khám nội tiết.

Việc điều trị thường có sẵn với một đợt ngắn thuốc tiêm testosterone liều thấp, kéo dài 4 tuần để giúp tăng cường phát triển ở tuổi dậy thì và do đó thúc đẩy tăng trưởng. Điều này sẽ không có ảnh hưởng xấu đến chiều cao cuối cùng. Thông thường, chẩn đoán rõ ràng và không cần xét nghiệm gì ngoại trừ tuổi xương thường phát triển chậm. Điều này khiến gia đình yên tâm vì điều đó chứng tỏ rằng trẻ có tiềm năng phát triển bổ sung và trẻ có khả năng tiếp tục phát triển sau khi các bạn cùng lứa tuổi đã dừng lại. Nếu có bất kỳ điều gì không chắc chắn về chẩn đoán, phòng khám nội tiết sẽ xét nghiệm thêm.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Chuẩn theo nhóm tuổi là rất quan trọng đối với thanh thiếu niên.• Chậm phát triển và dậy thì là một chẩn đoán hiếm gặp ở trẻ gái và cần tìm nguyên nhân bệnh lý.

TRƯỜNG HỢP 21: Trẻ là nam hay nữ ?

Bệnh sử

Một nữ hộ sinh gọi đến đơn vị chăm sóc sơ sinh yêu cầu xem xét khẩn cấp trường hợp một trẻ được sinh ra cách đây 10 phút. Khi sinh, họ nghĩ đó là một trẻ trai và nói điều này với bố mẹ. Böyle giờ họ không chắc lắm vì mặc dù trẻ có dương vật nhưng không có bìu rõ ràng, và họ không sờ thấy tinh hoàn. Trẻ có vẻ bình thường và không có gì đáng chú ý về thai kỳ. Trẻ là con đầu.

Lâm sàng

Không có đặc điểm dị hình và kiểm tra hệ tim mạch, hô hấp và bụng bình thường. Trẻ nặng 3,1 kg. Có một dương vật dài 1,5 cm (bình thường ở trẻ sơ sinh nam đủ tháng > 2,5 cm) với một lỗ mở đáy chậu duy nhất ở gốc của dương vật. Có sắc tố của các nếp gấp âm hộ, được hợp nhất với nhau và không có âm đạo rõ ràng. Không sờ thấy tuyến sinh dục, kẽ cù trong ống bẹn. Hậu môn ở vị trí bình thường. Cơ quan sinh dục ngoài của trẻ có thể được nhìn thấy trong Hình 21.1



Hình 21.1 Cơ quan sinh dục ngoài.

Câu hỏi

- Đây là trẻ nam hay nữ?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất và phân biệt là gì?
- Xét nghiệm nào cần thiết?

CÂU TRẢ LỜI 21

Ở giai đoạn này, không ai có thể nói trẻ này là trai hay gái. Không bắt buộc phải đoán vì đó có thể là nam tính hoá ở nữ (trẻ nữ bình thường tiếp xúc với androgen dư thừa trong tử cung) hoặc lưỡng tính giả nam. Rối loạn phát triển giới tính (DSD) là một cấp cứu y tế và xã hội, và các gia đình cảm thấy khó khăn khi không biết giới tính của con mình. Trong khi chờ xét nghiệm cấp, họ không nên đặt tên cho đứa bé hoặc đăng ký khai sinh.

Trong trường hợp không sờ thấy tuyến sinh dục, nhưng có bằng chứng nam hóa với một dương vật nhỏ và có sắc tố, rất có thể đây là nam tính hoá ở nữ. Nguyên nhân phổ biến nhất là tăng sản thượng thận bẩm sinh (CAH). Nếu trẻ lưỡng tính giả nam, sẽ có sự khác biệt lớn hơn nhiều, bao gồm rối loạn sản xuất gonadotrophin (ví dụ: hội chứng Kallman), khiếm khuyết về tổng hợp testosterone và tính không nhạy cảm của cơ quan do bất thường thụ thể androgen. Với tình trạng lưỡng tính giả nam rất nặng, có thể giới tính thiên về nữ. Những trẻ như vậy cần được chuyển gấp đến trung tâm chuyên khoa với đội ngũ bác sĩ nội tiết, tiết niệu, di truyền học và tâm lý học.

Tăng sản thượng thận bẩm sinh là một nhóm các rối loạn chuyển hoá di truyền lặn (IEM) (do đó thường xảy ra nếu bố mẹ có cùng huyết thống) trong con đường sinh steroid tuyến thượng thận tạo ra mineralocorticoid (aldosterone), glucocorticoid (cortisol) và androgen (testosterone). 95% các trường hợp là do thiếu hụt 21-hydroxylase (21-OHD). 21-hydroxylase (21-OH) xúc tác các bước cuối trong con đường mineralocorticoid và glucocorticoid. Hậu quả giống nhau đối với bất kỳ IEM nào - thiếu hụt sản phẩm cuối cùng, tiếp tục thông qua con đường, tích tụ các tiền chất và chuyển hướng sang các con đường thay thế. Thiếu cortisol gây ra hạ đường huyết và đáp ứng kém với căng thẳng. Các tiền chất tăng cao chuyển hướng sang con đường androgen và testosterone gây nam hoá cả thai nhi nam và nữ. Hầu hết trẻ cũng bị thiếu aldosterone. Những trẻ bị thiếu lúc sinh biểu hiện vào tuần thứ hai cuộc đời với triệu chứng mất muối (bệnh Addison) - nôn và sôc với hạ natri máu nghiêm trọng, tăng kali huyết và nhiễm toan.

Bệnh nhân với 21-OHD cần thay thế steroid suốt đời, ban đầu bằng hydrocortisone và fludrocortisone (một chất tương tự mineralocorticoid), và theo dõi nội tiết.

Thời gian thực hiện bất kỳ cuộc phẫu thuật nào để giảm phi đại âm vật và tạo hình âm đạo đang gây tranh cãi.

Các xét nghiệm trong những ngày đầu giúp làm sáng tỏ chẩn đoán và theo dõi các biến chứng:

- Karyotype - kết quả trong 48 giờ nếu phòng thí nghiệm thông báo
- Siêu âm khung chậu và bụng - để khảo sát tinh hoàn, buồng trứng và tử cung, cực kỳ hữu ích và có sẵn ngay lập tức
- 17-hydroxyprogesterone - gửi sau 48 giờ ở tất cả trẻ sơ sinh
- Xét nghiệm nội tiết tố nam đầy đủ
- Định lượng steroid niệu
- Máu, điện giải và glucose - từ ngày thứ 2, theo dõi glucose tại giường
- Hoạt động renin huyết tương - ước tính tốt nhất tình trạng muối

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Không bao giờ đoán giới tính của một đứa trẻ sơ sinh có cơ quan sinh dục bất thường.• Nam tính hoá ở sơ sinh nữ hầu như luôn luôn là tăng sản thượng thận bẩm sinh do 21-OHD.

TRƯỜNG HỢP 22: Trẻ nam có vú

Bệnh sử

Anthony, bé trai 15 tuổi đến một phòng khám ngoại trú với tiền sử nồng hóa tuyến vú 18 tháng. Đầu khi có hiện tượng căng tức vú. Không có tiền sử tiết sữa. Trẻ đã ngừng hoạt động thể thao ở trường vì quá xấu hổ khi cởi quần áo trước mặt các bạn cùng lớp trong phòng thay đồ. Trẻ đi học chậm hơn một chút và cần được giúp đỡ thêm. Dì của trẻ bị ung thư vú và bà của trẻ mất vì ung thư vú. Trẻ không dùng thuốc và không bị dị ứng.

Lâm sàng

Anthony có biểu hiện nồng hóa tuyến vú đổi xứng vừa phải. Giai đoạn dậy thì như sau (xem Trường hợp 20): lông mu, Tanner giai đoạn 4 và cơ quan sinh dục, Tanner giai đoạn 3. Tinh hoàn đều có thể tích 15 mL (sử dụng thước đo tinh hoàn Prader). Không có khối ô bụng và không có các dấu hiệu khác.

Trẻ nặng 78 kg, ở giữa bách phân vị 91 và 98 và cao 169 cm, trên bách phân vị 50.

Cận lâm sàng	Bình thường	
Follicle-stimulating hormone	2.9 units/L	1.8-10.6 units/L
Luteinizing hormone	3.3 units/L	0.4-7.0 units/L
Testosterone	9.2 nmol/L	7.6-21.5 nmol/L
Oestradiol	98 pmol/L	30-130 pmol/L

Câu hỏi

- Chẩn đoán gì?
- Điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 22

Anthony bị nữ hóa tuyến vú ở tuổi dậy thì. Tất cả nam giới đều có một lượng nhỏ estrogen, cũng như tất cả nữ giới đều có một lượng nhỏ androgen tuyến thượng thận (ở nữ giới, dẫn đến sự phát triển của lông mu và lông nách). Nữ hóa tuyến vú phổ biến ở nam giới tuổi dậy thì và do giảm testosterone so với tăng estrogen ở tuổi dậy thì.

Hội chứng Klinefelter (XXY) có thể liên quan đến chứng nữ hóa tuyến vú và khó khăn trong học tập. Những bệnh nhân này cũng có tinh hoàn nhỏ và điều này khiến chẩn đoán không phù hợp ở trẻ. Nữ hóa tuyến vú đôi khi có tính chất gia đình. Rất hiếm khi các khối u tiết estrogen có thể dẫn đến nữ hóa tuyến vú, ví dụ: một khối u tuyến thượng thận nữ hóa hoặc một khối u tế bào Leydig của tinh hoàn. Việc không có một bên tinh hoàn phì đại và các dấu hiệu ở bụng và mức độ oestradiol bình thường khiến những chẩn đoán này rất khó xảy ra ở Anthony. Các loại thuốc như estrogen, spironolactone và các loại thuốc lạm dụng, chẳng hạn như cần sa, cũng có thể gây ra chứng nữ hóa tuyến vú.

Các u tiết prolactin thường không kèm theo nữ hóa tuyến vú và sự vắng mặt của việc tiết sữa làm cho chẩn đoán này khó có thể xảy ra. Ung thư vú đặc biệt hiếm ở tuổi dậy thì.

Các trường hợp nữ hóa tuyến vú ở tuổi dậy thì nhẹ đến trung bình không cần xét nghiệm. Tình trạng này chỉ thoáng qua và thường kéo dài trong vài tháng đến 2 năm. Anthony hơi thừa cân và tỷ lệ phì đại của bộ ngực có thể là do mô mỡ hơn là mô vú. Do đó lời khuyên về giảm cân có thể hữu ích. Trong các trường hợp nhẹ đến trung bình, tránh an thường là đủ. Nếu nữ hóa tuyến vú nghiêm trọng, hoặc dẫn đến các vấn đề tâm lý xã hội, ví dụ: bị bắt nạt nghiêm trọng, phẫu thuật thẩm mỹ được chỉ định. Có thể thực hiện thu nhỏ tuyến vú bằng cách hút mỡ hoặc rạch dưới quầng vú loại bỏ mô thừa.



Điểm chính

- Nữ hóa tuyến vú thường gặp ở trẻ trai tuổi dậy thì.
- Trấn an thường là đủ, nhưng đôi khi phẫu thuật thẩm mỹ được chỉ định.

TRƯỜNG HỢP 23: Trẻ nam với chân vòng kiềng

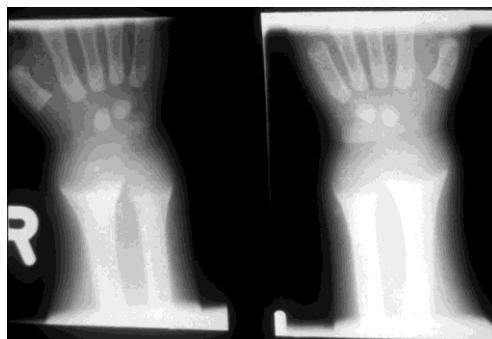
Bệnh sử

Tariq, một bé trai châu Á 2 tuổi đến phòng khám nhi với đôi chân vòng kiềng và tăng cân kém. Trẻ sinh ra ở Bangladesh và gia đình chuyển đến Anh khi trẻ 3 tháng tuổi. Bé bú mẹ trong năm đầu tiên. Mẹ của trẻ nói răng hiện tại trẻ có vài chai sữa bò mỗi ngày và trẻ chán ăn với lượng chất đặc ăn vào kém. Trẻ không có triệu chứng tiêu hóa. Mẹ trẻ cảm thấy rằng trẻ không năng động như những đứa trẻ khác cùng tuổi. Không có tiền sử gãy xương. Không có tiền sử gia đình cần lưu ý.

Lâm sàng

Tariq xanh xao, trán nhô lên và biến dạng chân vòng kiềng rõ. Trẻ có cổ tay phình lên (xem Xquang ở hình 23.1). Không có dấu hiệu lâm sàng nào khác. Trẻ cao ở bách phân vị 25, nặng ở bách phân vị 2.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	98 g/L	115-155 g/L
MCV	64 fL	70-86 fL
MCH	22 pg	24-30 pg
WBC	$8.7 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$572 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Ferritin	4 ng/mL	15-200 ng/mL
Hemoglobin niệu sàng lọc	Bình thường	
Na+	137 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	4.1 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	4.7 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	60 µmol/L	27-62 µmol/L
Calcium	2.21 mmol/L	2.20-2.70 mmol/L
Phosphate	1.30 mmol/L	1.25-2.10 mmol/L
ALP	1372 U/L	145-420 U/L
Bilirubin	16 µmol/L	2-26 µmol/L
ALT	32 U/L	10-40 U/L



Câu hỏi

- Kể tên hai rối loạn ảnh hưởng đến Tariq.
- Điều trị gì?

Hình 23.1 Xquang xương cổ tay của Tariq.

CÂU TRẢ LỜI 23

Tiền sử dinh dưỡng ở trẻ châu Á, kèm theo các dấu hiệu lâm sàng, ALP cao, canxi ở mức ranh giới và X-quang cổ tay, tất cả đều chỉ điểm bệnh còi xương. Hơn nữa, việc hấp thụ dinh dưỡng kém, xanh xao và thiếu máu hồng cầu nhỏ là điển hình của bệnh thiếu máu do thiếu sắt.

Còi xương là một rối loạn đặc trưng bởi sự thát bại trong quá trình khoáng hóa của xương đang phát triển. Phần lớn các trường hợp là do tiếp xúc với ánh sáng mặt trời không đủ cùng với sự thiếu hụt dinh dưỡng vitamin D. Tình trạng này phổ biến hơn ở trẻ em có làn da sẫm màu, những trẻ cần tiếp xúc với ánh nắng nhiều hơn để tổng hợp đủ lượng vitamin D. Trẻ em có da ít tiếp xúc với ánh nắng mặt trời, thường vì lý do tôn giáo, cũng có nguy cơ bị còi xương cao hơn. Bú sữa mẹ kéo dài làm tăng nguy cơ còi xương, vì sữa mẹ là nguồn nghèo vitamin D. Sữa công thức thường được bổ sung vitamin D, nhưng sữa bò cũng là nguồn cung cấp nghèo vitamin D. Các bệnh cần trở qua trình chuyển hóa trao đổi chất và hoạt động của vitamin D, chẳng hạn như bệnh gan và thận nặng, có thể dẫn đến còi xương. Các bệnh liên quan đến kém hấp thu, chẳng hạn như bệnh celiac, cũng có thể dẫn đến còi xương. Các bệnh khác cần trở cân bằng nội môi canxi và phosphat có thể gây còi xương, ví dụ: khiếm khuyết ống thận như còi xương giảm phosphat máu, trong đó có suy giảm hấp thu phosphat, hoặc hội chứng Fanconi trong đó có khiếm khuyết trong việc tái hấp thu phosphat, glucose và axit amin.

Các đặc điểm lâm sàng bao gồm cổ tay và mắt cá chân dày lên, bướu trán (trán dô), các điểm nổi sụn-sườn nổi rõ (tràng hạt), chân vòng kiềng hoặc đầu gối khuỳnh vào, nhũn sọ, yếu cơ, co cứng, con hạy canxi máu và hiếm khi là bệnh cơ tim.

Chụp X-quang cổ tay cho thấy sự xuất hiện điển hình trong bệnh còi xương với sự mở rộng của đĩa tăng trưởng và hành xương dẹt, đường cốt hoá nham nhở (**cupping, splaying and fraying of the metaphysis**).

Mức vitamin D để xác nhận căn nguyên của bệnh còi xương và mức kháng thể transglutaminase chống mô để loại trừ bệnh celiac rất hữu ích.

Thiếu máu do thiếu sắt được cho là xảy ra ở một phần tư trẻ em dưới 5 tuổi. Sữa bò là nguồn cung cấp nghèo chất sắt. Mặc dù thường là dinh dưỡng, nhưng máu máu nén được coi là nguyên nhân có thể xảy ra, đặc biệt là ở trẻ lớn. Điều này có thể do mất máu đường tiêu hóa bị che lấp thứ phát sau loét dạ dày tá tràng, bệnh túi thừa Meckel hoặc bệnh viêm ruột. Mức độ ferritin nên được thực hiện để xác định chẩn đoán và có khả năng rất thấp. Cần thực hiện hemoglobin niệu ở các nhóm nguy cơ cao để loại trừ các rối loạn như bệnh thalassemia cũng có thể gây ra thiếu máu hồng cầu nhỏ và có thể cùng tồn tại với tình trạng thiếu sắt. Trẻ có thể xanh xao, mệt mỏi, cáu kỉnh và biếng ăn. Trong một số trường hợp nghiêm trọng, trẻ có thể thở nhanh. Có bằng chứng cho thấy thiếu máu do thiếu sắt cũng có thể có tác động xấu đến khả năng tập trung và học tập.

Điều trị bao gồm một đợt 3 tháng uống vitamin D. Hóa sinh xương và vitamin D nên được đo 3 tháng sau khi bắt đầu điều trị để đảm bảo các thông số sinh học bình thường. Sau đó nên dùng liều duy trì vitamin D trong thời gian dài. Tiên lượng cho việc giải quyết hoàn toàn các biến dạng là tốt. Trong trường hợp canxi máu thấp, ban đầu cũng cho canxi và cần xét nghiệm máu thường xuyên cho đến khi mức canxi bình thường trở lại.

Thường có thiếu máu do thiếu sắt kèm theo, như trường hợp của Tariq. Thịt đỏ và rau xanh là nguồn cung cấp chất sắt tốt và một số loại thực phẩm, chẳng hạn như ngũ cốc, thường được tăng cường chất sắt. Thiếu máu nên được điều trị bằng một đợt uống sắt kéo dài 3 tháng. Giới thiệu chế độ ăn và sàng lọc bệnh còi xương và thiếu sắt của anh chị em cũng nên

được khuyên khích.



Điểm chính

- Bệnh còi xương thường là thứ phát do tiếp xúc không đủ với ánh sáng mặt trời và chế độ dinh dưỡng kém.
- Cổ tay dày, chuỗi tràng hạt và chân vòng kiềng là những đặc điểm lâm sàng điển hình.
- Điều trị bằng vitamin D.
- Thiếu sắt rất phổ biến ở trẻ nhỏ và có thể được điều trị thành công bằng chế độ ăn uống và uống sắt.

Trường hợp 24: Trẻ nữ với cổ sưng

Bệnh sử

Shelley, một bé gái 14 tuổi được chuyển đến khoa điều trị ngoại trú nhí vì trẻ nhận thấy có vùng sưng ở cổ. Trẻ đã giảm 3 kg trong 2 tháng qua và khó ngủ. Ngoài ra, mẹ của Shelley cho biết trẻ đã lo lắng và ‘run’ hơn nhiều so với bình thường trong vài tuần qua và bà ấy nghĩ rằng mắt Shelley to hơn bình thường. Trẻ bắt đầu có kinh nguyệt cách đây 2 năm. Chu kỳ thường xuyên nhưng không đều trong vài tháng gần đây. Mẹ của Shelley mắc bệnh tiểu đường type 2 và dì của trẻ bị suy giáp. Không có bệnh nào khác phát hiện trong gia đình. Trẻ không dùng thuốc.

Kiểm tra

Shelley trông bồn chồn và có mắt lồi (Hình 24.1). Tay trẻ có mồ hôi và run. Nhịp tim 150 nhịp/phút và huyết áp 134/70 mmHg. Khám cổ thấy một khối bướu lớn nhẵn ở đường giữa cổ trước. Chiều cao 161 cm (bách phân vị 50) và cân nặng 41 kg (bách phân vị 9).

 Cận lâm sàng		
Serum TSH	<0.1 mU/L	Normal
Serum free thyroxine (fT4)	55 pmol/L	9-25 pmol/L
Serum free triiodothyronine (fT3)	27 pmol/L	3.5-7.8 pmol/L
TSH receptor antibody (TRAb)	Positive	Negative



Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?
- Điều trị cho Shelley như thế nào?

Hình 24.1 Hình ảnh mặt và cổ của Shelley. (Image reproduced with kind permission of John Wiley and Sons.)

CÂU TRẢ LỜI 24

Shelley có các dấu hiệu và triệu chứng gợi ý đến nhiễm độc giáp. Như hình ảnh của trẻ chứng tỏ trẻ bị lồi mắt và bướu cổ. Các chẩn đoán phân biệt của nhiễm độc giáp bao gồm bệnh Graves, viêm tuyến giáp Hashimoto (thường biểu hiện với suy giáp nhưng có thể biểu hiện với cường giáp), viêm tuyến giáp bán cấp, bướu cổ đa nhân tuyến giáp, nốt tự trị, u tuyến yên tăng tiết TSH, hội chứng kháng T4 chọn lọc, quá liều thyroxine và tác dụng phụ của thuốc (ví dụ như amiodarone và iốt). Các dấu hiệu và triệu chứng của Shelley phù hợp với bệnh Graves.

Bệnh Graves là một hội chứng bao gồm cường giáp, bướu cổ, bệnh mắt (mắt lồi) và đôi khi phù niêm trước xương chày. Nguyên nhân là do các tự kháng thể đối với thụ thể hormone kích thích tuyến giáp (TSH) kích thích tổng hợp hormone tuyến giáp và tăng trưởng tuyến giáp. Bệnh Graves có tỷ lệ mắc khoảng 1 trên 5000 ở trẻ em. Mục đích của xét nghiệm ở trẻ nhiễm độc giáp là để xác định chẩn đoán bệnh Graves. Thường có tiền sử gia đình mắc bệnh tuyến giáp.

Điều trị bệnh Graves bao gồm thuốc kháng giáp, iốt phóng xạ hoặc cắt tuyến giáp. Việc lựa chọn phương pháp điều trị phụ thuộc vào tỷ lệ rủi ro-lợi ích của từng cá nhân. Thuốc kháng giáp, cụ thể là carbimazole, hầu như luôn được sử dụng ban đầu ở trẻ em bị bệnh Graves. Phần lớn, > 87%, trẻ về bình giáp trong vòng vài tuần hoặc vài tháng và sau đó có thể giảm liều carbimazole. Điều trị thường được đưa ra trong 18–24 tháng. Tỷ lệ thuyên giảm (tỷ lệ trẻ duy trì bình giáp > 6 tháng sau khi ngừng điều trị bằng thuốc) là 25–65%. Các tác dụng phụ của thuốc bao gồm mất bạch cầu hạt, phát ban, viêm gan, suy giáp và gia đình nên được thông báo về những tác dụng phụ có thể xảy ra này. Cần theo dõi thường xuyên nồng độ hormone tuyến giáp. Ở trẻ em trên 10 tuổi, liệu pháp i-ốt phóng xạ thường là liệu pháp thứ hai nhưng đôi khi có thể được sử dụng như phương pháp điều trị chính. Nó dẫn đến suy giáp vĩnh viễn cần bổ sung thyroxine. Cũng có một số lo ngại về ảnh hưởng lâu dài của bức xạ ở trẻ em. Cắt toàn bộ tuyến giáp là một phương pháp điều trị có cùng hiệu quả và an toàn. Tuy nhiên, nó cũng dẫn đến suy giáp vĩnh viễn dẫn đến việc phải bổ sung thyroxine suốt đời. Ngoài ra còn có nguy cơ suy tuyến cận giáp và tổn thương dây thần kinh thanh quản tái phát.

Các dấu hiệu và triệu chứng của hoạt động quá mức giao cảm như đánh trống ngực, nhịp tim nhanh, tăng huyết áp, mạch đập mạnh và run có thể được điều trị bằng thuốc chẹn beta (ví dụ: propranolol) cho đến khi nồng độ hormone tuyến giáp trở lại bình thường. Tuy nhiên, propranolol không được sử dụng cho trẻ em bị hen suyễn hoặc suy tim.

Bệnh về mắt ở trẻ em nhẹ hơn người lớn. Các triệu chứng như đau hoặc khô mắt nên được điều trị bằng thuốc nhỏ mắt hydromellose. Trong trường hợp có các triệu chứng nghiêm trọng hoặc chuyển động mắt giảm, nên tham khảo ý kiến bác sĩ nhãn khoa.

Tất cả trẻ em mắc bệnh Graves đều cần được theo dõi suốt đời cả bệnh cường giáp và suy giáp. Các tình trạng tự miễn dịch liên quan khác có thể xảy ra như bệnh đái tháo đường тип 1, bệnh Addison, bệnh lang ben, rụng tóc từng vùng và bệnh celiac.



Điểm chính

- Bệnh Graves là nguyên nhân phổ biến nhất của cường giáp ở trẻ em và thanh thiếu niên.
- Điều trị bệnh Graves bao gồm thuốc kháng giáp (carbimazole), iốt phóng xạ hoặc phẫu thuật.
- Cần chú ý đến các tình trạng tự miễn dịch liên quan khác như bệnh đái tháo đường тип 1.

Tiêu hoá

TRƯỜNG HỢP 25: Trẻ nôn

Bệnh sử

Tom, trẻ sơ sinh 7 tuần tuổi chuyển đến đơn vị cấp cứu với tiền sử nôn một tuần không có dịch mật. Mẹ trẻ mô tả trẻ nôn vọt. Trẻ bú tốt nhưng giảm 300 g, từ lần cân cuối cách đây 1 tuần. Trẻ táo bón nhẹ. Gia đình mới trở về từ Tây Ban Nha. Không có thành viên nào khác trong gia đình bị nôn. Chị gái trẻ bị trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và nhiễm khuẩn tiết niệu.

Lâm sàng

Tom không sốt, mắt nước nhẹ. Mạch 170 nhịp/phút, huyết áp 82/43 mmHg, refill <2 s. Không có gan lách to, không có khối ở bụng, không đau bụng. Cơ quan khác không có dấu hiệu bất thường.

Cận lâm sàng		<i>Bình thường</i>
HGB	117 g/L	105-135 g/L
WBC	$10.0 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$332 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	134 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	3.1 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Clo	81 mmol/L	98-106 mmol/L
Urea	9.0 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	60 μ mol/L	18-35 μ mol/L
Khí máu		
pH	7.56	7.36-7.44
Pco2	6.0 kPa	4.0-6.5 kPa
HCO3	38 mmol/L	22-29 mmol/L
Base excess	+10	(-2.5)-(+2.5) mmol/L
Xét nghiệm nước tiểu	Bình thường	

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng nhất?
- Chẩn đoán phân biệt?
- Khẳng định chẩn đoán như thế nào?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 25

Ở trẻ trong độ tuổi này nôn vọt, không dịch mêt, hẹp môn vị là chẩn đoán có khả năng nhất. Tình trạng xuất hiện từ 2 tuần đến 4 tháng tuổi (trung bình 6 tuần) và nôn vọt điển hình. Chất nôn không bao giờ có dịch mêt vì tắc gần tá tràng. Như với Tom, sơ sinh có thể cũng bị táo bón. Nhiễm kiềm giảm cloride là đặc trưng và do nôn mất hydrochloric acid (HCl). Kali giảm là do thận giữ lại ion H⁺ thay cho ion kali. Tăng urea và creatinine cho thấy mất nước nhẹ. Tỉ lệ nam: nữ là 4:1 và đôi khi có tiền sử gia đình (di truyền đa nhân tố).



Chẩn đoán phân biệt

- Trào ngược dạ dày-thực quản
- Viêm dạ dày
- Nhiễm khuẩn tiết niệu
- Ăn quá mức

Trào ngược dạ dày-thực quản thường xuất hiện sau sinh hoặc một thời gian ngắn sau sinh. Viêm dạ dày thường xảy ra với viêm ruột và tiêu chảy. Nhiễm khuẩn tiết niệu ở lứa tuổi này không đặc hiệu và do đó bắt buộc phải xét nghiệm nước tiểu. Thiếu nitrite và bạch cầu trong nước tiểu không phù hợp chẩn đoán nhiễm khuẩn tiết niệu. Ăn quá mức có thể giải thích từ một tiền sử cản thận.

Chẩn đoán ở Tom có thể được xác nhận bằng lâm sàng qua test bú. Thức ăn dẫn đến nhu động, di chuyển từ trái sang phải. Thành bụng mềm khi bú giúp việc sờ nắn dễ hơn. Khối mô vị, kích thước bằng quả oliu 2 cm, có thể cảm nhận được khi sờ cẩn thận ở vùng hạ sườn phải. Siêu âm cũng được thực hiện để xác nhận thêm.

Tom có nhịp tim nhanh (nhịp tim bình thường ở trẻ <1 tuổi, 110–160 nhịp/phút) với huyết áp và thời gian refill bình thường. Chỉ số urea hơi cao. Điều trị ban đầu gồm điều trị mất nước, bắt thường acid-base và điện giải với dịch truyền tĩnh mạch (muối 0.9% với 5% dextrose và thêm KCl là dịch truyền ban đầu thích hợp ở trẻ giảm natri và kali máu). Nên ngừng bú, đặt sonde dạ dày và làm trống dạ dày. Phẫu thuật cuối cùng là mở môn vị của Ramstedt



Điểm chính

- Tuổi hay gặp xuất hiện hẹp môn vị là 6 tuần.
- Sinh hoá điển hình là nhiễm kiềm giảm cloride.
- Điều trị cuối cùng là mở môn vị của Ramstedt.

TRƯỜNG HỢP 26: Trẻ tiêu chảy có máu

Bệnh sử

Bobby, trẻ nam 7 tháng, chuyển nhanh đến phòng khám cấp cứu với bệnh sú 2 ngày tiêu chảy phân nhày máu. Mẹ trẻ nói rằng trẻ có những lúc quấy khóc không đỡ được, ngày càng nhiều và trầm trọng hơn. Trong vài giờ qua, trẻ bắt đầu nôn và lần cuối thì nôn dịch mật. Không có tiền sử viêm dạ dày ruột, du lịch hay rối loạn chảy máu. Trẻ bị viêm màng não sơ sinh và sau đó tiến triển thành động kinh, điều trị bằng sodium valproate. Trẻ không có cơn náo trong tháng qua. Mẹ trẻ sức khoẻ tốt nhưng bố trẻ mắc đái tháo đường type I.

Lâm sàng

Bobby sốt 37.9°C. Mạch 186 nhịp/phút, huyết áp 80/44 mmHg và refill 4 s. Trẻ khó thăm khám do quấy khóc nhưng khi khám lúc trẻ yên lặng, sờ thấy một khối bên phải bụng. Hậu môn bình thường và không có dấu hiệu nào khác.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	128 g/L	105-135 g/L
WBC	$7.0 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$457 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	138 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	3.9 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	9.5 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	60 μ mol/L	20-80 μ mol/L
CRP	12 mg/L	<6 mg/L

Câu hỏi

- Chẩn đoán gì?
- Kiểm tra chính là gì?
- Điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 26

Nguyên nhân phổ biến nhất của đi ngoài có máu là viêm dạ dày ruột và nứt kẽ hậu môn. Trong trường hợp này, viêm dạ dày ruột là có thể, nhưng việc không tiếp xúc với bệnh viêm dạ dày ruột và không đi du lịch gần đây làm cho chẩn đoán khó xảy ra. Sự bình thường của hậu môn khiến chẩn đoán nứt hậu môn không phù hợp. Ở tuổi của trẻ, tình trạng chảy máu trực tràng và khói sờ thấy (triệu chứng lồng ruột muộn) làm cho lồng ruột là chẩn đoán có khả năng nhất.

Độ tuổi điển hình của trẻ bị lồng ruột là 3 tháng đến 3 tuổi. Lồng ruột là do một phần ruột lồng vào đoạn ruột xa liền kề. Khoảng 75% các trường hợp là tự phát với phần còn lại do một tình trạng cơ bản gây ra (ví dụ: túi thừa Meckel) tạo ra điểm dẫn cho lồng ruột. Hầu hết các trường hợp lồng ruột là hồi-kết tràng (tức là một phần của hồi tràng lồng vào kết tràng). Chúng kéo căng mạch mạc treo ruột, có khả năng dẫn đến thiếu máu cục bộ hoặc nhồi máu ruột. Vì lý do này, việc thăm dò và xử lý cần phải được tiến hành khẩn trương. Thông thường, trẻ có cơn đau kịch phát, và trống rất nhợt, phân hỗn hợp máu và chất nhầy, hình khối xích xích (chính là khối lồng) ở góc phần tư phía trên bên phải của bụng. Khi bệnh tiến triển, có thể bị tắc ruột, viêm phúc mạc và nhiễm khuẩn huyết. Siêu âm ổ bụng để kiểm tra chẩn đoán.



Nguyên nhân gây chảy máu trực tràng

- Viêm dạ dày ruột
- Nứt kẽ hậu môn
- Lồng ruột
- Dị ứng đạm sữa bò
- Túi thừa Meckel
- Bệnh viêm ruột
- Polyp
- Bất thường đông máu
- Lạm dụng

Bobby có các dấu hiệu lâm sàng (nhịp tim nhanh và thời gian đồ đầy mao mạch kéo dài) và bằng chứng sinh hóa (tăng urê) về tình trạng mất nước, điều trị ban đầu bao gồm hồi sức truyền dịch qua đường tĩnh mạch và kháng sinh đường tĩnh mạch, như penicillin, gentamicin và metronida-zole. Đặt sonde dạ dày và làm trống dạ dày. Trong phần lớn trường hợp, bác sĩ Xquang có thể bơm hơi hoặc nước tháo lồng dưới hướng dẫn của siêu âm hoặc soi huỳnh quang (với barium hoặc thuốc cản quang). Thuốc kháng sinh cần dùng vì khả năng nhiễm trùng ổ bụng và nguy cơ thủng trong quá trình tháo lồng. Nếu thủ thuật này thất bại hoặc trẻ không ổn định hoặc có dấu hiệu viêm phúc mạc, thủng thì chỉ định phẫu thuật. Tỉ lệ tái phát là 10 % khi tháo lồng bằng hơi hoặc nước, và 2–5 % khi phẫu thuật.



Điểm chính

- Lòng ruột cần được cân nhắc ở bất kì trẻ nào từ 3 tháng đến 3 tuổi với đi ngoài phân máu.
- Ban đầu cần thực hiện siêu âm bụng.
- Tháo lồng bằng hơi hoặc nước thành công trong đa số trường hợp.

TRƯỜNG HỢP 27: Tiêu chảy mạn tính

Bệnh sử

Levi, trẻ nam 14 tuổi, chuyển nhanh đến phòng khám nhi khoa với tiền sử 3 tuần bị tiêu chảy và đau bụng như chuột rút. Trẻ không nôn, đi ngoài phân không nhày máu. Trẻ ăn kém, giảm 3.5 kg trong 3 tuần. Trẻ sốt từng cơn. Gia đình mới từ Pháp trở về và bố trẻ bị tiêu chảy, đang bình phục. Không có tiền sử y tế nào khác cần lưu ý. Mẹ trẻ mắc hội chứng ruột kích thích.

Lâm sàng

Levi trông không khoẻ. Trẻ không thiếu máu, không vàng da, không có ngón tay dùi trống hay hạch bạch huyết. Nhiệt độ 37.9°C. Khám bụng đau nhưng không có phản ứng thành bụng hay cảm ứng phúc mạc. Gan lách không to. Kiểm tra miệng và hậu môn bình thường. Đánh giá dậy thì cho thấy trẻ có tình hoàn, thể tích 5 mL, lông mu và cơ quan sinh dục ở giai đoạn 2 của thang đo Tanner.

Trẻ nặng 35 kg, ở bách phân vị 2 và cao 151 cm, ở bách phân vị 9 (chiều cao trung bình của bố mẹ ở bách phân vị 50).

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	109 g/L	140-180 g/L
WBC	$15.2 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$623 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
MCV	70 fL	76-96 fL
Tốc độ máu lắng (ESR)	87 mm/h	<15 mm/h
CRP (CRP)	36 mg/L	<6 mg/L
Ferritin	14 ng/mL	20-300 ng/mL
Albumin	31 g/L	35-50 g/L
Urea và điện giải	normal	
Phân - không có vi khuẩn phát triển, không trứng, không nang, không ký sinh trùng		

Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?
- Xét nghiệm cần làm?
- Điều trị ban đầu như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 27

Chẩn đoán phù hợp nhất là bệnh Crohn. Sự khác biệt quan trọng nhất là bệnh viêm ruột (ví dụ *Campylobacter*, *Yersinia* and *Giardia*) và viêm loét đại tràng. Đau có thể ở đoạn cuối hồi tràng ở hố chậu phải, có dấu hiệu có thể giống như một cơn đau bụng cấp tính. Vấn đề tiêu chảy của bố Levi rất có thể là ngẫu nhiên. Hội chứng ruột kích thích không dẫn đến giảm cân, sốt và bất thường kết quả máu, như trường hợp của Levi. Điều quan trọng cần phải kiểm tra hậu môn trong các trường hợp nghi ngờ mắc bệnh Crohn vì bệnh quanh hậu môn (ví dụ: da, áp xe và lỗ rò) có ở 45% bệnh nhân. Ngón tay dùi trống cũng có thể biểu hiện. Levi bị chậm phát triển và dậy thì muộn, thường gặp ở thanh thiếu niên mắc bệnh Crohn. Thiếu máu hồng cầu nhỏ trong bệnh Crohn là do kết hợp của mất máu qua đường tiêu hóa, chế độ ăn uống thiếu và không đủ sắt hấp thụ. Số lượng bạch cầu và tiểu cầu thường tăng. ESR và CRP thường tăng cao và albumin thường giảm do kém hấp thu và mất protein trong phân. Biểu hiện ngoài đường tiêu hóa phổ biến nhất (10%) là viêm khớp, thường ảnh hưởng đến các khớp lớn. Các biểu hiện ở da phổ biến nhất là ban đỏ nốt sần và bệnh viêm da mủ hoại thư. Tất cả bệnh nhân đều cần yêu cầu khám chuyên khoa mắt, để phát hiện bệnh viêm thượng cung mạc hoặc viêm màng bồ đào.



Nguyên nhân tiêu chảy mạn tính (>14 ngày)

Nhiễm trùng

- Vi khuẩn (*Salmonella*, *Campylobacter*)
- Động vật nguyên sinh (e.g. *Giardia*)
- Tiêu chảy sau viêm dạ dày ruột

Kém hấp thu

- Bất dung nạp Lactose
- Dị ứng đạm sữa bò
- Bệnh xơ nang
- Bệnh Coeliac

Rối loạn tiêu hóa

- Bệnh Crohn
- Viêm loét đại tràng

Khác

- Tiêu chảy ở trẻ mới biết đi / hội chứng ruột kích thích
- Thuốc (ví dụ: thuốc nhuận tràng, thuốc kháng sinh và hóa trị liệu)
- Suy giảm miễn dịch

Nội soi đại tràng với sinh thiết đại tràng và đoạn cuối hồi tràng nên được thực hiện. Nội soi đường tiêu hóa trên cũng nên được thực hiện trong tất cả các trường hợp mới nghi ngờ mắc bệnh Crohn, vì bệnh có ý nghĩa lâm sàng có thể xuất hiện khi không có các triệu chứng tiêu hóa đường tiêu hoá trên.

Mục tiêu của điều trị là đạt được sự thuyên giảm lâm sàng và thúc đẩy tăng trưởng với dinh dưỡng phù hợp. Bệnh nhân bị bệnh nhẹ được điều trị bằng axit 5-aminosalicylic, ví dụ: sulphasalazine, kháng sinh như metronidazole và liệu pháp dinh dưỡng.

Nếu không có đáp ứng, có thể thử dùng corticosteroid và liệu pháp ức chế miễn dịch với 6-mercaptopurine, azathioprine, methotrexate hoặc yếu tố chống hoại tử khối u (TNF) kháng thể đơn dòng (ví dụ: Infliximab). Bón tác nhân sau cũng làm giảm tác động của corticosteroid. Phẫu thuật được xem xét khi liệu pháp thất bại. Chỉ định bao gồm bệnh khó chữa với

suy giảm tăng trưởng, tắc nghẽn (do hẹp hoặc dính), áp xe dẫn lưu, lỗ rò, xuất huyết không cầm và thủng.



Điểm chính

- Vùng quanh hậu môn phải luôn được kiểm tra trong các trường hợp nghi ngờ bệnh Crohn.
- Tăng trưởng chậm và dày thì muộn thường gặp ở bệnh Crohn.
- Nội soi đại tràng và nội soi đường tiêu hóa trên là những xét nghiệm quan trọng.
- Điều trị ban đầu bao gồm axit 5-aminosalicylic, kháng sinh và liệu pháp dinh dưỡng.

TRƯỜNG HỢP 28: Tiêu chảy cấp và nôn

Bệnh sử

Luca, trai 24 tháng tuổi, mắc hội chứng Down, được mẹ đưa đi cấp cứu. Trẻ bị tiêu chảy và nôn trong 1 ngày. Trong 8 giờ qua, trẻ đã uống 200 mL sữa, nôn 5 lần và đi ngoài 6 lần phân lỏng. Chất nôn không có dịch mật và phân không nhày máu. Khó để xác định xem trẻ có đi tiểu hay không vì tã lót đều đã bị bẩn. Trẻ không có vấn đề tim mạch và không có vấn đề y tế nào khác ngoại trừ viêm tai giữa. Không có tiền sử du lịch nước ngoài. Trẻ được tiêm phòng đầy đủ theo lứa tuổi. Hai anh chị ruột của trẻ gần đây bị tiêu chảy và nôn.

Lâm sàng

Trẻ trong mệt và lì bì. Nhịp tim 120 nhịp/phút, nhịp thở 25 lần/phút, nhiệt độ 37.7°C. Trẻ niêm mạc khô, mắt trũng nhẹ, nếp véo da bình thường và refill <2 s. Bụng mềm, sờ không có khối. Trẻ nặng 11 kg (bách phân vị 50 trên biểu đồ tăng trưởng hội chứng Down).

Bù dịch đường uống được bắt đầu tại đơn vị cấp cứu. Trẻ uống 60 mL trong hơn 2 giờ và nôn một lần trên sàn nhà. Trẻ không tiêu vào túi tiểu trong giai đoạn này.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng nhất là gì?
- Luca mất nước như thế nào?
- Hiện tại quản lí Luca ra sao?
- Tính nhu cầu dịch cho Luca trong 24 giờ tới như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 28

Chẩn đoán có khả năng nhất là viêm dạ dày ruột do virus. Trước đây virus rota chiếm một tỷ lệ lớn các trường hợp có các biểu hiện này, nhưng việc dùng vắc xin định kỳ chống virus rota về cơ bản đã làm giảm đáng kể gánh nặng của bệnh nhiễm trùng này. Các virus khác gây viêm dạ dày ruột gồm norovirus và adenovirus.

Khám lâm sàng Luca mất nước, nhưng không shock. Các dấu hiệu lâm sàng của tình trạng mất nước và sốc giảm thể tích ở trẻ em được thể hiện ở bảng dưới. Đánh giá lâm sàng tình trạng mất nước là ước tính tương đối, và nếu tính toán chính xác được cân nặng giảm, đó là thước đo tốt hơn cho mức độ mất nước.



Dấu hiệu lâm sàng mất nước và sốc giảm thể tích ở trẻ em

Mất nước

- Khả năng đáp ứng (ví dụ kích thích hoặc li bì)
- Giảm lượng nước tiểu
- Mắt trũng
- Niêm mạc khô (trừ trường hợp "thở miệng")
- Nhịp nhanh
- Thở nhanh
- Nếp véo da chậm

Shock giảm thể tích

- Giảm nhận thức
- Da nhợt hoặc nổi vân
- Chi lạnh
- Mạch ngoại vi yếu
- Thời gian đổ đầy mao mạch kéo dài
- Hạ huyết áp (shock mất bù)

Xử trí tình trạng mất nước trên lâm sàng liên quan đến việc bù nước qua đường ruột (bằng đường uống hoặc qua sonde dạ dày) bắt cứ khi nào có thể. Điều này có thể được thực hiện với một giải pháp bù nước đường uống thích hợp. Sau khoảng 4 giờ đầu bù nước (khi lượng dịch bị thiếu hụt được thay thế), có thể tiếp tục cho bú bình thường. Việc bù nước qua đường tĩnh mạch có thể giúp phục hồi chậm hơn và thời gian nằm viện lâu hơn, nhưng cần thiết nếu trẻ cần bù dịch cấp do sốc, hoặc không thể dung nạp dịch ruột. Lợi ích của thuốc chống nôn chưa rõ ràng và việc sử dụng thuốc cũng khác nhau. Luca nên được nhập viện để thử đặt sonde dạ dày bù dịch. Nếu trẻ không dung nạp, trẻ chắc chắn cần bù nước qua đường tĩnh mạch.

Nhu cầu dịch trong 24 giờ = dịch nuôi dưỡng + dịch thiếu hụt + lượng dịch tiếp tục mất

$$\begin{array}{lcl} \text{Dịch nuôi dưỡng} & = 100 \text{ mL/kg} \text{ cho } 10 \text{ kg đầu} & = 100 \times 10 \\ & + 50 \text{ mL/kg} \text{ cho } 10 \text{ kg tiếp theo} & = 50 \times 1 \\ & + 20 \text{ mL/kg} \text{ sau đó} & \\ \text{Tổng} & & = 1050 \text{ mL} \end{array}$$

Đối với dịch thiếu hụt, thêm 50 mL/kg (với shock ở trẻ em thêm 100 mL/kg) = $50 \times 11 \text{ kg} = 550 \text{ mL}$.

Lượng dịch mất đi (phân và chất nôn) được tính toán từ biểu đồ cân bằng dịch và có thể thay thế ở các khoảng thời gian. Đối với Luca, tổng nhu cầu dịch trong 24 giờ đầu được tính như sau:

$$1050 \text{ mL} + 550 \text{ mL} + \text{lượng dịch mất} = 1600 \text{ mL} + \text{lượng dịch mất.}$$

Tương đương $67 \text{ mL/giờ} + \text{lượng dịch mất.}$



Điểm chính

- Viêm dạ dày ruột do virus là nguyên nhân phổ biến nhất gây tiêu chảy cấp tính và nôn ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ.
- Đánh giá lâm sàng về tình trạng mất nước dựa trên nhiều dấu hiệu thực thể.
- Khi có thể, nên bù nước đường ruột bằng giải pháp bù nước qua đường uống cho trẻ bị viêm dạ dày ruột.

TRƯỜNG HỢP 29: Đau bụng cấp

Bệnh sử

Sarah, bé gái 13 tuổi được mẹ đưa đến khoa cấp cứu (ED) với bệnh sử đau bụng và nôn trong 2 ngày. Trẻ trở về sau một kỳ nghỉ gia đình ở Devon tối qua và cảm thấy không khỏe từ đó. Ban đầu trẻ bị đau bụng giữa, đau liên tục nhưng giờ trẻ đau liên tục nhiều hơn bên phải bụng. Trẻ nôn ba lần, nhưng phân bình thường. Sarah không có tiền sử bệnh đặc biệt gì, sức khoẻ ổn định trong 2 tuần ở Devon và kỳ kinh cuối khoảng 2 tuần trước. Gia đình trẻ đều khỏe mạnh và họ đều ăn cùng loại thức ăn trong vài tuần qua.

Lâm sàng

Sarah đỏ mặt và nhiệt độ là 37.9°C. Nhịp tim 95 nhịp/phút, nhịp thở 18 lần/phút, refill <2 s, huyết áp 105/67 mmHg. Trẻ béo phì (nặng 68 kg, bách phân vị 98; cao 151 cm, bách phân vị 25). Bụng đau ở góc phần tư dưới bên phải, không có phản ứng thành bụng hay cảm ứng phúc mạc. Ăn vào góc phần tư dưới bên trái gây ra cơn đau ở góc phần tư dưới bên phải của Sarah.

Cận lâm sàng		
		<i>Bình thường</i>
HGB	123 g/L	121-151 g/L
WBC	$16.3 \times 10^9/L$	$4.5-13 \times 10^9/L$
Neut	$10 \times 10^9/L$	$1.5-6 \times 10^9/L$
PLT	$210 \times 10^9/L$	$180-430 \times 10^9/L$
Na+	133 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	3.4 mmol/L	3.5-5.6 mmol/L
Urea	4.3 mmol/L	2.5-6.6 mmol/L
Creatinine	76 µmol/L	20-80 µmol/L
Bilirubin	5 µmol/L	1.7-26 µmol/L
ALP	264 IU/dL	25-800 IU/dL
AST	20 IU/dL	10-45 IU/dL
Albumin	35 g/L	37-50 g/L
CRP	16 mg/L	<6 mg/L
Nước tiểu		
Leuco	1+	Negative
Nitrit	Negative	Negative
Ery	Negative	Negative
Beta-HCG	Negative	Negative

Siêu âm bụng - gan, lách, thận bình thường. Có vài hạch bạch huyết mạc treo lớn.
Ruột thừa không thấy.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng nhất là gì?
- Các chẩn đoán khác cần được xem xét?
- Trẻ cần được quản lý như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 29

Chẩn đoán có khả năng nhất của Sarah là viêm ruột thừa. Điều này phù hợp với bệnh sử, các dấu hiệu khi khám như sốt nhẹ, số lượng bạch cầu và bạch cầu trung tính tăng. Nôn, và thậm chí tiêu chảy, có thể là đặc điểm của viêm ruột thừa và không phải lúc nào cũng cho thấy viêm dạ dày ruột. Tiêu vô trùng (bạch cầu trong nước tiểu, không có sinh vật) có thể do ruột thừa viêm kích thích niệu quản hoặc bàng quang. Chửa ngoài tử cung nên luôn được xem xét như chẩn đoán khác ở trẻ gái vị thành niên.

Xquang thường quy bình thường trừ khi thủng ruột thừa. Siêu âm có thể khẳng định chẩn đoán viêm ruột thừa nhưng có thể bỏ sót, đặc biệt nếu đổi tượng bị béo phì hoặc ruột thừa sau manh tràng. Chụp CT có độ nhạy và độ đặc hiệu tốt hơn, nhưng cần liều bức xạ cao. Không có xét nghiệm lý tưởng cho bệnh viêm ruột thừa, và trên thực tế, đây vẫn là một chẩn đoán lâm sàng. Hệ thống tính điểm đã được tạo để hỗ trợ chẩn đoán, nhưng hiện tại chúng không được áp dụng phổ biến. Nếu chẩn đoán chưa rõ ràng, cần khám lâm sàng và siêu âm lại. Khi chẩn đoán lâm sàng đã rõ ràng, việc trì hoãn phẫu thuật để chờ kết quả hình ảnh có thể dẫn đến thủng ruột thừa.



Nguyên nhân đau góc phần tư dưới phải

- Viêm ruột thừa
- Viêm hạch mạc treo
- Nhiễm khuẩn tiết niệu
- Viêm dạ dày ruột
- Bệnh Crohn
- Đau buồng trứng: ‘đau giữa 2 kì kinh nguyệt’
- U nang buồng trứng/xoắn
- Chửa ngoài tử cung
- Bệnh viêm vùng chậu

Sarah cần nhập viện để lấy ý kiến phẫu thuật. Trẻ nên nhìn cho đến khi có quyết định phẫu thuật hay không. Thật không may, con đau bụng của trẻ không thuyết phục để phẫu thuật nên trẻ được nhập viện để theo dõi với kế hoạch siêu âm lại ngày hôm sau. Trẻ đau bụng ngày càng trầm trọng và viêm phúc mạc vào sáng hôm sau, đã được đưa đến phòng mổ cắt ruột thừa, trẻ phải nằm viện 10 ngày với biến chứng nhiễm trùng huyết và tắc ruột.



Điểm chính

- Tam chứng đau bụng, nôn và sốt nhẹ là dấu hiệu của viêm ruột thừa.
- Chẩn đoán chủ yếu dựa trên lâm sàng vì không có xét nghiệm lý tưởng để xác định hay loại trừ viêm ruột thừa.
- Chẩn đoán nhanh là quan trọng để tránh thủng và viêm phúc mạc.

TRƯỜNG HỢP 30: Đau bụng tái phát

Bệnh sử

Danielle, trẻ nữ 8 tuổi, trong vài năm qua được ghi nhận vài lần đau bụng từ bác sĩ đa khoa. Trẻ mô tả cơn đau quanh rốn, không lan, đôi khi đau nhói, nhưng thường là cơn đau âm ỉ. Không có chu kỳ rõ ràng, không liên quan thức ăn. Trẻ ăn tốt, không có vấn đề lo lắng về tăng cân và chiều cao. Trẻ đi ngoài hầu hết các ngày và không bao giờ có máu hay nhày. Trẻ thỉnh thoảng thấy buồn nôn khi đau bụng, nhưng chưa bao giờ nôn. Danielle không có triệu chứng tiết niệu. Trẻ bắt đầu học cấp 2 vào năm ngoái và chuyển nhà cùng khoảng thời gian đó sau khi bố mẹ ly hôn. Trẻ sống với mẹ, nhưng trẻ và em trai 4 tuổi thường xuyên liên lạc với bố. Trẻ học tốt ở trường mẫu giáo nhưng bây giờ đang tụt lại phía sau, nghỉ học khá nhiều. Trẻ giành được một số huy hiệu cho thể dục. Không có tiền sử gia đình cần chú ý, bao gồm cả chứng đau nửa đầu. Mẹ trẻ lo lắng có điều gì liên quan đến tuổi dậy thì và kinh nguyệt của trẻ sắp bắt đầu.

Lâm sàng

Danielle nhìn chung khỏe mạnh, hợp tác nhưng hơi lo lắng. Móng tay của trẻ bị cắn, nhưng không có ngón tay dùi trống, thiếu máu, nổi hạch hoặc vàng da. Trẻ cao ở bách phân vị 25 và nặng ở bách phân vị 9. Trẻ đang tuổi dậy thì. Kiểm tra tổng quát bình thường.

Cận lâm sàng		
HGB	123 g/L	Normal 115-155 g/L
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$6-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	138 mmol/L	138-145 mmol/L
K+	4.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	4.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	46 μ mol/L	27-62 μ mol/L
CRP	<6 mg/L	<6 mg/L
Immunoglobulins	Normal	
Kháng thể transglutaminase chống mô	Âm tính	
Nước tiểu giữa dòng	Bình thường	
Siêu âm bụng	Bình thường	

Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?
- Chẩn đoán phân biệt nào?
- Quản lí bệnh nhân ra sao?

CÂU TRẢ LỜI 30

Chẩn đoán phù hợp nhất của Danielle là đau bụng mạn tính thời thơ ấu hoặc đau bụng tái phát (RAP). Đây là một tình trạng lành tính, rất phổ biến nhưng có khả năng gây suy nhược. Các chỉ dẫn cho điều này không phải tự nhiên là tình trạng mạn tính của các triệu chứng đặc trưng ở một đứa trẻ khỏe mạnh, hoạt động thể chất. Nguyên nhân phổ biến nhất có thể xác định được cho RAP là do tâm lý, như mô tả của Danielle với nhiều thay đổi gần đây trong cuộc sống của trẻ. Tuy nhiên, RAP là một chẩn đoán loại trừ và xem xét loại trừ các tình trạng có thể khởi phát âm thầm, chẳng hạn như bệnh celiac, đồng thời trấn an trẻ và gia đình rằng không có nguyên nhân độc hại nào. Điều thứ hai rất quan trọng vì các triệu chứng rất thực tế và có sự lo lắng không chịu đựng được.

Trong số chẩn đoán phân biệt, chúng đau nửa đầu ở bụng khác ở chỗ nó thường đi kèm với biểu hiện xanh xao và nôn. Hầu như luôn có tiền sử gia đình mắc đau nửa đầu. Một nguyên nhân cũng có nhiều khả năng hơn là cơn đau từ rốn.

Các bà mẹ thường lo lắng rằng RAP báo trước kinh nguyệt, nhưng điều này xảy ra vào cuối tuổi dậy thì. Lạm dụng tình dục cần được xem xét trong chẩn đoán phân biệt.



Chẩn đoán phân biệt của đau bụng mạn tính

- Tâm lí
- Nhiễm khuẩn tiết niệu
- Táo bón
- Trào ngược dạ dày-thực quản
- Bệnh Celiac
- Bệnh viêm ruột
- Không dung nạp sữa bò
- Bất thường giải phẫu thận , ví dụ: tắc nghẽn khúc nối bể thận niệu quản
- Đau nửa đầu ở bụng
- Loét dạ dày, tá tràng
- Tình dục hoặc lạm dụng khác

Quản lý tập trung vào giải thích và trấn an. Sẽ hữu ích nếu so tình trạng này với chứng đau đầu do căng thẳng ở người lớn, phổ biến và khó chịu, nhưng không nghiêm trọng. Nhìn nhận rằng không có câu hỏi nguy tạo. Trẻ em hiếm khi nguy tạo các triệu chứng và nếu có thi cần cân nhắc việc lạm dụng. Thời gian biểu hiện RAP là buổi sáng trước khi đi học. Hầu hết cha mẹ đều nhận ra điều này và thường đặt câu hỏi về việc bị bắt nạt hoặc những lo lắng khác, nhưng đôi khi việc nghỉ học và học hành tụt lại phía sau làm trầm trọng thêm các triệu chứng và gây ra nhiều lo lắng hơn. Đứa trẻ có thể được xem là 'người hay lo lắng' và hầu hết có thể hiểu khái niệm về các triệu chứng tâm thần.

Một số gia đình vẫn cảm thấy khó chấp nhận rằng không có vấn đề y tế nào và theo đuổi một chẩn đoán như dị ứng thực phẩm. Họ có thể tìm kiếm lời khuyên từ những người thực hành các phương pháp thay thế, và điều quan trọng là phải thảo luận cởi mở về những nguy hiểm của việc loại trừ chế độ ăn uống mà họ có thể đề xuất. Trong trường hợp không có các triệu chứng khác, chẳng hạn như tiêu chảy hoặc liên quan đến ăn uống, không có bằng chứng cho thấy các biện pháp đó có hiệu quả.

Khi đã có kết quả chẩn đoán, trẻ nên được xuất viện theo dõi để ngăn ngừa nguy cơ. Tham khảo bác sĩ tâm lý hoặc bác sĩ tâm thần.



Điểm chính

- Trẻ em có thể có các triệu chứng tâm thần giống như người lớn - tuy nhiên, đây là một chẩn đoán loại trừ.

TRƯỜNG HỢP 31: Táo bón

Bệnh sử

Tanya, trẻ gái 4 tuổi đến khám ngoại trú với tiền sử táo bón 2 năm. Trẻ đi ngoài khoảng 5 ngày một lần và phải rặn. Trẻ làm bẩn quần lót hầu hết các ngày. Trẻ đau bụng từng cơn, giảm khi đi ngoài. Gần đây, trên giấy vệ sinh có máu tươi. Tanya đi ngoài được khói lượng nhiều, đường kính phân bình thường. Movicol đã được sử dụng, nhưng không thành công. Mẹ Tanya nói rằng trẻ không có tã bẩn cho đến 40 giờ tuổi.

Gần đây trẻ bị nhiễm trùng tiêu, được bác sĩ đa khoa chẩn đoán. Bệnh nhẹ và đáp ứng tốt với kháng sinh. Trẻ sinh mổ cấp vì thai suy và nhuộm phân su.

Lâm sàng

Có thể sờ thấy một khói phân trong hố chậu trái. Lưng và hậu môn của Tanya bình thường. Không có dấu hiệu ở chi dưới. Khám trực tràng sờ thấy phân cứng. Huyết áp 101/62 mmHg và không có dấu hiệu nào khác. Tanya nặng ở bách phân vị 50 chiều cao ở bách phân vị 25.

Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất?
- Những xét nghiệm bạn muốn làm?
- Điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 31

Chẩn đoán phù hợp nhất là táo bón chức năng. Tình trạng này liên quan đến khối phân ở bụng dưới. Táo bón nghiêm trọng có thể dẫn đến nút hậu môn (và ngược lại). Đây có thể là nguyên nhân khiến Tanya bị chảy máu. Nó có thể ở cao hơn phía hậu môn và do đó không thể nhìn thấy khi kiểm tra. Việc đi ngoài không tự chủ và do phân lỏng rò từ phía trên khối phân cứng trong trực tràng. Bệnh Hirschsprung nên được nghi ngờ nếu chậm đi ngoài phân su trong 48 giờ đầu sau sinh. Tuy nhiên, trong trường hợp này, sự bài tiết phân su trong tử cung, thiếu các triệu chứng trong 2 năm đầu đời và cân nặng bình thường khiến chẩn đoán này không phù hợp. Hơn nữa, trong bệnh Hirschsprung, trực tràng thường trống. Đường kính phân bình thường nên tình trạng hẹp hậu môn không xảy ra.

! Nguyên nhân táo bón

- Thực thè
- Mất nước
- Nứt hậu môn/hẹp
- Bệnh Hirschsprung
- Tắc ruột, ví dụ hẹp sau viêm ruột hoại tử
- Tổn thương tuỷ sống
- Xơ nang (tương đương tắc ruột phân su)
- Bất dung nạp sữa bò
- Thuốc, ví dụ opiates, vincristine và nhiễm độc chì
- Suy giáp
- Lạm dụng

Xét nghiệm là không cần thiết. Thông thường, đánh giá lâm sàng là đủ để đưa ra chẩn đoán. Ở những trẻ từ chối thăm khám trực tràng, hoặc nếu nghi ngờ về chẩn đoán, thì chụp Xquang bụng có thể hữu ích để đánh giá mức độ đi ngoài. Trẻ bị táo bón rất dễ bị nhiễm khuẩn tiêu niệu. Ở trẻ 4 tuổi có tiền sử bị nhiễm khuẩn tiêu niệu không nồng, không cần làm xét nghiệm. Cần đưa lời khuyên về chế độ ăn uống, khuyến khích ăn nhiều chất lỏng, ngũ cốc giàu chất xơ, trái cây và rau quả hàng ngày.

Điều trị thuốc ban đầu bao gồm thuốc nhuận tràng thẩm thấu như Movicol. Nếu điều trị đó không hiệu quả, nên thêm thuốc nhuận tràng kích thích như senna. Liều lượng của các loại thuốc này có thể được điều chỉnh theo tần suất hoạt động của ruột, với mục đích để trẻ đi ngoài hàng ngày một cách thoải mái, không đau và bị bẩn.

Nếu trẻ bị đau thư phát do nứt hậu môn, thuốc mỡ lidocain sẽ hữu ích. Bất cứ khi nào có thể, điều trị bằng đường uống được thực hiện. Tuy nhiên, trong một số trường hợp cần phải thuật tháo bằng natri citrat hoặc phosphat để giúp loại bỏ khối phân cứng trong trực tràng. Trong trường hợp nghiêm trọng, có thể cần dung dịch làm sạch ruột như Klean-Prep, và trong những trường hợp cực kì nặng, có thể phải thực hiện thông trực tràng. Táo bón thường bắt đầu từ lúc trẻ 2 tuổi đến khi trẻ được tập đi vệ sinh. Tập đi vệ sinh có thể dẫn đến 'tranh giành' giữa trẻ em và gia đình, và do đó dẫn đến táo bón. Trong một số trường hợp, can thiệp tâm lý rất hữu ích.



Điểm chính

- Táo bón chức năng rất hay gặp.
- Xét nghiệm thì không cần thiết.
- Điều trị ban đầu gồm có lời khuyên về chế độ ăn uống và Movicol.

TRƯỜNG HỢP 32: Trẻ nhỏ tăng cân chậm

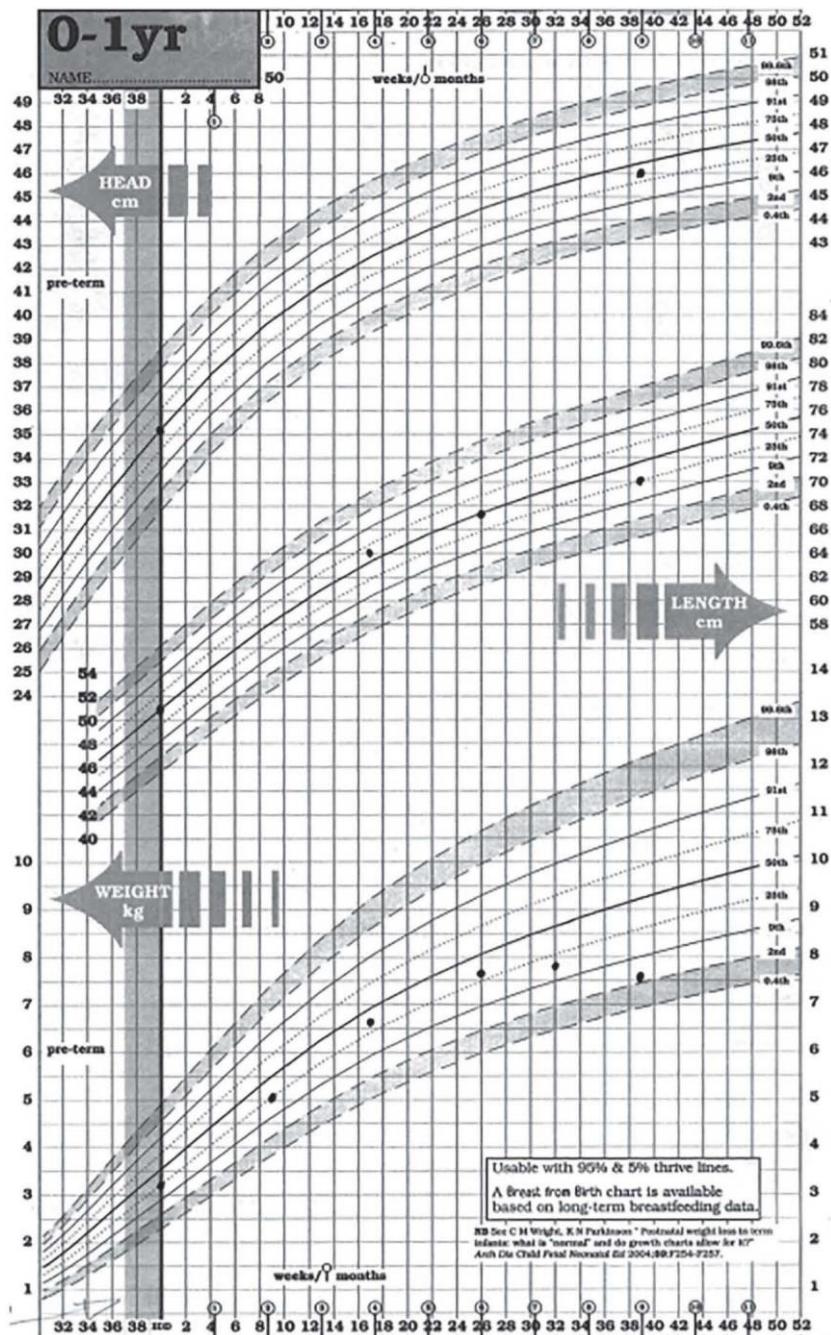
Bệnh sử

Tommy, trẻ trai 9 tháng được đưa đến khám tại phòng khám ngoại trú với tình trạng chậm tăng cân. Cân nặng lúc sinh là 3.17 kg, ban đầu trẻ tăng cân tốt và cai sữa lúc 6 tháng tuổi. Trẻ ăn kém trong vài tháng qua và mẹ trẻ thấy trẻ suy kiệt. Trẻ không nôn và đi ngoài 4 lần một ngày. Phân lỏng và có mùi hôi, nhưng không có máu hay nhầy. Tommy bú sữa mẹ đến 4 tháng tuổi. Gia đình mới từ Thổ Nhĩ Kì trở về, nhưng mẹ trẻ cho biết tình trạng ăn kém và sụt cân xảy ra trước kì nghỉ. Bố trẻ mắc bệnh Crohn, và đã trải qua vài cuộc phẫu thuật.

Lâm sàng

Tommy gầy và xanh xao. Trẻ trông suy kiệt, dễ khóc, và chướng bụng. Không có dấu hiệu đau bụng, khói hay gan lách to. Khoang miệng và vùng quanh hậu môn bình thường. Không có dấu hiệu nào khác. Biểu đồ bách phân vị thể hiện trong hình 32.1.

Cận lâm sàng		<i>Bình thường</i>
HGB	82 g/L	90-140 g/L
MCV	68 fL	70-86 fL
WBC	$9.8 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$432 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
CRP	9 mg/L	<6 mg/L
Ferritin	6 ng/mL	15-200 ng/mL
Urea và điện giải	Bình thường	
Chức năng gan	Bình thường	
Hoá sinh xương	Bình thường	
Immunoglobulins	Bình thường	
Coeliac screen:		
Kháng thể transglutaminase IgA chống mô	>100 U/mL	0-8 U/mL
Xét nghiệm nước tiểu	Âm tính	
Phân - không có vi khuẩn phát triển, không trứng, không nang, không kí sinh trùng		



Hình 32.1 Biểu đồ bách phân vị của Tommy.

Câu hỏi

- Định nghĩa chậm tăng cân là gì?
- Những nguyên nhân của chậm tăng cân?
- Chân đoán phù hợp nhất và khẳng định như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 32

Chậm tăng cân là một thuật ngữ mô tả và không phải chẩn đoán. Nó thường được định nghĩa là cân nặng, hoặc tốc độ tăng cân, thấp hơn đáng kể so với mức bình thường của một đứa trẻ ở cùng độ tuổi và giới tính. Một số tác giả định nghĩa chậm tăng cân là đường cong tăng trưởng cân nặng của trẻ giảm dần quá 2 vạch trên biểu đồ tăng trưởng tiêu chuẩn. Mặc dù thuật ngữ này có thể đề cập đến chiều cao cũng như cân nặng, nhưng nó thường được sử dụng liên quan đến cân nặng ở trẻ em dưới 2 tuổi.



Nguyên nhân của chậm tăng cân

Ăn uống không đủ

- Cho ăn kém
- Vấn đề cơ học như khe hở vòm miệng hoặc bại liệt

Kém hấp thu

- Bệnh Celiac
- Bệnh xơ nang

Mất nhiều chất dinh dưỡng

- Nôn do trào ngược dạ dày-thực quản
- Bệnh ruột mất protein, ví dụ: không dung nạp protein sữa bò

Tăng nhu cầu chất dinh dưỡng

- Suy tim sung huyết
- Nhiễm trùng mạn tính, ví dụ: HIV

Các nguyên nhân khác

- Rối loạn dị hình, ví dụ hội chứng Russell–Silver
- Rối loạn chuyển hóa di truyền

Tâm lý xã hội

- Lạm dụng và bỏ rơi trẻ em
- Thiếu thốn tình cảm và xã hội

Điều quan trọng là phải có một ghi chép chế độ ăn đầy đủ. Nguyên nhân phổ biến nhất của chậm tăng cân là do ăn uống nghèo dinh dưỡng, có thể do quản lý cho ăn kém hoặc các vấn đề tâm lý xã hội. Chậm tăng cân cũng có thể là kết quả của sự kết hợp các yếu tố trong bảng trên và một số trường hợp không tìm thấy nguyên nhân. Bệnh Crohn rất hiếm ở nhóm tuổi này và bệnh của bố Tommy là ngẫu nhiên.

Chẩn đoán phù hợp của Tommy là bệnh Celiac. Phân mỡ (với phân nhạt màu, có dính mỡ, mùi hôi) và tiêu chảy là điển hình. Bụng Tommy chướng là do các quai ruột bị căng ra với dịch và khí. Biểu đồ tăng trưởng cho thấy cân nặng của Tommy đã vượt qua hai đường từ khi trẻ được 6 tháng và trẻ đã giảm cân. Điều này sẽ tương ứng với việc cai sữa lúc 6 tháng và việc đưa gluten trong lúa mì và các thực phẩm khác. Thiếu máu của Tommy là thứ phát do trẻ ăn uống kém dinh dưỡng và kém hấp thu. Thiếu folate cũng như thiếu sắt có thể xảy ra. Kháng thể transglutaminase chống mô (anti-TTG) > 95% chính xác trong chẩn đoán bệnh celiac (điều quan trọng là phải đo đồng thời immunoglobulin A [IgA], vì anti-TTG là một kháng thể IgA và sự thiếu hụt IgA sẽ làm mất hiệu lực của xét nghiệm). Mặc dù, chẩn đoán xác định thường dựa vào nội soi với sinh thiết hô hấp tràng, ở trẻ em, kháng thể anti-TTG dương tính kết hợp với kháng thể nội sinh IgA dương tính (EMA) và xét nghiệm di truyền (phân nhóm HLA-DQ) có thể được coi là chẩn đoán mà không cần sinh thiết ở đứa trẻ có triệu chứng. Trong bệnh celiac có teo nhung mao, phì đại nang và thâm nhiễm tế bào huyết tương lớp đệm niêm mạc. Điều trị bằng chế độ ăn không có gluten.



Điểm chính

- Nguyên nhân phổ biến nhất của chậm tăng cân là do ăn uống nghèo dinh dưỡng.
- Xét nghiệm huyết thanh học rất hữu ích trong chẩn đoán bệnh celiac, nhưng chẩn đoán xác định thường bằng sinh thiết hống tràng.
- Điều trị bệnh celiac bằng chế độ ăn không có gluten.

TRƯỜNG HỢP 33: Đau bụng và vàng da

Bệnh sử

Ferdinand, bé trai 12 tuổi được bố mẹ đưa đến khoa cấp cứu. Đây là lần khám thứ ba của trẻ trong vòng 2 tuần qua. Hôm nay trẻ kêu đau bụng và bố mẹ trẻ thấy lòng trắng mắt có màu vàng. Trẻ tự gãi rất nhiều, mặc dù trẻ không bị phát ban. Các ghi chép từ những lần khám trước cho thấy trẻ bệnh giống như cúm với sốt đến $38,5^{\circ}\text{C}$, buồn nôn và ăn kém trong 10 ngày qua. Tuy nhiên, không thấy bất thường khi thăm khám.

Trẻ trước đây khỏe mạnh, nhưng đã đi du lịch đến Philippines trong kỳ nghỉ học cách đây khoảng 5 tuần. Trẻ sinh ở Vương quốc Anh và đã nhận được tất cả các loại chủng ngừa định kỳ cho trẻ em.

Lâm sàng

Trẻ bị vàng da và thấy khó chịu. Nhiệt độ $36,8^{\circ}\text{C}$, nhịp tim 90 nhịp/phút, nhịp thở 20 lần/phút, độ bão hòa oxy 98% khí trời và huyết áp 118/70 mmHg. Khám tim mạch và hô hấp của Ferdinand bình thường, nhưng gan có thể sờ thấy 4cm dưới bờ sườn và mềm. Tai mũi họng bình thường, trẻ tỉnh táo, định hướng tốt.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	123 g/L	121-166 g/L
WBC	$11.9 \times 10^9/\text{L}$	$4.5-13 \times 10^9/\text{L}$
PLT	$250 \times 10^9/\text{L}$	$180-430 \times 10^9/\text{L}$
Bilirubin	89 mmol/L	1.7-26 mmol/L
ALP	1050	25-800 IU/dL
AST	3798	10-45 IU/dL
Albumin	35	37-50 g/L

Câu hỏi

- Những câu hỏi nào khác quan trọng cần hỏi bệnh nhân và gia đình?
- Những xét nghiệm khác cần làm thêm?
- Chẩn đoán có khả năng nhất là gì?
- Làm cách nào để ngăn ngừa căn bệnh này?

CÂU TRẢ LỜI 33

Bệnh sử có thể rất hữu ích trong việc xác định xem vàng da là do vấn đề trước gan, tại gan hay sau gan. Bilirubin là sản phẩm thoái hóa của heme và ban đầu không liên hợp, do đó không hòa tan trong nước. Bilirubin không liên hợp được vận chuyển, liên kết với albumin và được liên hợp trong nhu mô tế bào gan để làm nó hòa tan trong nước và bài tiết trong mật. Bilirubin liên hợp được bài tiết và chuyển đổi thành urobilinogen, urobilin và stercobilinogen trong ruột, những chất này có thể được tái hấp thu, dẫn đến tuần hoàn gan ruột của sắc tố mật. Những sắc tố này làm cho phân có màu bình thường. Nếu tăng sản xuất bilirubin không liên hợp do tăng phá hủy hồng cầu (ví dụ tan máu), thì sẽ có vàng da với phân và nước tiểu có sắc tố bình thường. Nếu có sự tắc nghẽn bài tiết mật (ví dụ sỏi ống mật chủ), bilirubin liên hợp sẽ tích tụ (gây ngứa), tràn vào nước tiểu (khiến nó sẫm màu) và không đèn được ruột (dẫn đến phân nhạt màu). Các nguyên nhân về gan có thể tạo ra sự kết hợp của các dạng này. Vì vậy, điều quan trọng là phải hỏi về màu phân và nước tiểu, cũng như các yếu tố có thể dẫn đến đối với từng loại nguyên nhân. Trong trường hợp này, tiền sử du lịch đầy đủ là cần thiết và nên hỏi thêm các câu hỏi khác về tiêm chủng trước khi đi du lịch và tiền sử dùng thuốc.

! Chẩn đoán phân biệt của đau bụng và vàng da

Trước gan

- Đau bụng là một đặc điểm không phổ biến
- Nguyên nhân có thể xảy ra: sốt rét, bệnh hồng cầu hình liềm

Gan

- Thường có phân nhạt màu và nước tiểu sẫm màu
- Viêm gan cấp tính do nhiễm trùng, thuốc, chất độc

Sau gan

- Phân nhạt màu và nước tiểu sẫm màu
- Sỏi ống mật, viêm túi mật, nang ống mật chủ
- Viêm đường mật phải được xem xét ở trẻ sơ sinh

Các xét nghiệm bổ sung nên bao gồm xét nghiệm nước tiểu để xác định bilirubin niệu, amylase, xác định các phản liên hợp và không liên hợp của bilirubin huyết thanh, xét nghiệm huyết thanh đối với viêm gan virus (quan trọng nhất là viêm gan A IgM), xét nghiệm đông máu và siêu âm ổ bụng.

Chẩn đoán phù hợp nhất là viêm gan A, bệnh này không phổ biến ở Vương quốc Anh, nhưng là bệnh lưu hành ở hầu hết các nước trên thế giới, và có nhiều khả năng gây ra bệnh viêm gan cấp tính có triệu chứng ở trẻ lớn và người lớn. Thường có một giai đoạn tiền triệu giống như cúm, với cảm giác buồn nôn và chán ăn bắt đầu từ 2–6 tuần sau khi phơi nhiễm, sau đó là giai đoạn vàng da có thể có gan to mềm. Thông thường trẻ em phục hồi hoàn toàn. Các bệnh nhiễm trùng khác (ví dụ: viêm gan B hoặc C và Epstein – Barr) cũng có thể gây ra viêm gan cấp tính, nhưng ít phổ biến hơn.

Viêm gan A có thể được ngăn ngừa bằng cách chủng ngừa và thực hành vệ sinh tốt, vì nó lây truyền qua đường phân-miệng. Cơ quan Y tế Công cộng Anh nên được thông báo về bất kỳ trường hợp nào đã được chứng minh hoặc ngờ do vi rút viêm gan.



Điểm chính

- Luôn hỏi về màu nước tiểu và phân ở trẻ bị vàng da.
- Viêm gan A là bệnh lưu hành ở hầu hết các quốc gia trên thế giới.
- Viêm gan A có nhiều khả năng gây ra bệnh có triệu chứng ở trẻ lớn và người lớn.

TRƯỜNG HỢP 34: Một chỗ sưng vùng bẹn

Bệnh sử

William, bé trai 10 tháng tuổi được đưa đến gặp bác sĩ với biểu hiện khối phòng bìu trái. Bố mẹ trẻ nhận thấy lần đầu tiên khoảng 2 tuần trước khi trẻ đang trong bồn tắm. Đến sáng hôm sau, nó dường như đã biến mất, nhưng kể từ đó họ liên tục nhận thấy nó. Nó dường như không gây khó chịu cho trẻ. William được sinh mổ cấp lúc 34 tuần sau hàng loạt thăm dò cho thấy sự chậm phát triển trong tử cung. Cân nặng lúc sinh của trẻ là 1,6 kg (bách phân vị 2). Nhau thai hoạt động kém. Thời kì sơ sinh của trẻ không có vấn đề gì và trẻ đang có những tiến bộ phát triển tốt.

Lâm sàng

Cân nặng của William là 7,8 kg (bách phân vị 9) và cao 70,5 cm (bách phân vị 50), hiệu chỉnh cho tình trạng sinh non của trẻ. Trẻ khỏe mạnh, vui vẻ và hoạt động. Khám ban đầu cơ quan sinh dục bình thường, sờ thấy cả hai tinh hoàn trong bìu và không đối xứng. Tuy nhiên, sau đó trẻ bắt đầu gắng sức và một khối phòng chắc, tròn xuất hiện ở vùng bẹn trái và có sự căng phòng nửa bìu trái. Với áp lực nhẹ, nó biến mất. Phản kiểm tra còn lại không có gì đáng kể.

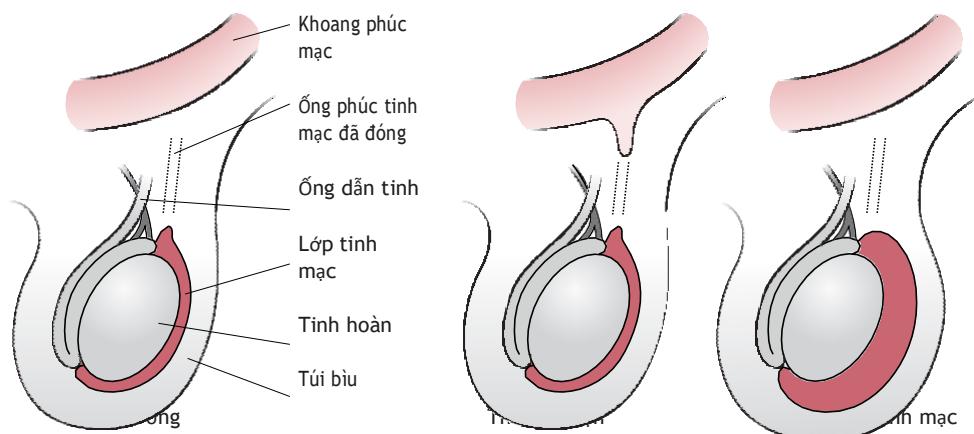
Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?
- Nguyên nhân ở trẻ em là gì?
- Nhóm trẻ em nào có nguy cơ cao nhất?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 34

Vị trí và tính chất không liên tục của biểu hiện căng phồng làm chẩn đoán phù hợp nhất là thoát vị bẹn. Chúng đôi khi khó phát hiện. Trẻ lớn hơn có thể tăng áp lực trong ổ bụng bằng cách ho, và kiểm tra việc đứng lên của trẻ có thể hữu ích. Vị trí của tinh hoàn phải được lưu ý vì nếu co lại, chúng có thể bị nhầm lẫn với thoát vị. Ở trẻ gái, nội dung của túi thoát vị thường dính trong túi và do đó không thể nắn lại được- thoát vị trượt - và có thể sờ thấy ống dẫn trứng hoặc buồng trứng. Nguyên nhân phổ biến nhất gây sưng ở bẹn là một hạch bạch huyết, nhưng chúng thường nhỏ và di động, nằm ở phía dưới và bên hông là thoát vị bẹn. Chúng cũng có thể bị nhầm lẫn với bệnh viêm tinh hoàn co rút. Siêu âm có thể hữu ích. Thoát vị trực tiếp và thoát vị đùi hiếm gặp ở trẻ em.

Ở người lớn, thoát vị bẹn có liên quan đến tình trạng yếu hoặc khiếm khuyết cơ, nhưng ở trẻ em, chúng thường là kết quả của tồn tại ống phúc tinh mạc. Nó đi kèm với tinh hoàn khi thoát ra khỏi ổ bụng và đi xuống bìu và sẽ được đóng ngay sau sinh. Thiếu sót trong việc đóng ống có thể xảy ra ở bất kỳ đâu dọc theo chiều dài của ống, giải thích cho các loại biểu hiện (xem Hình 34.1). Tràn dịch tinh mạc là chất lỏng bên trong lớp tinh mạc - phần còn lại của ống phúc tinh mạc bao quanh tinh hoàn. Tràn dịch tinh mạc cho ánh sáng xuyên qua. Chúng thường tự khỏi ở trẻ dưới 12 tháng tuổi và nếu không, nên chuyển đến bác sĩ phẫu thuật. 50% trường hợp thoát vị bẹn xuất hiện trong năm đầu tiên của cuộc đời, nhiều nhất ở độ tuổi 6 tháng.



Hình 34.1 Sơ đồ phát triển của thoát vị bẹn và tràn dịch tinh mạc.



Trẻ em có nguy cơ bị thoát vị bẹn

- Trẻ sinh non - đặc biệt là những trẻ có cân nặng sơ sinh rất thấp (~ 30% bị ảnh hưởng)
- Bé trai - đông hơn bé gái 6: 1 vì buồng trứng không rời khỏi khoang bụng
- Trẻ sơ sinh bị bệnh phổi mẫn tính
- Trẻ em mắc các bệnh liên quan đến dịch ổ bụng bất thường hoặc tăng áp lực trong ổ bụng
- Trẻ với bất thường niệu sinh dục
- Trẻ sơ sinh bị rối loạn phát triển giới tính - trẻ sơ sinh nữ bị thoát vị bẹn, đặc biệt là hai bên, nên được khám cẩn thận để loại trừ hoàn toàn hội chứng không nhạy cảm với androgen, một chẩn đoán cực kỳ hiếm gặp nhưng rất quan trọng

Điều trị là phẫu thuật. Việc sửa chữa sớm làm giảm nguy cơ đáng kể phần nội dung của túi không nắn lại được (nghẽn) và/hoặc khôi thoát vị trở nên bị nghẹt, tức là bị thắt chặt đến mức phần bên trong trở nên thiếu máu cục bộ hoặc hoại tử, dẫn đến teo tinh hoàn.



Điểm chính

- Nguyên nhân phổ biến nhất của một chỗ sưng ở bẹn là một hạch bạch huyết
- Trẻ sinh non có nguy cơ cao bị thoát vị bẹn.
- Sửa chữa sớm thoát vị là điều quan trọng để giảm nguy cơ bị nghẽn và/hoặc nghẹt

Thận học

TRƯỜNG HỢP 35: Đau bụng và tiểu khó

Bệnh sử

Leah là trẻ gái 5 tuổi, có biểu hiện đi tiểu liên tục trong 2 ngày qua và cảm thấy khó chịu khi đi tiểu. Ngày nay bố mẹ đưa trẻ tới đơn vị cấp cứu vì họ đo thấy nhiệt độ trán là 39°C và có cơn rét run dữ dội. Trẻ cũng phàn nàn đau lưng và nôn 3 lần trong ngày nay.

Leah bị teo thực quản với một lỗ rò khí quản-thực quản được chẩn đoán từ lúc sinh. Bố mẹ trẻ nhớ một số xét nghiệm đã làm lúc sinh nhưng không có bất thường nào tìm thấy. Trẻ không có tiền sử nhiễm khuẩn tiết niệu. Họ đã chuyển nhà 4 lần từ khi trẻ sinh và không có sự theo dõi nào trong nhiều năm. Trẻ nhìn chung khoẻ và gần đây mới đi học, trẻ khá thích thú

Lâm sàng

She trông mệt và đau. Sốt 39.1°C, nhịp tim 130 nhịp/phút, thở nhanh 25 lần/phút và SpO₂ là 99% tự thở. Refill 2s, Tiếng tim bình thường, phổi rõ. Trẻ bị gù veo cột sống nhẹ. Bụng mềm, không chướng, nhưng có cảm giác khó chịu đáng kể khi sờ vào vùng thắt lưng phải. Cơ quan sinh dục ngoài bình thường. Trẻ nặng 17kg.



Cận lâm sàng

Phân tích nước tiểu		Bình thường
Leu	3+	Negative
Nit	Positive	Negative
Ery	Trace	Negative
Glu	Negative	Negative
Pro	Negative	Negative

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì
- Quản lý đứa trẻ như thế nào?
- Chẩn đoán nào được xem xét?

CÂU TRẢ LỜI 35

Các đặc điểm lâm sàng và kết quả xét nghiệm nước tiểu của Leah phù hợp với bệnh cảnh nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI). Sự kết hợp của bạch cầu và nitrit trên xét nghiệm nước tiểu dự đoán cao về nhiễm trùng tiết niệu. Xét nghiệm nước tiểu là thường quy khi đánh giá trẻ sốt. Điểm quan trọng là nhận ra rằng tiền sử và khám lâm sàng cho thấy đây không phải chỉ viêm bàng quang. Trẻ bị rét run, đau thắt lưng. Những dấu hiệu này chỉ ra chẩn đoán viêm thận bể thận



Các triệu chứng của nhiễm trùng tiểu niệu

- Trẻ sơ sinh, bú mẹ - sốt, nôn, li bì, kích thích, bú kém
- Trẻ lớn - thường xuyên, tiểu khó, đau bụng hoặc thắt lưng, sốt

Rất có ích khi thu thập hai mẫu nước tiểu giữa dòng trước khi bắt đầu điều trị bằng kháng sinh tĩnh mạch để có thể khẳng định chẩn đoán UTI. Điều quan trọng là tránh nhiễm vi khuẩn trên da, bằng cách vệ sinh sạch cơ quan sinh dục ngoài rồi lấy nước tiểu giữa dòng (tức là không lấy những giọt đầu tiên) mà không chạm vào da. Mẫu sau đó sẽ được gửi đi soi và nuôi cấy vi khuẩn. Huyết áp nên được đo, máu được gửi để làm công thức máu, CRP, ure, điện giải, creatinine và cấy máu. Cần hỏi để xác định thêm trẻ có nhiễm trùng tiểu trước đó không, sốt tái phát không rõ nguyên nhân, bất thường về thận được chẩn đoán trước đó, tiền sử gia đình có trào ngược bàng quang niệu quản hoặc táo bón. Trẻ dưới 6 tháng và trẻ lớn hơn bị nhiễm trùng tiết niệu nặng, không điển hình hoặc tái phát, cần phải làm chẩn đoán hình ảnh xem có bất thường về thận hay không. Vì vậy Leah được yêu cầu siêu âm tiết niệu trong vài ngày tới. Kháng sinh dự phòng không còn được sử dụng thường quy sau đợt nhiễm trùng tiết niệu đầu tiên nhưng có thể được yêu cầu ở trẻ bị nhiễm trùng tiết niệu tái phát.

Leah có thể bị bất thường cấu trúc thận dẫn đến nhiễm trùng. Hội chứng VACTERL là sự kết hợp rò rỉ rạc, không ngẫu nhiên, đồng thời ít nhất 3 yếu tố: bất thường về đốt sống, hậu môn, tim, khí quản-thực quản, thận và chi. Trẻ nên được chụp Xquang cột sống để xác định nguyên nhân gây bệnh gù vẹo cột sống, như bệnh kếm phát triển đốt sống một bên (xem ca lâm sàng 61). Sẽ rất hữu ích nếu lấy được hồ sơ y tế trước đây của trẻ để tìm hiểu thêm tiền sử và các can thiệp trước.



Điểm chính

- Xét nghiệm nước tiểu nên được thực hiện ở bất kì trẻ nào sốt
- Trẻ dưới 6 tháng và trẻ lớn hơn bị nhiễm trùng tiết niệu nặng, không điển hình hoặc tái phát, cần phải làm chẩn đoán hình ảnh xem có bất thường về thận hay không.

TRƯỞNG HỢP 36: Tiểu đở

Bệnh sử

Fiona, bé gái 6 tuổi, chuyển đến đơn vị cấp cứu vì mẹ trẻ ghi nhận nước tiểu Fiona chuyển đở. Trẻ đã mang theo một lọ nước tiểu có chứa nước tiểu màu nâu đở. Trẻ không tiểu khó, không đau bụng và không có tiền sử chấn thương. Trẻ nhìn chung ổn nhưng gần đây trẻ và những người trong gia đình hay bị cảm lạnh. Không có chảy máu mũi hay bầm tím bất thường. Trẻ không có vấn đề gì về khớp. Trẻ bị nhiễm khuẩn tiết niệu lúc 4 tuổi nhưng siêu âm thận bình thường, trẻ được xuất viện. Trẻ không dùng thuốc. Gia đình trẻ không có tiền sử bệnh thận nhưng bà của trẻ bị tăng huyết áp.

Lâm sàng

Fiona không thiếu máu, không sốt. Trẻ không có ban da, bầm tím hay phù chân. Không có dấu hiệu ở bụng hay bất thường về khớp. Huyết áp là 124/80 mmHg. Không có biểu hiện khác. Trẻ nặng 22 kg và ở bách phân vị 50, trẻ cao 115 cm và ở bách phân vị 25.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	117 g/dL	115-155 g/dL
WBC	$8.7 \times 10^9/L$	$4.0-11 \times 10^9/L$
PLT	$372 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	137 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	4.1 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	11.3 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	145 µmol/L	27-62 µmol/L
Alkaline phosphatase	372 U/L	145-420 U/L
Bilirubin	16 µmol/L	2-26 µmol/L
ALT	32 U/L	10-40 U/L
Albumin	41 g/L	37-50 g/L
Đồng máu	Bình thường	
Xét nghiệm nước tiểu		
Ery	4+	
Pro	2+	
Leuco	1+	
Nitrit	Nil	

Soi kính hiển vi - tế bào hồng cầu và huyết niệu được tìm thấy

Câu hỏi

- Thăm dò nào cần thực hiện thêm?
- Chẩn đoán có khả năng nhất?
- Điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 36

Các thăm dò cần được thực hiện:

- Phết họng
- Hiệu giá kháng thể Anti-streptolysin O (ASOT), C3 và C4 – ASOT tăng và C3 giảm trong viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu
- ESR và ANA – sưng bát thường trong mạch máu, ví dụ lupus ban đỏ hệ thống (SLE)
- Xquang bụng và siêu âm thận – sưng chứng minh thận bình thường và giúp loại trừ sỏi

Chẩn đoán có khả năng nhất là viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu. Tình trạng này thường diễn ra khoảng 2 tuần sau nhiễm khuẩn hô hấp trên do nhiễm liên cầu (cũng có thể do nhiễm khuẩn da do liên cầu). Bệnh có thể được kết hợp với nhiều mức khác nhau của thiếu niệu và suy thận, trong trường hợp này, có suy thận nhẹ). Trụ niệu cho thấy sự liên quan của thận.

Trường hợp tiểu đái hoặc máu trong tã, trước tiên cần đảm bảo rằng máu từ đường tiết niệu mà không phải từ trực tràng (ví dụ táo bón) hoặc từ âm đạo (ví dụ như kinh nguyệt hoặc lạm dụng). Thực phẩm như củ dền có thể dẫn đến tiểu đái. Đái hemoglobin là do tan máu cũng dẫn đến tiểu đái, sưng có kết quả dương tính trên que thử nhưng không có tế bào hồng cầu khi soi dưới kính hiển vi.



Nguyên nhân đái máu

- Nhiễm khuẩn tiết niệu
- Viêm thận
 - Viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu
 - Ban xuất huyết Henoch-Schönlein
 - Bệnh thận IgA
 - Hội chứng thận hư (20% có biểu hiện tiểu máu)
- Sỏi
- Chấn thương
- Huyết học - rối loạn đông máu, Hội chứng huyết tán tăng ure máu (HUS)
- Nguyên nhân giải phẫu - thận đa nang, thận ứ nước
- Khối u, ví dụ u Wilms
- Thuốc, ví dụ cyclophosphamide, aspirin
- Đái máu lành tính tái phát (chẩn đoán loại trừ)

Điều trị triệu chứng là chủ yếu. Nên dùng một đợt penicillin uống 10 ngày nhưng điều này không làm thay đổi tiền sử tự nhiên của bệnh viêm cầu thận. Dịch nên được hạn chế ở mức 1L/ngày và chế độ ăn không thêm muối. Furosemide hữu ích trong trường hợp tăng huyết áp (huyết áp của Fiona cao hơn bách phân vị 95 ở trẻ nữ 6 tuổi với chiều cao ở bách phân vị 25 và do đó trẻ bị tăng huyết áp) hoặc phù sẽ làm tăng lượng nước tiểu. Nếu tình trạng tăng huyết áp vẫn tiếp diễn, thuốc chẹn kênh calci như amlodipine có thể hữu ích. Nếu protein niệu cao hoặc chức năng thận suy giảm nặng, nên hội chẩn ý kiến bác sĩ Thận. Các chỉ định lọc máu bao gồm tăng kali máu nặng và các biểu hiện lâm sàng của tăng ure máu. Bệnh nhân ngoại trú cần theo dõi huyết áp, ure, creatinin, điện giải và nước tiểu. Hơn 95% bệnh nhân hồi phục hoàn toàn. Các biến chứng bao gồm thận hư và suy thận.



Điểm chính

- Nhiễm khuẩn tiết niệu, viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu và Henoch- Schönlein chiếm phần lớn tỉ lệ đái máu.
- Viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu có tiên lượng rất tốt.

TRƯỜNG HỢP 37: Mặt phù

Bệnh sử

Freddie, trẻ nam 3 tuổi đến khám tại phòng khám nhi với biểu hiện phù mắt 2 ngày. Bác sĩ đa khoa ban đầu kê đơn thuốc kháng histamine nhưng không hiệu quả. Trẻ trông khoẻ. Trẻ bị hen, được điều trị bởi beclometasone 100 µg b.d. và salbutamol từ 2 đến 6 nhát mỗi 4 giờ khi cần thiết. Trẻ không dùng thuốc nào khác. Mẹ trẻ bị hen và viêm mũi dị ứng.

Lâm sàng

Trẻ trông ổn, không sốt. Trẻ phù mắt và phù ẩn lõm bàn chân. Nhịp tim của Freddie là 112 nhịp/phút, huyết áp 103/70 mmHg và refill 2 s. Bụng không chướng, không đau, gan lách không to. Tuy nhiên, bìu trẻ phù. Nhịp thở 28 lần/phút và không có dấu hiệu hô hấp.



Cận lâm sàng

		Bình thường
HGB	152 g/L	115-155 g/L
WBC	$11.7 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
PLT	$472 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	142 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	4.2 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	6.3 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	59 µmol/L	27-62 µmol/L
ALP	372 U/L	145-420 U/L
Bilirubin	18 µmol/L	2-26 µmol/L
Alanine aminotransferase (ALT)	37 U/L	10-40 U/L
Alb	19 g/L	37-50 g/L
Xét nghiệm nước tiểu		
Ery	1+	
Pro	4+	
Leuco	nil	
Nitrit	nil	

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì?
- Những thăm dò khác cần được thực hiện là gì?
- Điều trị như thế nào?
- Biến chứng của tình trạng này là gì?

CÂU TRẢ LỜI 37

Chẩn đoán của Freddie là hội chứng thận hư. Tình trạng này bao gồm sự kết hợp của phù, protein niệu nặng (protein 3+ hoặc 4+ trên que thử hoặc tỉ lệ protein niệu/creatinine niệu >0.2 g/mmol), giảm albumin máu (albumin <25 g/L, chỉ xảy ra phù khi albumin ở dưới ngưỡng mức độ này) và tăng lipid máu. Trong khoảng 20% hội chứng thận hư có đái máu. Xét nghiệm nước tiểu rất nhạy tuy nhiên cần xác định bằng cách gửi nước tiểu để soi kính hiển vi để xem có hồng cầu hay trụ máu không.

Những thăm dò khác cần được thực hiện:

- Máu
 - Mức cholesterol và triglyceride (tăng trong hội chứng thận hư)
 - Hiệu giá kháng thể kháng streptolysin O (ASOT) và C3/C4 để kiểm tra khả năng của bệnh hậu nhiễm liên cầu
 - Kháng thể kháng nhân (ANA), có thể dương tính trong bệnh về mạch như lupus ban đỏ hệ thống (SLE)
 - Kháng thể viêm gan B nếu thuộc nhóm dân số có nguy cơ, vì đây là nguyên nhân hiếm gặp trong hội chứng thận hư
 - Kháng thể sỏi và thuỷ đậu (điều này rất quan trọng ở trẻ em đang điều trị liệu pháp ức chế miễn dịch như steroids, dễ bị tổn thương hơn trong tình trạng này)
 - Cấy máu nếu sốt
- Nước tiểu - soi và nuôi cấy, tỉ lệ protein niệu/creatinine niệu

Điều trị bao gồm prednisolone 60 mg/m² (liều tối đa 60 mg) liều duy nhất buổi sáng trong 4 tuần sau đó (nếu thuyên giảm, được định nghĩa que thử nước tiểu cho protein trong 3 ngày liên tục âm tính) giảm liều kéo dài. Vì tăng nguy cơ nhiễm trùng do vi khuẩn (do mất các globulin miễn dịch trong nước tiểu, liệu pháp ức chế miễn dịch và các yếu tố khác), hầu hết các bác sĩ nhi khoa dùng penicillin dự phòng cho đến khi bệnh nhân thuyên giảm.

Cân bằng dịch rất quan trọng. Freddie không bị giảm thể tích máu, nhưng điều này nên luôn luôn cần đánh giá, đặc biệt nếu albumin giảm rất thấp hoặc nếu trẻ có nôn hoặc tiêu chảy. Theo dõi mỗi 4 giờ, bao gồm cả huyết áp nên được thực hiện, cân nặng nên được đánh giá một hoặc hai lần mỗi ngày, biếu đồ dịch vào/rã cần giữ, và nên cho trẻ ăn ché độ giảm muối.

Có một số biến chứng tiềm ẩn. Giảm thể tích máu có thể xuất hiện với triệu chứng không đặc hiệu, như đau bụng hoặc nôn. Haematocrit >0.45. Có thể điều trị bằng NaCl 0.9% hoặc human albumin 4.5% 10–20 mL/kg tiêm tĩnh mạch trong 1 giờ. Nhiễm khuẩn huyết là biến chứng quan trọng hơn nữa. Viêm phúc mạc là nhiễm trùng phổi biến nhất và *Streptococcus pneumoniae* là phổi biến, nhưng các bệnh nhiễm trùng và vi sinh vật khác cũng có thể liên quan. Có nguy cơ (2–5%) biến chứng tắc mạch do tăng độ nhớt. Có thể là tĩnh mạch (ví dụ huyết khối tĩnh mạch thận) hoặc động mạch (ví dụ thuyên tắc phổi).

Gần 70% bệnh nhân tái phát ($\geq 3+$ protein niệu trong 3 ngày liên tục hoặc protein niệu với phù).



Điểm chính

- Hội chứng thận hư bao gồm sự kết hợp của phù, protein niệu nặng, giảm albumin máu và tăng lipid máu.
- 70% bệnh nhân tái phát.

TRƯỜNG HỢP 38: Chứng đái dầm

Bệnh sử

Alvin, cậu bé da đen 9 tuổi người Anh được chuyển đến phòng khám nhi vì chứng đái dầm. Bố trẻ phàn nàn. Trẻ đái dầm hầu hết các đêm, không tinh dậy vào thời điểm xảy ra và có vũng nước tiểu lớn. Trẻ không có vấn đề y tế trước đó và không bị ốm gần đây. Bố trẻ không chắc chắn liệu gia đình có tiền sử chứng đái dầm hay không. Họ sử dụng chuông báo đái dầm cách đây 2 năm và chuông này đánh thức trẻ, nhưng không cải thiện nên họ đã từ bỏ sau 1 tuần. Alvin khá khó chịu vì chứng đái dầm, đặc biệt khi gần đây trẻ ở nhà bạn và trẻ bị trêu chọc về chứng đái dầm khi ở trường. Bố của Alvin thì thất vọng và đã bắt đầu đánh thức trẻ vào buổi tối để đi vệ sinh, nhưng thỉnh thoảng trẻ vẫn đái dầm. Ông cho rằng điều này ảnh hưởng tới khả năng làm việc và ông cho rằng Alvin lười và cần kiểm soát bằng quang ở độ tuổi này.

Lâm sàng

Trẻ cao 140 cm (bách phân vị 75) và nặng 35 kg (bách phân vị 75). Huyết áp 112/70 mmHg. Khám tim mạch, hô hấp, tiêu hoá chưa ghi nhận bất thường.

Cận lâm sàng	Bình thường	
Phân tích nước tiểu		
Leuco	Negative	Negative
Nitrit	Negative	Negative
Ery	Negative	Negative
Gluko	Negative	Negative
Tỉ trọng	1.002	1.002-1.035

Câu hỏi

- Tiền sử nào cần được hỏi thêm?
- Xét nghiệm nào cần thiết?
- Những vấn đề cần quản lý?

CÂU TRẢ LỜI 38

Tiểu dàm đêm được định nghĩa là tình trạng tiểu không tự chủ trong khi ngủ ít nhất 3 lần mỗi tuần ở trẻ từ 5 tuổi trở lên. Khoảng 10% trẻ 5 tuổi và 5% trẻ 10 tuổi bị ảnh hưởng. Điều cần thiết để xác định xem đây là tiên phát hay thứ phát. Tiểu đêm tiên phát biểu hiện trẻ chưa bao giờ khô ráo về đêm và 3 cơ chế góp phần vào tình trạng này: thiếu tinh giác khi ngủ, bàng quang không ổn định hoặc chức năng bàng quang giảm và tiểu nhiều về đêm do giảm mức vasopressin. Tiểu đêm thứ phát biểu hiện trẻ khô ráo về đêm ít nhất 6 tháng trước nhưng sau đó lại tái dàm trở lại. Tiểu đêm thứ phát bao gồm táo bón, nhiễm khuẩn tiết niệu, tái tháo đường hoặc căng thẳng tâm lý xã hội, như bị bắt nạt hoặc bố mẹ li dị gần đây. Điều quan trọng là xác định xem ban ngày có các triệu chứng khẩn cấp, thường xuyên, tiểu khó, tiểu dàm, gọi ý bàng quang không ổn định hoặc nhiễm khuẩn tiết niệu. Một ghi chép chính xác về lượng dịch nhập và xuất trong ngày có hữu ích. Tiền sử gia đình về chứng tái dàm, vấn đề về thận và bệnh hòng cầu hình lièm (liên quan đến giảm khả năng cô đặc nước tiểu) cần được tìm hiểu.

Việc kiểm tra nên bao gồm vẽ biểu đồ chiêu cao và cân nặng trên biểu đồ tăng trưởng và một phân tích nước tiểu. Ngoài ra, cần xem xét cơ quan sinh dục và cột sống có bất thường không, đồng thời đánh giá thần kinh chi dưới.



Những vấn đề cần quản lý với chứng tiểu đêm tiên phát

- Các biện pháp tự lực - ban ngày thêm và thải dịch thường xuyên, tránh đồ uống có caffeine
- Tiểu đêm nhiều - desmopressin (chất tương tự hormon chống bài niệu)
- Thiếu tinh giác - đặt báo thức tái dàm
- Bàng quang không ổn định - luyện tập bàng quang, dùng thuốc kháng cholinergic

Trong trường hợp của Alvin, có cả chứng tiểu đêm nhiều và thiếu tinh giác khi ngủ. Thật không may, bố trẻ không thông cảm và không cam kết thực hiện đặt báo thức tái dàm thành công. Trong tình huống này, desmopressin có thể được cung cấp cho gai đình. Nó giảm sản xuất nước tiểu. Điều quan trọng cần nhấn mạnh sớm rằng đây không phải là điều mà Alvin kiểm soát được, desmopressin không phải là giải pháp lâu dài và cuối cùng trẻ có thể cần các phương pháp điều trị khác. Desmopressin có thể rút, hỗ trợ bằng cách sử dụng một báo thức tái dàm, khi gai đình sẵn sàng hỗ trợ Alvin và đầu tư công sức trong việc điều trị cho cậu bé. Có thể mất nhiều thời gian để đạt được tình trạng khô ráo suốt đêm. Gia đình có thể cần hỗ trợ tâm lý.

Desmopressin có thể gây đau đầu, nôn và đau bụng, cũng có thể nguy hiểm nếu uống quá nhiều chất lỏng.



Điểm chính

- Tái dàm về đêm rất phổ biến và chỉ nên kiểm tra ở trẻ trên 5 tuổi.
- Điều cần thiết để xác định xem tiểu dàm là tiên phát hay thứ phát.

TRƯỞNG HỢP 39: Huyết áp cao

Bệnh sử

Nikita, bé gái 12 tuổi người châu Á, được bác sĩ da khoa chuyển đến phòng khám nhi vì huyết áp cao và béo phì. Trẻ đến gặp bác sĩ da khoa vì viêm tai và bác sĩ đã đo huyết áp cho trẻ vì thấy trẻ thừa cân. Bác sĩ kiểm tra lại sau 1 tuần khi Nikita hồi phục nhưng tình trạng vẫn như cũ. Nikita thì khoẻ nhưng bị đau đầu cứ mỗi 2 tuần 1 lần. Không buồn nôn, không nôn. Đau đầu khoảng 2 năm nay. Trẻ có đặt grommet từ năm 4 tuổi. Trẻ bắt đầu kinh nguyệt cách đây 1 năm và đều. Trẻ không dùng thuốc gì. Mẹ trẻ bị tăng huyết áp.

Lâm sàng

Trẻ cao 167 cm (bách phân vị 91), nặng 85.3 kg (bách phân vị >99.6) và chỉ số khối cơ thể (BMI) là 30.6 kg/m². Huyết áp 146/82 mmHg. Không có rối loạn chức năng. Trẻ không có biểu hiện tim mạch, mạch đùi bắt rõ. Có rạn da ở bụng. Gan lách không to, không có khối ở bụng. Không có dấu hiệu thần kinh, hô hấp.

Cận lâm sàng	Bình thường	Bình thường
Na+	137 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	4.1 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	6.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	67 µmol/L	44-88 µmol/L
Hoá sinh xương	Normal	
Chức năng gan	Normal	
Chức năng tuyến giáp	Normal	
Xét nghiệm nước tiểu		
Ery	Nil	
Pro	Trace	
Leuco	Nil	
Nitri	Nil	

Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng gây tăng huyết áp ở trẻ?
- Cần làm thêm những xét nghiệm nào?
- Kế hoạch quản lý là gì?

CÂU TRẢ LỜI 39

Trẻ này rất có thể tăng huyết áp vô căn. Điều này có liên quan đến béo phì và trong trường hợp này, cũng có tiền sử gai đình. Tăng huyết áp ở trẻ dậy thì thường vô căn nhưng ở trẻ trước tuổi dậy thì, thường có nguyên nhân.

Tuy nhiên, điều quan trọng cần khẳng định là có thật sự tăng huyết áp hay không. Huyết áp chỉ nên đo sau khi trẻ ngồi yên trong 5 phút. Băng đo huyết áp nên bao phủ hơn 3/4 cánh tay trên bên phải và túi hơi > 50 % chu vi cánh tay (nhỏ quá sẽ gây huyết áp cao giả tạo). Nếu số đo ban đầu tăng, huyết áp cần đo lại 1 hoặc 2 lần. Các thiết bị điện tử thường được dùng để đo huyết áp và những thiết bị này đôi khi cao so mức huyết áp. Nếu kết quả đo bởi thiết bị điện tử bị cao, huyết áp nên được đo lúc bệnh nhân nghỉ ngơi, ở tay phải và nghe bằng ống nghe.

Trong trường hợp tăng huyết áp nhẹ không có tổn thương cơ quan đích (đa số), huyết áp nên được lặp lại 3 lần mỗi tuần để xác định xem mức tăng có ổn định không. Có biểu đồ có sẵn với bách phân vị cho huyết áp trẻ em phụ thuộc giới, tuổi, chiều cao. Huyết áp tâm thu hoặc tâm trương > 95 bách phân vị biểu thị tăng huyết áp. Đau đầu có thể xảy ra khi tăng huyết áp. Ở trường hợp của Nikita, nguyên nhân có thể là do tăng huyết áp nhưng nhiều khả năng nguyên nhân là đau đầu kiểu căng thẳng thông thường. Bất kì trẻ béo phì nào cũng có thể có rạn da,

bệnh Cushing, chúng có xu hướng màu tím hơn màu hồng.



Nguyên nhân tăng huyết áp

- Tim mạch, ví dụ hẹp động mạch chủ
- Thận, ví dụ viêm cầu thận, hẹp động mạch thận
- Vô căn
- Nội tiết, ví dụ nhiễm độc giáp, bệnh Cushing, u tuỷ thượng thận
- Thuốc, ví dụ steroid, thuốc tránh thai, amphetamine

Để khẳng định chẩn đoán, và loại trừ tăng huyết áp áó choàng trắng, nên thực hiện đo huyết áp lưu động 24 giờ. Bệnh thận là nguyên nhân phổ biến nhất của tăng huyết áp nên làm siêu âm thận (lí tưởng với siêu âm Doppler mạch thận). Bệnh tim là nguyên nhân phổ biến thứ 2. Mạch đùi bắt được nên hẹp động mạch chủ không phù hợp. Tuy nhiên, điện tâm đồ và siêu âm tim vẫn nên được thực hiện để xem liệu tăng huyết áp có dẫn đến phì đại thất trái hay không. Sự hiện diện của vết protein trong nước tiểu làm tổn thương thận thứ phát là không phù hợp. Nên tham khảo ý kiến nhân khoa về bệnh võng mạc tăng huyết áp. Các thăm dò khác sẽ phụ thuộc vào khẳng định tăng huyết áp qua đo huyết áp lưu động và triệu chứng lâm sàng.

Để kiểm tra hậu quả của béo phì, cần làm HbA1c (để loại trừ đái tháo đường type 2) và mức cholesterol, triglyceride.

Kế hoạch quản lý nên cần thay đổi lối sống. Nên đưa ra lời khuyên về chế độ ăn ít muối và ít chất béo. 1 giờ luyện tập thể dục nên được khuyến cáo.

Nếu tăng huyết áp được khẳng định, thuốc chẹn kênh calci như amlodipine nên được sử dụng.



Điểm chính

- Huyết áp nén được đo khi trẻ nghỉ ngơi, với size đúng và lắp lại.
- Biểu đồ bách phân vị nén được tham khảo.
- Tăng huyết áp ở trẻ dậy thì thường vô căn nhưng ở trẻ trước tuổi dậy thì, thường có nguyên nhân (thường nguyên nhân thận)

BỆNH TRUYỀN NHIỄM

TRƯỜNG HỢP 40: Sốt ở người đi du lịch về

Bệnh sử

Michael, bé trai 7 tuổi được bố đưa đến khoa cấp cứu lúc 10 giờ tối. Trẻ sốt từng cơn và đau bụng trong 48 giờ qua, nôn ba lần, đi ngoài phân lỏng hai lần và rét run dữ dội vào tối nay. Trước đây trẻ khỏe, ngoại trừ thường xuyên bị đau bụng trong kỳ học vừa qua, không liên quan đến thói quen đi ngoài. Bố mẹ của trẻ là người gốc Nigeria, mặc dù trẻ sinh ra ở Vương quốc Anh. Trẻ thường xuyên đến Nigeria trong những kỳ nghỉ hè và trở về sau chuyến đi gần nhất cách đây 1 tuần. Trẻ đã nhận được tất cả các lắc chủng ngừa định kỳ theo lịch trình của Vương quốc Anh.

Lâm sàng

Trẻ trông xú động và thu mình. Nhịp tim của trẻ là 130 nhịp/phút, refill < 2s, nhịp thở 40 lần/ phút, SpO₂ 97% khí trời và nhiệt độ là 39°C. Trẻ không có tiếng thở, tiếng thở bình thường, trẻ khó chịu khi khám bụng, nhưng không có phản ứng thành bụng hay cảm ứng phúc mạc. Tai mũi họng không có gì đáng lưu ý. Không phát ban, không nổi hạch và không vàng da.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	115 g/L	111-147 g/L
WBC	$10.3 \times 10^9/L$	$4.5-14.5 \times 10^9/L$
PLT	$57 \times 10^9/L$	$170-450 \times 10^9/L$
CRP	53 mg/L	<6 mg/L
Na+	133 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	4.1 mmol/L	3.5-5.6 mmol/L
Urea	2.7 mmol/L	2.5-6.6 mmol/L
Creatinine	42 µmol/L	20-80 µmol/L

Câu hỏi

- Những thăm dò nào khác cần thiết ở trẻ này?
- Chẩn đoán phân biệt?
- Bệnh sử thêm nào quan trọng?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 40

Đối với bất kỳ khách du lịch nào trở về từ vùng lưu hành bệnh sốt rét, việc phết máu dày cấp để tìm ký sinh trùng sốt rét là cần thiết và nhiều bệnh viện hiện nay cũng sử dụng bộ xét nghiệm chẩn đoán nhanh để xác định sự hiện diện của kháng nguyên sốt rét trong máu. Điều quan trọng là phải lấy mẫu cáy máu, xét nghiệm chức năng gan, thận, đường huyết, xét nghiệm nước tiểu và sàng lọc ván đề thở nhanh của bệnh nhân này, lấy mẫu khí máu (để tìm tình trạng nhiễm toan) và có thể chụp X-quang phổi. Phết máu của Michael cho thấy 1% ký sinh trùng trong máu với *Plasmodium falciparum* và xét nghiệm chẩn đoán nhanh cho kết quả dương tính. Bệnh sốt rét không thể được chẩn đoán hoặc loại trừ trên lâm sàng, và có thể cùng tồn tại với các bệnh nhiễm trùng khá Phải phết máu và ba lần âm tính để loại trừ chẩn đoán. Giảm tiểu cầu thường thấy trong bệnh sốt rét, nhưng không thể dựa vào đó để chẩn đoán.



Các triệu chứng không đặc hiệu xảy ra ở trẻ bị sốt rét

- Sốt
- Tiêu chảy
- Nôn
- Ho
- Thở nhanh
- Đau đầu
- Li bì
- Hôn mê
- Vàng da
- Đái máu
- Đau cơ
- Xanh xao

Chẩn đoán phân biệt sốt ở trẻ em du lịch trở về có thể rất rộng, bao gồm sốt rét, sốt xuất huyết, thương hàn và tất cả các nguyên nhân gây sốt ở trẻ em ở quê hương (ví dụ: viêm amidan, viêm phổi, nhiễm trùng đường tiết niệu, ...). Thông thường, nguyên nhân của sốt không phải là một bệnh nhiễm trùng bất thường hoặc kỳ lạ nào, ngay cả khi nó mắc phải ở nước ngoài.

Tiền sử du lịch đầy đủ bao gồm thông tin chi tiết về nơi trẻ đã đến thăm (đặc biệt là ở thành thị hay nông thôn), loại hình chỗ ở, những hoạt động mà chúng đã làm trong chuyến thăm, thức ăn chúng đã ăn, tiêm chủng và dự phòng sốt rét. Michael đã không dùng bất kỳ biện pháp dự phòng nào vì cha mẹ anh cảm thấy sốt rét không phải là một bệnh nghiêm trọng.

Điều trị cần nhanh chóng, theo hướng dẫn của chuyên gia về bệnh truyền nhiễm. Nhiều lựa chọn điều trị bằng đường uống có sẵn cho bệnh sốt rét không biến chứng, nhưng artesunate tiêm tĩnh mạch hiện là phương pháp điều trị ưu tiên cho bệnh nặng. Quinine vẫn được sử dụng ở những nơi không có sẵn artesunate. Kháng sinh phổ rộng cũng nên được cung cấp trong trường hợp nghiêm trọng, trẻ có thể bị nhiễm trùng do vi khuẩn cũng như bệnh sốt rét.



Điểm chính

- Sốt ở một người du lịch trở về từ vùng lưu hành bệnh sốt rét là bệnh sốt rét cho đến khi được chứng minh ngược lại.
- Các triệu chứng không đặc hiệu không nên được xem để loại trừ chẩn đoán.
- Điều trị kịp thời ban đầu là cần thiết.

TRƯỜNG HỢP 41: Sốt kéo dài

Bệnh sử

Ben, trai nam 2 tuổi được đưa đến phòng khám nhi khoa với bệnh sốt 10 ngày, mắt đỏ ngầu, đau họng và phát ban. Trẻ cũng thỉnh thoảng ho. Mẹ trẻ mô tả trẻ mệt mỏi và ăn kém. Không có tiền sử đi lại hoặc tiếp xúc với các bệnh nhiễm trùng. Ben đã có một liệu trình 6 ngày amoxicillin mà không tiến triển. Trẻ mổ thoát vị bẹn lúc 2 tuần tuổi. Không có tiền sử y tế nào khác cần lưu ý.

Lâm sàng

Nhiệt độ của Ben là 39,8°C. Trẻ bị viêm kết mạc hai bên, ban đỏ, môi nứt nẻ và viêm họng đỏ. Có một ban dát sần không đặc hiệu trên người. Có hạch cổ với hạch lớn nhất đường kính 2 cm, nhưng không có hạch ở vị trí khác. Ngực rõ và không có bất thường nào khác.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	107 g/L	105–135 g/L
WBC	$26.3 \times 10^9/\text{L}$	$4.0–11.0 \times 10^9/\text{L}$
NEU	$18.2 \times 10^9/\text{L}$	$1.7–7.5 \times 10^9/\text{L}$
PLT	$430 \times 10^9/\text{L}$	$150–400 \times 10^9/\text{L}$
Na+	137 mmol/L	135–145 mmol/L
K+	3.7 mmol/L	3.5–5.0 mmol/L
Urea	4.2 mmol/L	1.8–6.4 mmol/L
Creatinine	58 mmol/L	27–62 mmol/L
CRP	63 mg/L	<6 mg/L
Tốc độ máu lắng (ESR)	107 mm/giờ	0–15 mm/giờ

Câu hỏi

- Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 41

Sốt và phát ban rất phổ biến ở nhi khoa. Hầu hết phát ban là do virus không đặc hiệu, nhưng một số bệnh có kèm theo phát ban điển hình. Ví dụ, bệnh thủy đậu được đặc trưng bởi phát ban dạng mụn nước và nhiễm khuẩn huyết do não mô cầu bối châm xuất huyết.

Chẩn đoán có khả năng của Ben là bệnh Kawasaki, một bệnh viêm mạch máu. Rối loạn này xảy ra chủ yếu ở trẻ nhỏ ($80\% <5$ tuổi). Nó được chẩn đoán trên lâm sàng.

Tiêu chuẩn chẩn đoán như sau:

- Biểu hiện sốt từ 5 ngày trở lên và có 4 trong 5 đặc điểm sau:
 - Viêm kết mạc không mủ
 - Nổi hạch cổ
 - Ban da
 - Ban niêm mạc miêng và hầu họng
 - Ban đỏ và phù bàn tay và bàn chân (sau đó một tuần là bong da)

Các đặc điểm đi kèm là tăng WBC, CRP và ESR. Vào tuần thứ hai của bệnh, tiêu cùi thường tăng.

Khi đánh giá một trẻ sốt kéo dài (> 7 ngày), cần xem xét các tình trạng sau:



Nguyên nhân gây sốt kéo dài

- Nhiễm trùng, ví dụ: bệnh lao, HIV
- Các bệnh ác tính, ví dụ: u lympho, bệnh bạch cầu
- Các bệnh tự miễn, ví dụ: viêm khớp tự phát thiếu niên
- Khác, ví dụ: thuốc, bệnh viêm ruột

Điều trị bằng cách truyền các globulin miễn dịch vào ngày được chẩn đoán, ban đầu dùng aspirin liều cao với liều chống viêm, sau đó là aspirin liều thấp với liều chống huyết khối.

Biến chứng chính của rối loạn này là chứng phình động mạch vành, trong một số trường hợp, có thể dẫn đến nhồi máu cơ tim và đột tử. Sốt kéo dài (> 16 ngày), giới tính nam, <1 tuổi, tim to, dấu hiệu viêm tăng và tiêu cầu tăng đều là các yếu tố nguy cơ. Cần phải siêu âm tim chẩn đoán và siêu âm tim theo dõi để loại trừ biến chứng này. Tiêu lượng liên quan đến các biến chứng tim. Nguy cơ mắc biến chứng tim mạch nếu bắt đầu điều trị bằng globulin miễn dịch trong vòng 10 ngày kể từ ngày chẩn đoán là $<10\%$.



Điểm chính

- Bệnh Kawasaki nên được xem xét ở tất cả trẻ em bị sốt kéo dài.
- Điều trị bằng các globulin miễn dịch và aspirin..
- Biến chứng lâu dài chính là phình động mạch vành.

TRƯỞNG HỢP 42: Nhiễm khuẩn tái phát

Bệnh sử

Michelle, bé gái 7 tuổi được đưa đến khoa cấp cứu với bệnh 2 ngày nay, biểu hiện sốt, đau đầu ngày càng tăng, nôn và cứng cổ. Trẻ sinh ở Zimbabwe và chuyển đến Vương quốc Anh năm 2 tuổi để sống vớidì sau khi mẹ trẻ qua đời vì bệnh lao. Trẻ đã nhập viện năm ngoái vì viêm phổi và tiến triển thành viêm mủ màng phổi, cần phải dẫn lưu. *Streptococcus pneumoniae* đã được phân lập từ các mẫu cấy máu vào thời điểm đó. Từ đó, trẻ bị một số đợt viêm tai giữa cần điều trị, và nghỉ học khá thường xuyên. Dì của trẻ không chắc chắn về những loại chủng ngừa mà trẻ đã nhận được. Không có bất kỳ chuyến du lịch nào gần đây.

Lâm sàng

Michelle có nhiệt độ 38,8°C, nhịp tim 120 nhịp/ phút, huyết áp 100/65 mmHg, nhịp thở 20 lần/ phút và SpO₂ 96% khí trời. Trẻ nặng 17 kg (bách phân vị 2) và chiều cao 114 cm (bách phân vị 9). Trẻ có nhiều hạch bạch huyết ở cổ, nhiễm nấm Candida ở miệng, sâu răng và viêm tai giữa trái. Không phát ban, khám tim mạch, hô hấp và bụng bình thường. Trẻ tỉnh nhưng không thoải mái, bị cứng cổ rõ và thích ánh sáng mờ. Không tìm thấy bất thường nào khác khi khám thần kinh.

Cận lâm sàng		Bình thường
Xét nghiệm máu		
HGB	113 g/L	111-147 g/L
WBC	$23.8 \times 10^9/L$	$4.5-14.5 \times 10^9/L$
PLT	$400 \times 10^9/L$	$170-450 \times 10^9/L$
CRP	207 mg/L	<6 mg/L
Glucose	5.5 mmol/L	3.3-5.5 mmol/L
Dịch não tuỷ		
Bạch cầu	$1020 \times 10^6/L$	$<5 \times 10^6/L$
Hồng cầu	0	$0-2 \times 10^6/L$
Protein	2200 mg/L	200-400 mg/L
Glucose	0.9 mmol/L	2.8-4.4 mmol/L
Nhuộm Gram	Cầu khuẩn Gram dương	Âm tính

Câu hỏi

- Chẩn đoán bệnh cấp tính gì và cách xử trí như thế nào?
- Những vấn đề nào khác cần được xem xét?
- Những thăm dò nào khác có thể phù hợp?

CÂU TRẢ LỜI 42

Michelle bị viêm màng não cấp tính do vi khuẩn, có khả năng do *S. pneumoniae*. Chẩn đoán này bị nghi ngờ nhiều từ bệnh sử cấp tính và kết quả máu, và được xác định bởi kết quả dịch não tủy (xem Trường hợp 62). Nó có thể phát triển thứ phát sau viêm tai giữa. Trẻ nên được bắt đầu bằng một loại kháng sinh thích hợp (phổ biến nhất là cephalosporin thế hệ thứ ba tiêm tĩnh mạch) và dùng dexamethasone tiêm tĩnh mạch.

Michelle có tiền sử bị nhiễm trùng tái phát với hai trong số này là nghiêm trọng. Bất kỳ đứa trẻ nào bị nhiễm trùng bất thường, nặng, tái phát hoăckéo dài phải được đánh giá xem có khả năng bị suy giảm miễn dịch hay không. Trong trường hợp của Michelle, nhiễm trùng *S. pneumoniae* tái phát gây lo ngại về tình trạng suy giảm chức năng lách, thiếu bô thê, thiếu kháng thê và lây nhiễm HIV. Những phát hiện về sâu răng nặng, nhiễm nấm *Candida* miệng và nỗi hạch cổ, cùng với tiền sử nhập cư từ Zimbabwe và mẹ trẻ chết vì lao, gợi ý HIV. Xét nghiệm HIV được thực hiện với sự đồng ý của người có trách nhiệm làm cha mẹ đối với đứa trẻ. Nếu kết quả dương tính, trẻ sẽ dần được cung cấp thông tin và chuẩn bị cho việc tiết lộ kết quả chẩn đoán khi chúng có thể hiểu được những tác động của việc nhiễm HIV.



Ví dụ về các yếu tố gây nhiễm trùng tái phát

Tiên phát	Thứ phát
Thiếu kháng thê	HIV
Thiếu bô thê	Thuốc ức chế miễn dịch
Giảm bạch cầu trung tính	Suy dinh dưỡng
Bệnh u hạt mạn	Giảm chức năng lách
Suy giảm miễn dịch tế bào	Xơ nang
Khuyết tật miễn dịch bẩm sinh	Bất thường giải phẫu: ví dụ khuyết xương sọ



Điểm chính

- Xem xét tình trạng suy giảm miễn dịch ở tất cả trẻ em bị nhiễm trùng bất thường, nặng, kéo dài và tái phát.
- Xét nghiệm HIV nên là một phần của việc đánh giá một đứa trẻ bị nhiễm trùng tái phát.

TRƯỜNG HỢP 43: Sụt cân chưa giải thích được

Bệnh sử

Ehsan trong phòng khám nhi khoa với mẹ, mẹ trẻ nói được ít tiếng Anh. Trẻ 12 tuổi, sinh ở Afghanistan và chuyển đến Vương quốc Anh bởi người tị nạn 3 tháng trước. Trẻ được chẩn đoán hen khi đến khoa cấp cứu 4 tuần trước, vì ho mạn tính về đêm. Hôm nay mẹ trẻ lo lắng hơn vì thấy trẻ sụt cân, biếng ăn kể từ khi sang Anh.

Ehsan đang sử dụng thuốc hít salbutamol và beclometasone, vẫn không cải thiện được tình trạng ho. Trẻ vẫn chưa đến trường ở Anh. Trẻ sống với mẹ và 3 đứa em trong căn hộ 2 phòng ngủ âm thấp và mẹ trẻ cũng bị ho nhiều trong tháng qua. Bố trẻ mất năm ngoái. Họ không chắc trẻ đã được chủng ngừa không, nhưng trẻ khỏe mạnh trước khi đến Anh. Trẻ cảm thấy rất mệt mỏi khi chơi game với các em của mình trong 4 tuần qua và trẻ thấy quần áo của mình đều lỏng hơn nhiều khi trẻ đến Anh. Mẹ trẻ nói rằng đôi khi trẻ cảm thấy nóng, nhưng bà đã không đo nhiệt độ.

Lâm sàng

Ehsan rất gầy, chiều cao 153 cm (bách phân vị 75) và nặng 27 kg (bách phân vị 2). Nhịp tim 80 nhịp/ phút, nhịp thở 26 lần/ phút và SpO₂ 97% khí trời. Không có khò khè nhưng có tiếng thở phế quản ở vùng trên bên phải của lòng ngực. Không có hạch và khám tim mạch và bụng không có gì đáng lưu ý (Hình 43.1).



Hình 43.1 Xquang ngực của Ehsan.

Câu hỏi

- Bệnh sử nào cần hỏi thêm?
- Xquang ngực cho biết điều gì?
- Chẩn đoán thích hợp nhất?
- Kiểm tra nào cần làm thêm?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 43

Bệnh sử giảm cân của Ehsan với ho mạn tính cần được thăm khám đầy đủ. Điều quan trọng cần hỏi về tiền sử bệnh trong quá khứ, tiền sử gia đình và tiền sử tiếp xúc với những câu hỏi trực tiếp về bệnh lao. Điều gì đã xảy ra với bố của Ehsan? (Trên thực tế, ông ấy mất ở Afghanistan sau khi đột ngột ho ra một lượng lớn máu). Ngay cả khi tiền sử tiêm chủng không được biết, họ không biết liệu Ehsan đã được nhận vắc xin BCG (điều đó để lại một vết sẹo đặc biệt) và đã từng được điều trị bệnh lao hay chưa. Hỏi về thời điểm bắt đầu ho, ho có đờm, có đờm dính máu và có đau ngực hoặc khó thở không. Hỏi về các yếu tố làm tăng và giảm. Hỏi thời điểm bắt đầu giảm cân và liệu nó có liên quan đến đau bụng, tiêu chảy, phân khó hấp thu (to, khó chịu), buồn nôn hoặc nôn hay không. Cũng hỏi về việc đồ mồ hôi ban đêm.



Nguyên nhân giảm cân

- Dinh dưỡng không đầy đủ / không chú ý
- Trào ngược dạ dày-thực quản
- Bệnh Celiac
- Bệnh viêm ruột
- Bệnh xơ nang
- Chán ăn tâm thần
- Suy tim
- Suy thận mạn tính
- Đái tháo đường
- Bệnh ác tính
- Nhiễm trùng, ví dụ: bệnh lao, HIV

X quang phổi cho thấy hình ảnh đông đặc và hang ở thùy trên bên phải. Chẩn đoán có khả năng nhất là lao phổi. Bố của Ehsan có thể đã chết vì bệnh lao phổi và mẹ của Ehsan có lẽ cũng mắc bệnh lao phổi.

Ehsan được yêu cầu nhập viện để xét nghiệm và điều trị, cách ly khi trẻ có thể có vi khuẩn mycobacteria trong đờm của mình. Khả năng mắc bệnh lao đa kháng thuốc nên được xem xét khi trẻ nhập cư từ Afghanistan gần đây.

Mặc dù các kỹ thuật phân tử mới (ví dụ PCR) ngày càng được sử dụng nhiều để chẩn đoán bệnh lao, tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán vẫn là nuôi cấy vi khuẩn mycobacteria từ các bệnh phẩm. Thật không may, điều này khó đạt được ở trẻ em hơn so với người lớn và chỉ xảy ra < 50% trường hợp. Thông thường, chẩn đoán dựa trên các đặc điểm lâm sàng và X quang, tiền sử tiếp xúc với bệnh lao và kết quả xét nghiệm phản ứng da với tuberculin (TST). Việc giải thích TST bị ảnh hưởng bởi việc tiêm phòng BCG trước đó và các xét nghiệm mới hơn dựa trên sự giải phóng interferon gamma từ các tế bào đơn nhân trong máu để đáp ứng với các kháng nguyên có trong bệnh lao nhưng không có trong BCG có thể giúp chẩn đoán thêm. Ehsan sẽ làm xét nghiệm TST, đờm được lấy để soi và nuôi cấy, tốc độ máu lắng, CRP, công thức máu đầy đủ và xét nghiệm chức năng gan. Nhiều khả năng đờm của trẻ sẽ tìm thấy trực khuẩn kháng cồn kháng toàn trên kính hiển vi, vì trẻ bị bệnh phổi thể hang. Hang thường chứa đầy vi khuẩn mycobacteria. Biểu hiện này sẽ hiếm hơn nhiều ở trẻ nhỏ hơn, vì hiếm nguy cơ mắc thể hang. Nếu trẻ không thể tự khạc đờm, kỹ thuật lấy đờm cần tiến hành, và có thể gửi dịch hút dạ dày để nuôi cấy vi khuẩn, (nhưng kết quả dương tính thấp). Kiểm tra độ nhạy của thuốc sẽ cần thiết trên các bệnh phẩm đã được nuôi cấy. Ehsan và mẹ trẻ nên được tư vấn để làm xét nghiệm HIV, vì HIV là một yếu tố nguy cơ quan

trọng của sự phát triển bệnh lao.

Điều trị tiêu chuẩn cho bệnh lao phổi nên bắt đầu với bốn loại thuốc, chẳng hạn như isoniazid, rifampicin, ethambutol và pyrazinamide. Nên truyền pyridoxine để giảm nguy cơ của isoniazid gây bệnh thần kinh ngoại biên. Những người còn lại trong gia đình cần được kiểm tra bằng chứng về bệnh lao đang hoạt động hoặc tiềm ẩn. Bệnh lao tiềm ẩn xảy ra khi một người đã bị nhiễm bệnh lao, nhưng thay vì gây bệnh, vi khuẩn mycobacteria trở nên không hoạt động. Những người mắc bệnh lao tiềm ẩn thường không lây cho người khác nhưng có nguy cơ phát triển bệnh lao hoạt động trong tương lai. Hoá dự phòng (một liệu trình một hoặc hai loại thuốc kháng lao) được khuyên dùng cho trường hợp nhiễm trùng tiềm ẩn. Bệnh lao là một căn bệnh đáng quan tâm ở Anh.



Điểm chính

- Nghi ngờ mắc bệnh lao ở trẻ em từ các quốc gia có tỷ lệ mắc bệnh cao với tiền sử lâm sàng tương thích.
- Khả năng kết quả xét nghiệm hoặc cấy đờm dương tính ở trẻ em mắc lao phổi thấp hơn nhiều so với người lớn.
- Chẩn đoán bệnh lao thường dựa trên khả năng tiếp xúc, các biểu hiện lâm sàng, Xquang và xét nghiệm phản ứng da với tuberculin.

TRƯỜNG HỢP 44: Nóng nhưng lạnh

Bệnh sử

Edwin, trẻ nam 12 tháng, được chuyển tới đơn vị hồi sức cấp cứu. Trẻ bị sốt rất cao và mũi chảy dịch trong 2 ngày, nhưng 6 giờ qua thì ngủ nhiều hơn bình thường và bố mẹ trẻ phát hiện có nốt ban ở chân không mất màu khi ấn vào. Edwin không có tiền sử bệnh nào được ghi nhận, nhưng đã không tiêm phòng bất kỳ loại vắc xin nào vì bố mẹ trẻ lo lắng về tác dụng phụ.

Lâm sàng

Edwin trông không khoẻ. Trẻ nhợt, tím ngoại vi và chi rất lạnh mặc dù nhiệt độ đo ở màng nhĩ là 39.9°C. Trẻ lơ mơ với thang điểm Glasgow 11. Nhịp thở 70 lần/phút, nhưng phổi nghe rõ. SpO₂ 94% khí trời. Refill 4 s, nhịp tim nhanh 170 nhịp/phút và huyết áp 60/30 mmHg. Tiếng tim bình thường. Edwin bị phát ban ở chân và bàn chân.

 Cận lâm sàng	Bình thường	
Khí máu tĩnh mạch		
pH	7.05	7.31–7.41
P _{CO₂}	3.7 kPa	5.3–6.7 kPa
P _{aO₂}	4.8 kPa	4.7–6.0 kPa
HCO ₃	8 mmol/L	18–20 mmol/L
Base excess	-16 mmol/L	-2.5 to +2.5 mmol/L
Glucose	3.4 mmol/L	3.3–5.5 mmol/L

Câu hỏi

- Giải thích kết quả khí máu?
- Nguyên nhân có khả năng gây ra bệnh của Edwin là gì?
- Các bước quan trọng nhất trong quản lý ban đầu của Edwin là gì?

CÂU TRẢ LỜI 44

pH của Edwin là 7.05, là tình trạng nhiễm toan nặng. Pco_2 và bicarbonate thấp cùng với lượng dư bazơ âm lớn chứng tỏ đây là tình trạng nhiễm toan chuyển hóa mà Edwin đang có gắng bù (bằng cách thở ra CO₂ nhanh). Nhiễm toan chuyển hóa nặng do suy tuần hoàn (sốc) và giảm tưới máu mô.

Edwin có dấu hiệu nhiễm khuẩn huyết, và nguyên nhân có thể là nhiễm khuẩn não màng cầu. Edwin bị sốt cao và có ban xuất huyết, đặc trưng của bệnh nhiễm khuẩn huyết do não màng cầu. Trẻ sơ sinh mắc bệnh não màng cầu thường có các dấu hiệu và triệu chứng của nhiễm khuẩn đường hô hấp trên, điều này có thể dẫn đến trì hoãn việc chẩn đoán. Nhịp tim Edwin nhanh, refill kéo dài, huyết áp thấp, chân tay lạnh, Glasgow giảm và nhiễm toan chuyển hóa nặng cho thấy trẻ bị sốc nhiễm trùng.



Định nghĩa nhiễm khuẩn huyết và sốc nhiễm trùng

Nhiễm khuẩn huyết được định nghĩa là trẻ bị nhiễm trùng nghi ngờ hoặc được chứng minh VÀ ít nhất 2 trong số các trường hợp sau:

- Trạng thái tinh thần thay đổi / giảm Glasgow
- Sốt hoặc hạ thân nhiệt
- Nhịp tim nhanh không phù hợp
- Thở nhanh không phù hợp
- Thời gian đổ đầy mao mạch kéo dài
- Số lượng bạch cầu bất thường

Sốc nhiễm trùng là nhiễm khuẩn huyết với giảm tưới máu mặc dù đã được điều trị bằng dịch phù hợp (ví dụ: ≥ 30 mL/kg).

Ở trẻ nhiễm khuẩn huyết, gói hồi sức Nhiễm khuẩn huyết trong Nhi khoa 6 bước nên được áp dụng ngay lập tức - đây là điều chỉnh theo tiêu chuẩn về tiếp cận *Dường thở-Thở-Tuần hoàn* (ABC) dành cho trẻ nhiễm khuẩn huyết.

1. Duy trì đường thở và quản lí oxy lưu lượng cao.
2. Tiếp cận đường truyền tĩnh mạch (IV) hoặc trong xương (IO) và thực hiện các xét nghiệm máu (cây máu, công thức máu, lactate, CRP, đường huyết và đông máu).
3. Kháng sinh theo kinh nghiệm IV / IO (thường là kháng sinh phô rộng như cephalosporin thế hệ thứ ba).
4. Hồi sức truyền dịch, tránh quá tái dịch (và điều trị hạ đường huyết bằng glucose IV/ IO).
5. Hội chẩn sớm ý kiến của các bác sĩ chuyên khoa nhi, đội gây mê và đơn vị chăm sóc đặc biệt nhi khoa sẽ giúp hướng dẫn xử trí thích hợp.
6. Xem xét hỗ trợ co bóp cơ tim sớm nếu dấu hiệu sốc vẫn còn mặc dù đã được truyền dịch đầy đủ.

Chương trình chủng ngừa định kỳ cho trẻ em ở Anh hiện bao gồm vắc-xin não mô cầu nhóm B và C. Nhiễm khuẩn huyết do não mô cầu mong đợi sẽ trở nên ít phổ biến hơn nhưng nó không có khả năng được loại bỏ hoàn toàn.



Điểm chính

- Nhiễm khuẩn huyết là một cấp cứu y khoa.
- Bệnh não mô cầu phải được loại trừ ở trẻ sốt và phát ban.
- Hỗ trợ hô hấp, hồi sức truyền dịch và kháng sinh là chìa khóa trong xử trí sốc nhiễm trùng.

DA LIỄU

TRƯỜNG HỢP 45: Ban ngứa

Bệnh sử

Diamond là trẻ nam 3 tuổi, có biểu hiện với một phát ban ngứa xuất hiện trong 4 ngày. Không có dấu hiệu bất thường nào khác. Trẻ bị viêm tiêu phế quản lúc 4 tháng tuổi. Trẻ không dùng bất kỳ loại thuốc nào. Anh trai 5 tuổi mắc bệnh chàm (eczema) và bố trẻ mắc viêm mũi dị ứng. Trẻ đi mẫu giáo ba lần một tuần. Gia đình sống trong một căn hộ có một phòng ngủ, ẩm uột. Bố trẻ hút 20 điếu thuốc lá mỗi ngày.

Lâm sàng

Trẻ toàn trạng tốt, không sốt. Trẻ rất ngứa, không thể ngừng gãi và có vết trầy xước dài rõ. Trẻ có nốt sần, mụn mủ, vài nốt đã đóng vảy cứng và một vài mụn nước. Các ngón tay, bàn tay, bìu mắt cơ gấp của cánh tay, nách và bàn chân dường như là những khu vực bị ảnh hưởng nặng nề nhất nhưng cũng có những tổn thương xung quanh rốn và trên mặt.

Câu hỏi

- Chẩn đoán thích hợp nhất là gì?
- Chẩn đoán phân biệt phát ban ngứa ở trẻ là gì?
- Điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 45

Chẩn đoán thích hợp nhất là ghẻ. Nguyên nhân do “cái ghẻ” *Sarcoptes scabiei* và dễ lây lan. Ngứa dữ dội là điển hình. Tuy nhiên, ở trẻ em dưới 1 tuổi, điều này có thể gây khó chịu. Tiền sử có tiếp xúc bề mặt. Các tổn thương đặc hiệu là rãnh ghẻ, sẩn, mụn nước và mụn mủ. Cá rãnh ghẻ thường ở kẽ ngón tay và cổ tay, là đặc trưng bệnh nhưng thường khó nhìn thấy. Chẩn đoán xác định liên quan đến việc loại bỏ cái ghẻ khỏi các rãnh ghẻ và kiểm tra dưới kính hiển vi, nhưng điều này cũng rất khó khăn. Nhiễm khuẩn thứ phát do các vết trầy xước là thường gặp. Ở trẻ sơ sinh, phát ban thường ánh hưởng đến lòng bàn tay, lòng bàn chân, nách và da đầu. Ở trẻ lớn hơn, tổn thương thường liên quan đến khoảng kẽ giữa các ngón tay, mặt gấp cổ tay và cánh tay, nách. Tổn thương ở mặt hiếm khi liên quan ở những người trên 5 tuổi. Vài vị trí khác của cơ thể cũng có thể bị ảnh hưởng. Mặc dù tiền sử gia đình có dị ứng, Diamond chưa bao giờ mắc eczema và điều này sẽ bất thường nếu trẻ mắc eczema lần đầu tại tuổi này.

Các nguyên nhân phổ biến của phát ban ngứa ở trẻ như sau:

- Eczema - rất phổ biến, thường liên quan đến mặt, khuỷu tay và mặt sau đầu gối
- Viêm da tiết bã - ảnh hưởng đến trẻ sơ sinh, thường liên quan đến da đầu
- Ghẻ – ngứa nơi cái ghẻ đã đào hang.
- Côn trùng cắn - ở các khu vực không được phát hiện như cánh tay và chân.
- Thuốc và dị ứng tiếp xúc.
- Chứng mày đay - vô căn hoặc thứ phát đối với các chất gây dị ứng, bao gồm phản ứng sung và đỏ
- Nhiễm nấm - ví dụ như bệnh nấm da đầu và bệnh nấm da chân (bàn chân của vận động viên)
- Thủy đậu.

Điều trị bao gồm việc áp dụng thuốc điều trị ghẻ, ví dụ như permethrin. Các thành viên trong gia đình cũng nên được điều trị. Kháng sinh tại chỗ hoặc uống cũng có thể được yêu cầu để điều trị nhiễm khuẩn thứ phát. Thuốc kháng histamine đường uống và steroid tại chỗ, ví dụ như 1% hydrocortisone, có thể cần thiết để điều trị ngứa. Tất cả quần áo, khăn trải giường và đồ chơi mềm nên được giặt để loại bỏ trứng và cái ghẻ. Có thể mất 4-6 tuần để ngứa được giải quyết. Nếu tổn thương vẫn còn, nghi ngờ nhiễm trùng hoặc tái nhiễm dai dẳng và điều trị có thể cần lặp lại.



Điểm chính

- Ghẻ gây ngứa nghiêm trọng.
- Các tổn thương đặc hiệu là rãnh ghẻ, sẩn, mụn nước và mụn mủ.
- Cách điều trị là lựa chọn permethrin.

TRƯỜNG HỌP 46: Bệnh chàm bội nhiễm

Bệnh sử

Cậu bé George 2 tuổi đến khám tại phòng khám nhi khoa với tình trạng bệnh chàm ngày càng trầm trọng hơn. Lần cuối được chẩn đoán bởi bác sĩ đa khoa khi trẻ được 6 tháng tuổi. Trẻ đã được điều trị bởi nhiều chất làm mềm da và steroid tại chỗ nhưng không thường xuyên. Bố mẹ trẻ cho biết rằng trong 3 ngày qua, bệnh chàm đã xấu dần đi và ngứa hơn. George cũng bị hen, được điều trị bằng beclomethasone dạng hít hai lần một ngày và hít salbutamol theo yêu cầu. Mẹ trẻ bị chàm khi còn nhỏ nhưng đã khỏi và bố trẻ bị viêm mũi dị ứng.

Lâm sàng

Da George được cấp nước tốt. Nhiệt độ 38,3°C, trẻ ngứa và khó chịu. Trẻ bị chàm lan rộng khắp cơ thể, nặng nhất là ở mặt, bàn tay và cánh tay, nơi da có cảm giác ẩm ướt (xem [Hình 46.1](#)). Một số mụn nước và tổn thương dạng lỗ có thể được nhìn thấy trên mặt, bàn tay và cánh tay. Ngoài ra còn có mụn mủ và một số vùng da có màu mật ong, đóng vảy. Ở một số khu vực, các tổn thương đã kết hợp lại. Việc gãi đã diễn ra làm cho khó xác định chính xác vị trí của các tổn thương hơn. Mặt trẻ sưng húp và có một số tổn thương xung quanh. Mắt có vẻ bình thường nhưng rất khó để đánh giá đầy đủ. Có hạch vùng cổ, nách và bẹn. Ngực rõ.

Cận lâm sàng		
Bình thường		
HGB	102 g / L	105-140 g / L
WBC	$23,2 \times 10^9/L$	$5,0-15,0 \times 10^9/L$
NEU	$9,2 \times 10^9/L$	$1,5-8,0 \times 10^9/L$
LYM	$14,0 \times 10^9/L$	$4,0-10,0 \times 10^9/L$
PLT	$392 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Urê và chất điện giải	Bình thường	
CRP	116 mg/L	<6 mg/L



Hình 46.1 Eczema on George's face. (Reproduced with kind permission from Kane, K.S.M. et al., *Color Atlas and Synopsis of Pediatric Dermatology*, McGraw Hill, 2002.)

Câu hỏi

- Xét nghiêm thêm nào là quan trọng?
- Chẩn đoán là gì?
- Điều trị như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 46

Cáy máu nên được thực hiện cùng lúc với các xét nghiệm máu khác, vì có khả năng trẻ có thể bị nhiễm khuẩn huyết. Lấy máu da nên được thực hiện

Chẩn đoán là eczema herpeticum với tình trạng nhiễm trùng do vi khuẩn bội nhiễm. Sẽ rất lưu ý nếu đứa trẻ đã có những đợt tương tự trước đó hoặc nếu có ai trong gia đình bị mụn rộp môi. Eczema herpeticum là do nhiễm virus herpes simplex ở vùng da nổi mụn nước. Nhiễm trùng lây lan dọc theo da và theo đường máu. Mụn nước và mụn mủ xuất hiện và chúng có thể kết hợp, ăn mòn da, xuất huyết và đóng vảy. Các tổn thương có thể lan rộng nhanh chóng và có thể gây nhiễm trùng đe dọa tính mạng. Eczema herpeticum cũng có thể ảnh hưởng đến kết mạc và giác mạc, và có thể gây viêm giác mạc, nếu không được điều trị, có thể dẫn đến mù. Chẩn đoán đôi khi được đưa ra khi bệnh nhân không đáp ứng với liệu pháp kháng khuẩn. Nhiệt độ tăng, WBC và CRP cho thấy tình trạng nhiễm trùng nặng, và tăng tế bào lympho gợi ý nhiễm virus. Chẩn đoán có thể được thực hiện bằng cách dùng kính hiển vi, nuôi cấy hoặc phản ứng chuỗi polymerase virus (PCR)

Nhiễm khuẩn cũng có thể dẫn bệnh chàm bội nhiễm (và phổi biến hơn nhiễm herpe). Mầm bệnh thường là *Staphylococcus aureus* và đôi khi *streptococcus*. Nhiễm trùng tụ cầu có thể dẫn đến đóng vảy màu mật ong, như trong trường hợp này. Trong trường hợp của George, nhiễm khuẩn thứ phát rất có thể là do cào gãi, dẫn đến tụ cầu thường trú ngụ trên da, gây nhiễm trùng.

Trong một số trường hợp, có thể khó xác định xem bệnh chàm có bị nhiễm vi khuẩn hoặc virus hay không hay cả hai để được điều trị.

Nỗi hạch là thứ phát của bệnh chàm bội nhiễm.

Trong một số trường hợp bệnh chàm bội nhiễm lan rộng, có thể có sự mất nước rõ rệt ở da, có thể trầm trọng hơn khi sốt. Trong trường hợp này, **da George được cấp nước tốt**, nhưng cần theo dõi cẩn thận quá trình hydrat hóa (tương tự như tình trạng mất nước khi bỏng). Aciclovir tiêm tĩnh mạch nên được dùng trong những trường hợp nghiêm trọng như thế này. Trường hợp ít nghiêm trọng hơn, aciclovir uống có thể được sử dụng. Nếu có bất kỳ sự lo lắng nào liên quan đến mắt, như trong trường hợp này, nên hỏi ý kiến bác sĩ nhãn khoa ngay. Ngoài ra, kháng sinh tiêm tĩnh mạch (ví dụ như co-amoxiclav) nên được đưa ra vì nhiễm trùng da do vi khuẩn bội nhiễm và nhiễm khuẩn huyết có thể xảy ra. Thuốc giảm đau, hạ sốt và thuốc chống ngứa như kháng histamine, nên được kê đơn. Điều trị tại chỗ bằng steroid không liên quan đến kết quả kém hơn hoặc nằm viện lâu hơn, nhưng bằng chứng về lợi ích không rõ ràng như đối với nhiễm trùng do vi khuẩn, khi các loại kem steroid thường được tiếp tục với thuốc kháng sinh. Nếu tiếp tục, chúng nên được dành cho các khu vực bị viêm nhiều nhất. Nếu ngừng, điều trị steroid tại chỗ thường có thể được bắt đầu lại khi các triệu chứng toàn thân đã giảm bớt, thường trong vòng 2-3 ngày sau khi điều trị kháng virus và kháng sinh toàn thân



Điểm chính

- Nhiễm trùng Herpes có thể dẫn đến bệnh chàm bội nhiễm (Eczema herpeticum).
- Nhiễm trùng do vi khuẩn là nguyên nhân phổ biến nhất dẫn đến bệnh chàm bội nhiễm, với mầm bệnh phổ biến nhất là *Staphylococcus aureus*.

TRƯỜNG HỌP 47: Trẻ sơ sinh với mụn nước

Bệnh sử

Amy-trẻ 8 ngày tuổi được nữ hộ sinh gửi đến đơn vị nhi khoa. Trong 24 giờ qua, trẻ biểu hiện một số mụn nước ở vùng tã cùng với một vài mụn nước trên thân và cánh tay. Amy sinh 38 tuần, quá trình mang thai bình thường, khỏe mạnh, bố mẹ không liên quan. Không có yếu tố nguy cơ nhiễm trùng (ví dụ: vỡ màng ối kéo dài). Trẻ con đầu. Mẹ trẻ bị bệnh chàm và hen khá nặng. Amy bú mẹ tốt và đã lấy lại cân nặng sau sinh.

Lâm sàng

Amy toàn trạng ổn. Nhiệt độ là 36,8°C. Không có biến dạng. Mach 130 nhịp/ phút, refill <2 s. Nám rải rác trên da của trẻ (xem Hình 47.1) có một số nốt, đám mềm, trong suốt, đục, chứa đầy chất lỏng có kích thước khác nhau có đường kính từ 2 đến 15 mm. Một hoặc hai nốt đã vỡ, để lại vết lõm nồng.

Amy cũng có một tổn thương màu hồng mềm đường kính 5 mm trong rốn nơi dây rốn đã rụng. Nó chảy máu một chút khi tiếp xúc và có một vết máu nhỏ trên tã của trẻ. Kiểm tra hệ thống tim mạch, hô hấp và bụng không thấy bất thường. Thóp trước của trẻ mềm. Trẻ phản xạ tốt.

Xét nghiệm		Bình thường
HGB	146 g / L	130-210 g / L
WBC	$13,3 \times 10^9/L$	$6-22 \times 10^9/L$
PLT	$235 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Natri	138 mmol/L	134-146 mmol/L
Kali	4,4 mmol/L	3,0-7,0 mmol/L
Urê	2,2 mmol/L	1,8-6,4 mmol/L
Creatinine	46 μmol/L	27-62 μmol/L
CRP	<6 mg/ L	<6 mg / L



Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng nhất của mụn nước là gì?
- Quán lý như thế nào?
- Tổn thương rốn có khả năng nhất là gì, điều trị như thế nào?

Hình 47.1 Da của Amy.

CÂU TRẢ LỜI 47

Những mụn nước mềm, dễ vỡ này là đặc trưng của bệnh chốc bọng nước. Đây là biểu hiện cục bộ của hội chứng bong vảy da do tụ cầu (4S) và bệnh nhân khoẻ mạnh. Biểu hiện toàn thân liên quan đến bệnh da tổng quát và bệnh toàn thân. Cả hai đều gây ra bởi *Staphylococcus aureus*, hầu hết là từ nhóm phage 2. Trong bệnh chốc bọng nước, sinh vật có thể được nuôi cấy từ các tổn thương nhung dạng hệ thống được lấy trung gian qua đốt tó té bào da chết và tăm bông vô trùng.

Ngược lại, các dạng bọng nước dập vỡ, vàng, đóng vảy của bệnh chốc bọng nước cũng thường do *S. aureus* gây ra nhưng thường không phải từ nhóm phage 2. Liên cầu β tan máu nhóm A cũng có thể gây ra bệnh chốc. Dạng chốc phổ biến này bắt đầu trên da đã bị tổn thương, ví dụ như do côn trùng cắn, thủy đậu hoặc trầy xước. Nó lây lan dễ dàng đến vị trí khác và lây cho những đứa trẻ khác. Bệnh nhân bị chàm có nguy cơ cao bị nhiễm trùng đợt cấp do các sinh vật này. Có khả năng nhiễm trùng của Amy được truyền từ mẹ trẻ, hoặc vì bệnh chàm hoặc vì mẹ trẻ bị viêm vú.

Một nguyên nhân hiếm gặp hơn nhiều của mụn nước trong thời kỳ sơ sinh là ly thương bì bọng nước bẩm sinh. Có một số loại khác nhau về mức độ nghiêm trọng, đặc điểm lâm sàng, phân phôi và di truyền, nhưng tất cả đều được đặc trưng bởi mụn nước phát triển với chấn thương tương đối nhẹ và trở nên trầm trọng hơn khi thời tiết ấm áp. Mụn nước xuất hiện khi sinh sẽ hỗ trợ mạnh mẽ cho chẩn đoán này.

Điều trị bệnh chốc bọng nước bằng kháng sinh kháng β-lactamase như co-amoxiclav. Trong trường hợp này, Amy có toàn trang tốt nên đường uống được sử dụng một cách an toàn trong khi theo dõi. Trong hội chứng bong vảy da do tụ cầu, kháng sinh bổ sung qua đường tiêm. Những bệnh nhân như vậy cần theo dõi cẩn thận vì có nguy cơ mất nhiệt và mất dịch đáng kể. Họ cũng cần giám đau đầy đủ.

Tổn thương rốn có khả năng là u hạt. Đây rốn thường khô và rụng trong vòng 6-8 ngày sau khi sinh và biểu mô hoá bê mặt. Khi điều này chưa hoàn thành hoặc có nhiễm trùng nhẹ, mô hạt có thể phát triển và tồn tại. U hạt mềm, có thể vỡ nhưng không đau. Một số phương pháp điều trị có sẵn, phổ biến nhất là việc đốt bằng cách sử dụng thanh nitrat bạc. Điều này có thể được lặp lại mỗi tuần một lần cho đến khi tổn thương đã được giải quyết. Điều quan trọng là phải phân biệt u hạt rốn thông thường với polyp rốn hiếm gặp là kết quả của sự tồn tại của ống rốn-mạc treo ruột non hoặc ống niệu rốn. Nếu nó thông với hôi tràng hoặc bàng quang, có thể có vấn đề tiết phân hoặc tiết niệu. Điều trị là phẫu thuật.



Điểm chính

- Nhiễm trùng da do *Staphylococcus aureus* có một loạt các biểu hiện từ tổn thương nhẹ, khu trú đến nhiễm trùng nặng, toàn thân.
- Mụn nước hiện diện sau sinh có thể là do ly thương bì bọng nước bẩm sinh

TRƯỜNG HỌP 48: Ban xuất huyết

Bệnh sử

Noah - một bé nam 18 tháng tuổi đã được bác sĩ đa khoa chuyển đến khoa cấp cứu nhi khoa với phát ban ánh kính không mất màu ở cả hai chân và đau bụng. Mẹ trẻ thấy phát ban cách đây 2 ngày, khi đó chỉ là một vài nốt sậm màu trên cả hai bàn chân, nhưng lo lắng khi phát ban lan rộng khắp cẳng chân và bắp chân của trẻ. Trong khi đợi gặp bác sĩ đa khoa, trẻ bắt đầu phàn nàn về cơn đau bụng, và nôn một lần.

Trẻ không bị sốt hay cảm thấy mệt trong thời gian này. Trẻ đã bị đau liên tục ở chân trong 1 tuần qua. Mẹ trẻ cho biết, khoảng 4 tuần trước, trẻ bị cảm lạnh kéo dài trong 3 ngày. Trẻ lớn và phát triển bình thường kể từ khi sinh.

Lâm sàng

Noah không sốt. Nhịp tim bình thường ở mức 120 nhịp / phút, chi ám và được tưới máu tốt. Bụng mềm, không sờ thấy khói. Phát ban lan rộng bao gồm các tổn thương màu tím, tròn, sờ thấy, chủ yếu có đường kính dưới 1 cm, phân bố ở cả cẳng chân và tập hợp lại xung quanh bàn chân và mắt cá chân. Trẻ không đau, không ngứa. Khớp không đau, không viêm. Các cơ quan khác không thấy bất thường. Huyết áp bình thường, 88/52 mmHg (Hình 48,1).

Xét nghiệm máu và phân tích nước tiểu được thực hiện.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	127 g / L	105-135 g / L
WBC ×10 ⁹ / L	9,3 × 10 ⁹ / L	4,0-11,0
NEU 10 ⁹ / L	6,2 × 10 ⁹ / L	1,7-7,5 × 10 ⁹ / L
PLT 10 ⁹ / L	330 × 10 ⁹ / L	150-400 ×
Urê và chất điện giải		Bình thường
Đồng máu		Bình thường
CRP	8 mg/L	<6 mg/L
Tốc độ máu lắng	15mm/h	0-15mm/h
Phân tích nước tiểu:	Ery (++)	Nitrite (-)
Leuco (+), Protein (++)		



Hình 48.1 Ban của Noah. (Reproduced with permission from Wolff, K. and Johnson, R.A., *Fitzpatrick's Color Atlas & Synopsis of Clinical Dermatology*, 6th ed., 2009, McGraw Hill.)

Câu hỏi

- Chẩn đoán thích hợp nhất là gì?
- Quản lý ban dầu như thế nào?
- Quản lý gì tiếp theo và tiên lượng ra sao?

CÂU TRẢ LỜI 48

Noah bị ban xuất huyết Henoch-Schönlein (HSP). Đây là một bệnh viêm mạch hệ thống thường ảnh hưởng đến trẻ em từ 4 đến 7 tuổi. Nguyên nhân cơ bản không rõ ràng, với sự lắng đọng của globulin miễn dịch A (IgA) trong các cơ quan bị ảnh hưởng có thể được kích hoạt bởi nhiễm trùng.

Mô tả triệu chứng gồm:

- Ban xuất huyết nổi gồ trên da (hầu như phổi biến)
- Đau bụng
- Đau khớp và/hoặc viêm
- Liên quan đến thận (thường gặp nhất là protein niệu và đái máu)

Những triệu chứng này có thể phát triển trong vài ngày đến vài tuần, theo thứ tự khác nhau - mặc dù phát ban và đau khớp thường sớm hơn và là các triệu chứng mà hầu hết trẻ em đều có. Phát ban thường biểu hiện ở các khu vực chịu áp lực, thường là chi dưới và mông ở trẻ nhỏ, nhưng có thể ảnh hưởng đến các khu vực khác, đặc biệt ở trẻ lớn hơn. Nó có thể bắt đầu bởi ban đỏ hoặc mề đay không đặc hiệu, nhưng thường tiến triển thành châm xuất huyết hoặc kết hợp thành các tủy thương xuất huyết nổi gồ trên da. Các nguyên nhân khác của ban xuất huyết phải được loại trừ, đặc biệt nhiễm khuẩn huyết não mô cầu, giảm tiểu cầu và bệnh bạch cầu cấp.

Đau khớp có thể thoảng qua và cũng có thể liên quan đến viêm khớp thoảng qua. Sự liên quan đến thận thường chỉ giới hạn ở tiểu máu vì thể thoảng qua và protein niệu, không cần điều trị cụ thể. Tuy nhiên, vài mối liên quan đến thận nghiêm trọng như viêm cầu thận cấp với hậu quả là viêm thận hoặc hội chứng thận hư có thể phát triển và sẽ cần sự hỗ trợ chuyên môn của bác sĩ thận. Bệnh thận là di chứng nghiêm trọng nhất của HSP và có thể xảy ra 6-12 tháng sau biểu hiện ban đầu, vì vậy cần theo dõi thường xuyên.

Đau bụng là phổi biến và có thể liên quan đến viêm mạch đường tiêu hóa. Tăng nguy cơ lồng ruột ở trẻ em bị HSP, vì vậy Noah nên siêu âm bụng. Xem xét phẫu thuật và điều trị có thể được yêu cầu.

Quản lý là hỗ trợ, với các phương pháp điều trị cụ thể cho các biến chứng phẫu thuật hoặc thận. Noah nên được giảm đau đầy đủ, và nếu cơn đau bụng của trẻ giảm xuống (và không có bằng chứng về các biến chứng như lồng ruột), trẻ, giống như hầu hết trẻ em bị HSP, có thể được xuất viện về nhà với lời khuyên bổ sung thêm dịch và thuốc giảm đau. Trẻ nên được theo dõi bởi bác sĩ gia đình, xét nghiệm nước tiểu hàng tuần và theo dõi huyết áp trong tháng đầu tiên, sau đó hai tuần một lần đến khi 3 tháng. Trẻ nên được xem xét 6 tháng (với bác sĩ gia đình hoặc bác sĩ nhi khoa). Nếu trẻ vẫn khỏe mạnh và không có tổn thương thận sau 12 tháng kể từ lần khám đầu tiên, trẻ có thể được xuất viện. Nếu tình trạng của thận phát triển, trẻ cần phải theo dõi bởi chuyên khoa nhi.

Việc sử dụng steroid đang gây tranh cãi. Không có bằng chứng cho thấy nó có thể ngăn ngừa các biến chứng bụng hoặc thận. Tuy nhiên, thời gian đau bụng hoặc đau khớp có thể giảm. Do đó, steroid thường bị hạn chế đối với những người có triệu chứng đau vừa hoặc nặng.

Tiền lượng nhìn chung khả quan, với việc giải quyết hoàn toàn các triệu chứng ở hầu hết trẻ em sau 6 đến 8 tuần. Khoảng một phần ba có thể bị tái phát - các yếu tố nguy cơ bao

gồm những trẻ mắc bệnh thận hoặc đau bụng dữ dội. Khi có biến chứng lâu dài, chúng giàn như luôn liên quan đến bệnh thận và ảnh hưởng đến 3-5%.



Điểm chính

- HSP là bệnh viêm mạch hệ thống phổ biến nhất ở trẻ em.
- Trẻ em mắc HSP có nguy cơ bị lồng ruột.
- Biến chứng thận có thể xảy ra sau 12 tháng xuất viện.
- Steroids có thể được sử dụng cho những người bị đau bụng hoặc đau khớp dữ dội, để giảm thời gian đau.

Huyết học

TRƯỜNG HỢP 49: Trẻ nhợt

Bệnh sử

Sarah, trẻ nữ 4 tuổi được chuyển đến đơn vị nhi khoa với bệnh sùi bầm tím rộng trong 2 ngày. Trẻ cũng bị chảy máu cam hai lần trong 24 giờ trước. Không có chấn thương, mặc dù mẹ trẻ nói rằng trẻ khá 'hiếu động', đặc biệt khi chơi với em trai của trẻ. Cả hai đều bị cảm lạnh và đau họng cách đây 2 tuần. Trẻ khoẻ mạnh. Không có tiền sử bệnh lý hoặc gia đình và trẻ không dùng thuốc.

Lâm sàng

Sarah đang vã tranh, vui vẻ và hợp tác. Trẻ không có dị tật. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 25. Không có vàng da và trẻ không sốt. Trẻ nhợt và thiếu máu trên lâm sàng với một vài hạch nhỏ < 1 cm ở vùng cổ và vùng bẹn. Vết bầm tím lan rộng, chủ yếu ở chi, nhưng không có bằng chứng về chảy máu. Không có gan lách to. Mạch 96 nhịp/ phút và cả hai tiếng tim đều bình thường. Thổi tâm thu 2/6. Khám hô hấp bình thường.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	62 g/L	115-155 g/L
WBC	$1.2 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
Neutro	$0.2 \times 10^9/L$	$3.0-5.8 \times 10^9/L$
Lympho	$0.8 \times 10^9/L$	$1.5-3.0 \times 10^9/L$
PLT	$< 6 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Lam máu	No blasts	
Thời gian prothrombin	12 giây	11-15 giây
Thời gian thromboplastin cục bộ	32 giây	25-35 giây
Urea và điện giải	Bình thường	
Chức năng gan	Bình thường	
CRP	<6 mg/L	<6 mg/L

Câu hỏi

- Chẩn đoán phân biệt gì?
- Chỉ định xét nghiệm nào?
- Nguy cơ chính hiện tại của trẻ là gì?

CÂU TRẢ LỜI 49

Sarah bị giảm 3 dòng, mất tất cả các yếu tố của tủy xương (BM). Đây không phải là chẩn đoán và cần xét nghiệm thêm.

! Chẩn đoán phân biệt với giảm 3 dòng

Suy tủy xương

- **Di truyền - hiếm.** Phổ biến nhất là bệnh thiếu máu Fanconi. Nghiêm sắc thể bị đứt nhiều. Sửa chữa DNA bị lỗi, giảm khả năng sống sót của tế bào và dễ bị oxy hóa. Các bất thường về thể chất liên quan, ví dụ: xương (không có ngón tay cái), tần vóc thấp. Cách điều trị duy nhất là cấy ghép BM.
- **Mắc phải**
 - Virus, ví dụ: viêm gan, herpes, Epstein - Barr, HIV.
 - Thuốc, ví dụ: chloramphenicol, thuốc chống co giật, hóa trị liệu; > 70% là "thiếu máu bất sản vô căn".

Thâm nhiễm tủy xương

- Bệnh ác tính, ví dụ: bệnh bạch cầu cấp hoặc u nguyên bào thần kinh. Hiếm khi xơ hóa tủy và loạn sản tủy.

Xâm nhiễm tủy xương gây giãn nở tủy và đau từ khi nó tiến triển từ từ như trong bệnh xơ tủy. Cũng có thể có các dấu hiệu và triệu chứng khác, ví dụ: nổi hạch hoặc gan lách to trong bạch cầu cấp. Các hạch bạch huyết to ra đáng kể thường có đường kính > 1 cm. Dù nhợt nhưng Sarah vẫn chơi vui vẻ, nên BM có nhiều khả năng thắt bại. Khoảng 20% bệnh nhân giảm 3 dòng di truyền không có các đặc điểm liên quan nên không thể loại trừ nguyên nhân di truyền trên lâm sàng, nhưng những tình trạng này rất hiếm. Sarah có thể mắc giảm 3 dòng mắc phải - có lẽ là bệnh thiếu máu bất sản vô căn (AA). Hầu hết các trường hợp xuất hiện là do tế bào lympho T hoạt hóa, tạo ra các cytokine ngăn chặn quá trình tạo máu. Nhịp tim nhanh và tiếng thở rát có thể là do tuần hoàn tăng thứ phát do thiếu máu. Siêu âm tim sẽ được chỉ định nếu nó không biến mất hoặc giảm đi sau khi truyền máu.

! Xét nghiệm giảm 3 dòng

- Lam máu - hình thái chi tiết của tất cả các dòng tế bào.
- Các chỉ số tế bào hồng cầu - thiếu máu ở AA tế bào bình thường hoặc to nhẹ.
- Hồng cầu lười - $<20 \times 10^9 / L$ gợi ý thiếu máu bất sản nặng.
- Hiệu giá virus - viêm gan, Epstein - Barr, parvovirus (thường gây bất sản hồng cầu).
- Phân tích nhiễm sắc thể đứt gãy.
- Chọc hút tủy xương - để đánh giá hình thái và tế bào và loại trừ thâm nhiễm. Ở AA, giảm số lượng tế bào nhưng các tế bào còn lại vẫn bình thường.

Xử trí trong khi chờ chẩn đoán là hỗ trợ. Xuất huyết và nhiễm trùng là hai nguy cơ chính của Sarah. Tuy nhiên, nguy hiểm khi truyền nhiều tiểu cầu bởi phát triển các kháng thể (alloimmunization). Những chất này có thể gây ra phản ứng truyền máu điển hình với sốt và rét run, nhưng quan trọng hơn có thể làm giảm sự gia tăng số lượng tiểu cầu. Nguy cơ này được giảm bằng cách hạn chế truyền máu với các đợt chảy máu nhiều và/ hoặc số lượng tiểu cầu $< 5 \times 10^9 / L$. Giảm bạch cầu trung tính, đặc biệt nếu kéo dài, có nguy cơ bị nhiễm trùng do vi khuẩn nghiêm trọng đe dọa tính mạng và gia đình cần được hướng dẫn về việc theo dõi nhiệt độ thường xuyên của trẻ và khi nào cần tư vấn.

Thiếu máu bất sản vô căn phục hồi rất hiếu. Quyết định điều trị tùy thuộc vào mức độ nghiêm trọng. Ghép BM (BMT) mang lại cơ hội tốt nhất cho những người có người hiến tặng là anh chị em với HLA phù hợp. Nếu không, điều trị ức chế miễn dịch bằng globulin kháng thymocyte và cyclosporin là lựa chọn thay thế chính. Nếu điều này thất bại, BMT hiến tặng phù hợp ở người không có quan hệ họ hàng là lựa chọn duy nhất.



Điểm chính

- Giảm 3 dòng có thể do suy tủy xương hoặc do thâm nhiễm tủy xương.
- Nguy cơ quan trọng nhất do giảm 3 dòng là chảy máu và nhiễm trùng.

TRƯỜNG HỢP 50: Dễ bầm tím

Bệnh sử

Ahmed, trai nam 2 tuổi đến phòng khám nhi khoa với biểu hiện dễ bầm tím. Mẹ trai nói rằng trong 2 ngày qua, các vết bầm tím xuất hiện trên người trẻ một cách tự nhiên hoặc với chấn thương nhẹ, và trẻ cũng bị chảy máu mũi hai lần vào ngày hôm trước. Trẻ vẫn khỏe, nhưng mẹ trai nói rằng trẻ bị cảm cách đây khoảng 2 tuần. Trẻ không bị bệnh gì trước đó nhưng đã cắt bao quy đầu lúc 2 tháng tuổi vì lý do tôn giáo và không chảy nhiều máu. Trẻ không dùng thuốc. Không có tiền sử gia đình về rối loạn chảy máu.

Lâm sàng

Ahmed khỏe, đang chơi và không sốt. Không nhợt. Trẻ bị ban xuất huyết lan rộng và bầm tím trên bề mặt cơ gấp và cơ duỗi của cả bốn chi, thân và mặt. Có một ít máu đóng vỏ xung quanh mũi. Không có hạch hoặc gan lách to. Không có dấu hiệu về hô hấp hoặc tim và không có bất thường về khớp.

Cận lâm sàng		<i>Bình thường</i>
HGB	102 g/L	105-140 g/L
WBC	$9.6 \times 10^9/L$	$5.0-15.0 \times 10^9/L$
Neutro	$4.2 \times 10^9/L$	$1.7-7.5 \times 10^9/L$
PLT	$6 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Đồng máu	Bình thường	
Urea và điện giải	Bình thường	
CRP	5 mg/L	<6 mg/L
Lam máu - tiểu cầu to; không thấy blast		
Phân tích nước tiểu		
Máu	Âm tính	
Protein	Âm tính	
Leucocytes	Âm tính	
Nitrites	Âm tính	

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì?
- Nguyên nhân gây ra ban xuất huyết ở trẻ em là gì?
- Cần xét nghiệm thêm không?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 50

Chẩn đoán của Ahmed là xuất huyết giảm tiểu cầu vô căn (hoặc miễn dịch) (ITP). Tình trạng này do các kháng thể với tiểu cầu gây ra. Tiền sử nhiễm virus 2 tuần trước khi bắt đầu ITP là điển hình, cũng như số lượng tiểu cầu rất thấp đơn độc ở một trẻ khỏe mạnh.

H Nguyên nhân của ban xuất huyết ở trẻ em

Nhiễm trùng

- Giảm tiểu cầu thứ phát sau ITP, bệnh bạch cầu cấp hoặc hóa trị liệu
- Ban xuất huyết Henoch-Schönlein (HSP) và các bệnh mạch máu khác
- Nôn hoặc ho
- Chấn thương
- Rối loạn đông máu
- Thuốc, vd. steroid

Nhiễm khuẩn huyết do não mô cầu là nguyên nhân quan trọng gây ra ban xuất huyết. Tuy nhiên, việc không có nhiệt độ và các dấu hiệu viêm bình thường làm cho chẩn đoán này khó có thể xảy ra. Nhiễm virus, ví dụ: enterovirus, có thể gây ra ban xuất huyết và là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất của nó. Trong các trường hợp nhiễm virus, các tổn thương thường nhỏ (<2 mm) và chẩn đoán thường được thực hiện bằng phương pháp loại trừ. Sự vắng mặt của các dấu hiệu như gan lách to và blast trong lam máu làm cho bạch cầu cấp không thể xảy ra. HSP được đặc trưng bởi phát ban trên mặt dưới của các chi dưới, sưng khớp và có máu và/ hoặc protein trong nước tiểu. Trẻ em bị nôn và/ hoặc ho có thể bị ban xuất huyết do phân bố dẫn lưu của tĩnh mạch chủ trên. Chấn thương ngẫu nhiên hoặc không ngẫu nhiên không biểu hiện với ban xuất huyết toàn thân. Rối loạn đông máu như haemophilia, biểu hiện thường xuyên hơn với tràn máu khớp.

Không cần xét nghiệm thêm. Kiểm tra tuy đồ chỉ được chỉ định nếu có các đặc điểm lâm sàng không điển hình, gợi ý có thể mắc bệnh bạch cầu cấp. Nếu nghi ngờ về chẩn đoán, nên thực hiện trước khi điều trị steroid để loại trừ chẩn đoán bạch cầu vì nó có thể được điều trị một phần bằng steroid.

Điều trị còn tranh cãi. Hầu hết bác sĩ sẽ không điều trị cho Ahmed. Khoảng 4% trẻ mắc ITP có các triệu chứng nghiêm trọng như chảy máu cam nghiêm trọng hoặc chảy máu đường tiêu hóa. Biểu hiện nghiêm trọng nhất là xuất huyết nội sọ, tỷ lệ mắc là 0,1–0,5%.

Các chỉ định điều trị dựa trên các triệu chứng chứ không chỉ dựa vào số lượng tiểu cầu. Nếu trẻ bị chảy máu màng nhầy niêm mạc và các triệu chứng trên da lan rộng, nên cho trẻ dùng prednisolon.

Globulin miễn dịch tiêm tĩnh mạch hoặc globulin miễn dịch anti-D tiêm tĩnh mạch có thể làm tăng số lượng tiểu cầu nhanh hơn so với steroid. Tuy nhiên, chúng mang những rủi ro về các sản phẩm máu được gộp lại và có các tác dụng phụ, ví dụ: đau đầu. Chúng nên được dành riêng cho điều trị cấp cứu những bệnh nhân bị chảy máu nghiêm trọng.

Truyền tiểu cầu chỉ được chỉ định trong trường hợp xuất huyết nội sọ hoặc điều trị chảy máu nguy hiểm đến tính mạng. Cắt lách hiếm khi cần thiết.

Nên tránh các hoạt động có nguy cơ chấn thương cao. Cũng nên tránh dùng thuốc, chẳng hạn ibuprofen, có thể ảnh hưởng đến chức năng tiểu cầu.

Công thức máu dày đủ làm lại nên được thực hiện sau 7–10 ngày để đảm bảo không có rối loạn tuy xương tiền triển, ví dụ: bất sán. ITP thường là rối loạn tự giới hạn. 50% giải quyết trong 2 tháng, 75% trong 4 tháng và 90% trong 6 tháng.



Điểm chính

- Điều trị trong ITP nên dựa vào các triệu chứng hơn là số lượng tiểu cầu.
- Biến chứng nghiêm trọng nhất của ITP là xuất huyết nội sọ.
- Nhiễm khuẩn huyết do não mô cầu là nguyên nhân quan trọng gây ra ban xuất huyết cần được điều trị khẩn cấp.

TRƯỜNG HỢP 51: Trẻ đau ngực

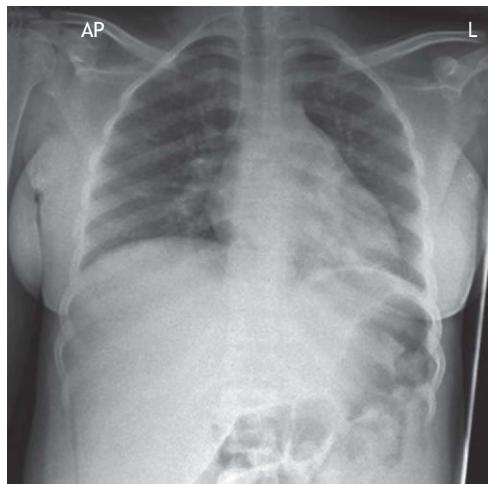
Bệnh sử

Rebekah, trẻ nữ 14 tuổi gốc Phi đến khoa cấp cứu phàn nàn về cơn đau ở ngực và lưng. Cơn đau bắt đầu từ sáng nay và ngày càng trầm trọng hơn, mặc dù đã dùng paracetamol, ibuprofen và codeine phosphate. Trẻ thấy khó thở sâu và cơn đau tệ hơn khi thở. Trẻ bị bệnh hồng cầu hình liềm HbSS và đã phải nhập viện ba lần trong tháng qua với những cơn đau dữ dội.

Lâm sàng

Nhiệt độ của Rebekah là 38.8°C, nhịp tim 120 nhịp/ phút, huyết áp 135/85 mmHg, nhịp thở 40 lần/ phút và SpO2 91% tự thở. Trẻ đau và không thể hít thở sâu. Có tiếng thở phế quản ở cả hai đáy phổi. Tiếng tim bình thường. Bụng mềm, không đau, tai và cổ họng không có gì đặc biệt.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	77 g/L	121-151 g/L
WBC	$19.9 \times 10^9/L$	$4.5-13 \times 10^9/L$
PLT	$227 \times 10^9/L$	$180-430 \times 10^9/L$
Neutro	$12.8 \times 10^9/L$	$1.5-6.0 \times 10^9/L$
Urea và điện giải/creatinine	Bình thường	
Bilirubin	56 mmol/L	1.7-26 mmol/L
Alkaline phosphatase	118 IU/dL	25-125 IU/dL
AST	40 IU/dL	10-45 IU/dL
CRP	127 mg/L	<6 mg/L
Xquang ngực xem Hình 51.1		



Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng gây ra cơn đau ngực của Rebekah là gì?
- Quản lý như thế nào?
- Những biến chứng nào khác có thể xảy ra ở trẻ bị bệnh hồng cầu hình liềm?
- Làm thế nào để ngăn ngừa nhiễm trùng ở trẻ em mắc bệnh hồng cầu hình liềm?

Hình 51.1 Xquang ngực của Rebekah.

CÂU TRẢ LỜI 51

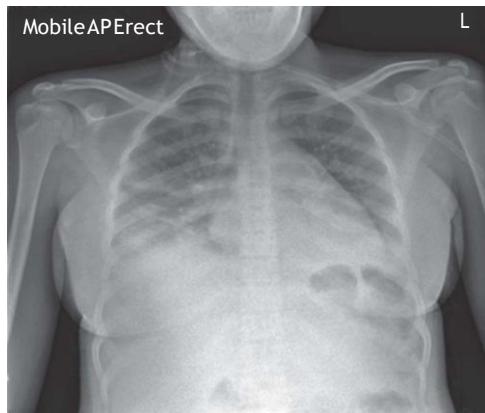
Rebekah mắc hội chứng ngực cấp. Huyết khối, nhiễm trùng và tắc mạch do mờ đến phổi tạo ra hội chứng đau ngực kiểu màng phổi, khó thở và sốt. Bệnh lý thường tiến triển từ đáy phổi và tạo đông đặc, có thể biểu hiện trên lâm sàng trước khi xuất hiện những thay đổi trên Xquang. Thiếu oxy diễn ra thường xuyên, việc nhận thức và quản lý hội chứng này kém có thể dẫn đến tình trạng xấu đi nhanh chóng. So sánh hình chụp Xquang ngực ban đầu (chỉ cho thấy một khoảng đông đặc ở thùy dưới bên trái phía sau tim) với hình chụp 2 ngày sau đó (cho thấy đông đặc 2 đáy rộng hơn - xem Hình 51.2).

Tế bào hồng cầu bị liêm và sự ứ trệ máu trong mạch trầm trọng hơn do khử hydro, thiếu oxy và nhiễm toan, vì vậy những yếu tố này cần được điều chỉnh bằng cách cung cấp đủ nước và bổ sung oxy. Giảm đau đầy đủ (thường là morphin tiêm tĩnh mạch) và vật lý trị liệu giúp bệnh nhân hít thở đủ sâu để thông khí cho các vùng phổi bị ảnh hưởng. Nên bắt đầu điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm, ví dụ: co-amoxiclav và clarithro-mycin. Trẻ bị hội chứng ngực cấp nên được thảo luận với bác sĩ nhi khoa chuyên gia và bác sĩ huyết học. Nếu tình trạng xấu đi, họ có thể yêu cầu thông khí hỗ trợ (áp lực dương đường thở liên tục [CPAP] hoặc đặt nội khí quản và thông khí). Cũng có thể cân truyền máu bổ sung hoặc thay máu để giảm tỷ lệ tế bào hồng cầu hình liêm.



Các biến chứng của bệnh hồng cầu hình liêm ở trẻ em

- Đau đớn dữ dội, hoại tử vô mạch ở hông và vai
- Hội chứng ngực, hội chứng bụng, **girdle syndrome**
- Ứ trệ máu lách, thiếu máu bất sản
- Đột quỵ, tắc tĩnh mạch vòng mạc
- Cương đau dương vật, đái máu, đái dầm, suy thận mạn
- Sỏi mật sắc tố, viêm túi mật, cơn đau sỏi mật
- Giảm hoạt lách, nhiễm khuẩn huyết, viêm tủy xương
- Chậm dậy thì



Hình 51.2 Xquang ngực của Rebekah sau 2 ngày.

Xét nghiệm bệnh hồng cầu hình liềm hiện là một phần của chương trình sàng lọc sơ sinh quốc gia. Trẻ em mắc bệnh hồng cầu hình liềm phát triển chứng giảm hoạt lách, khiến chúng đặc biệt dễ bị nhiễm các vi khuẩn có vỏ như *Haemophilus influenzae* và *Streptococcus pneumoniae*. Trẻ nên được tiêm chủng định kỳ, polysaccharide phế cầu và điều trị dự phòng bằng penicillin V thường xuyên. Chủng ngừa viêm gan B được khuyến cáo, và nếu trẻ đi du lịch đến vùng lưu hành bệnh sốt rét, điều cần thiết là phải dự phòng đầy đủ.

Biến chứng phổ biến khác của bệnh hồng cầu hình liềm là đột quy; 11% trẻ em bị HbSS sẽ bị đột quy khi 20 tuổi. Trong đột quy cấp tính, điều quan trọng là phải phân biệt giữa thiếu máu cục bộ và các loại đột quy khác vì điều này làm thay đổi quá trình xét nghiệm và xử trí. Chụp MRI hoặc CT não nên được thực hiện càng sớm càng tốt.



Điểm chính

- Hội chứng ngực trong bệnh hồng cầu hình liềm là một trường hợp khẩn cấp. Nhận biết và điều trị sớm có thể ngăn ngừa hậu quả nặng nề.
- Trẻ em mắc bệnh hồng cầu hình liềm dễ bị nhiễm trùng với các vi khuẩn có vỏ.
- Các biến chứng của bệnh hồng cầu hình liềm có thể ảnh hưởng đến bất kỳ cơ quan nào.
- Bệnh hồng cầu hình liềm là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất của đột quy ở thời thơ ấu.

Ung thư

TRƯỜNG HỢP 52: Khối ổ bụng

Bệnh sử

Christopher, trẻ nam 3 tuổi, đến khám tại phòng khám nhi. Vào tối hôm trước, mẹ trẻ nhận thấy một khối ở bụng trẻ khi lau khô người sau khi tắm. Trẻ không có triệu chứng tiết niệu và đi ngoài bình thường. Trẻ khoẻ và không có tiền sử nào cần lưu ý.

Lâm sàng

Christopher nhìn chung khỏe mạnh, không thiếu máu, vàng da hay nổi hạch. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 75. Huyết áp 115/75 mmHg. Cả hai tiếng tim đều bình thường, không có tiếng thổi và ngực rõ. Bụng có một khối nhẵn, chắc, đường kính 12 cm ở hạ sườn phải kéo dài qua đường giữa. Không có gan lách to. Cơ quan sinh dục ngoài bình thường.

Cận lâm sàng		<i>Bình thường</i>
HGB	117 g/L	115-155 g/L
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$5.5-15.5 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	139 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	4.3 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	2.0 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	45 mmol/L	27-62 mmol/L
CRP	<6 mg/L	<6 mg/L
Nước tiểu giữa dòng	<10 hồng cầu 1-10 bạch cầu Không có vi khuẩn	
Siêu âm ổ bụng - có một khối chắc, không đồng nhất, kích thước 11 cm, xuất phát từ thận phải. Không có bằng chứng về sự vôi hóa		

Câu hỏi

- Nguyên nhân phổ biến nhất của khối u ổ bụng thời thơ ấu là gì?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất trong trường hợp này là gì?
- Trẻ nên được quản lý ở đâu?
- Biến chứng nào đã phát sinh?

CÂU TRẢ LỜI 52

Nguyên nhân phổ biến nhất của khối u ổ bụng thời thơ ấu là phân. Nó có đặc điểm là gồ ghề, di động và ở vùng bụng dưới. Tuy nhiên, một khối u ổ bụng ở trẻ em nên được cho là ác tính cho đến khi được chứng minh ngược lại, và nếu có bất kỳ nghi ngờ nào, cần phải siêu âm.

Ở một trẻ khỏe mạnh không có triệu chứng, chẩn đoán có khả năng nhất là khối u Wilms hoặc u nguyên bào thận, một khối u của thận bao gồm khoảng 6% các trường hợp ung thư ở trẻ em, 7% là hai bên. Không có gì bất thường đối với những điều này, sau khi phụ huynh tình cờ tìm thấy khối. Tuổi biểu hiện bệnh trung bình từ 3 đến 4 tuổi (sớm hơn đối với bệnh hai bên), và 95% các trường hợp mắc bệnh ở 10 tuổi.

Các khối u Wilms có thể liên quan đến một số hội chứng bẩm sinh, chẳng hạn như WAGR (khối u Wilms, tật không móng mắt, bất thường hệ sinh dục niệu, chậm phát triển trong học tập) và hội chứng Beckwith – Wiedemann (đột biến ở 11p15.5, phì đại một bên, tật lưỡi to và nội tạng lớn), dẫn đến tăng nguy cơ mắc khối u Wilms (khoảng 4%) nếu chúng được kiểm tra thường xuyên trong thời thơ ấu.

Chẩn đoán phân biệt chính là u nguyên bào thận kinh (NB) - một bệnh ung thư phôi của hệ thận kinh giao cảm ngoại vi. Hầu hết phát sinh trong ổ bụng hoặc trong tuyến thượng thận hoặc trong hạch giao cảm sau phúc mạc. Khối thường gây khó chịu. Đáng buồn, trẻ bị NB thường biểu hiện với các triệu chứng di căn, như sốt, đau xương, kích thích và sụt cân - bất thường trong khối u Wilms. Dấu hiệu khối u và hình ảnh giúp phân biệt. 95% bệnh nhân NB có tăng axit vanillylmandelic (VMA) và axit homovanillic (HVA) trong nước tiểu. Không giống như NB, khối u Wilms hiếm khi bị vôi hóa.

Phẫu thuật là phương pháp điều trị chính cho khối u Wilms với liệu pháp hóa trị và xạ trị trước và sau phẫu thuật tùy thuộc vào giai đoạn. Tiêu lượng cho bệnh Wilms là tốt, với những bệnh nhân ở giai đoạn 1–3 có tỷ lệ chữa khỏi là 88–98%. Những người mắc bệnh ở giai đoạn 4, có di căn xa, có tiêu lượng kém hơn nhưng vẫn tương đối thuận lợi, khoảng 75%.

Có bằng chứng tốt cho thấy tiêu lượng ở tất cả các bệnh ung thư ở trẻ em cải thiện với chăm sóc của các đơn vị chuyên khoa. Mạng lưới chăm sóc ung thư, các nhóm đa ngành, tham gia vào các thử nghiệm có đổi chứng và việc áp dụng rộng rãi các quy trình chuẩn quốc gia hoặc quốc tế đã cải thiện tiêu lượng ở tất cả các bệnh ung thư ở trẻ em.

Huyết áp của trẻ cao so với lứa tuổi. Trẻ em thường không thích đo HA nên rất khó đo chính xác. Có những thiết bị điện tử thường được sử dụng, nhưng kết quả của chúng nên được diễn giải một cách thận trọng và cố gắng thực hiện đo HA bằng thiết bị tiêu chuẩn. Chiều rộng vòng đo ít nhất phải bằng 2/3 khoảng cách từ khuỷu tay đến vai. Phạm vi tiêu chuẩn theo giới tính, độ tuổi và chiều cao của trẻ em và thanh thiếu niên. Chúng được trình bày dưới dạng phân vị, với phân vị 95 xác định tăng huyết áp. Trong u Wilms, HA thường tăng, có thể do thiếu máu cục bộ. Nó có thể tồn tại vài tháng ngay cả khi khối u đã được cắt bỏ và có thể cần điều trị bằng thuốc.



Điểm chính

- Các khối u ổ bụng ở trẻ là ác tính cho đến khi được chứng minh ngược lại.
- Khối u Wilms có thể liên quan đến dị tật bẩm sinh.
- Chăm sóc trẻ em ung thư cần được phối hợp bởi các trung tâm chuyên khoa.

TRƯỜNG HỢP 53: Trẻ đứng không vững

Bệnh sử

Toby, trẻ 4 tuổi ruồi đến khám với tiền sử cứng cổ. Khoảng 6 tuần trước, trẻ phàn nàn chóng mặt và không muốn đi bộ về nhà sau giờ học. Trẻ dường như thấy khó khăn khi nhìn lên trên, nhưng có vẻ ổn khi nhìn từ bên này sang bên kia. Trẻ cũng xoa đầu và khóc. Trong 3 tuần qua, Toby đã nôn nhiều lần và có thời điểm trẻ giữ cổ vì đau. Không có triệu chứng tiêu hóa khác cũng như không bị sốt và đã có một số cải thiện khi dùng paracetamol.

Toby ngày càng vụng về và vài lần ngã ngay cả khi đang ngồi. Khi đã đi lên cầu thang một cách độc lập, giờ trẻ muốn nắm tay vịn hoặc tay của ai đó và không còn tự tin chạy nữa. Trẻ đã ngã xe ba bánh hai lần và không còn muốn đi nữa.

Toby là con út trong gia đình có ba người con và không có tiền sử bệnh tật hay gia đình cần chú ý. Trẻ bị thủy đậu cách đây 3 năm. Đến nay trẻ phát triển bình thường và trẻ đã được tiêm phòng đầy đủ.

Lâm sàng

Toby khỏe mạnh với chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 25 và chu vi đầu ở bách phân vị 50. Không có hạch cổ và cử động thụ động của cổ bình thường, mặc dù trẻ miễn cưỡng nhìn lên trần nhà. Mạch 88 nhịp/ phút và huyết áp 85/60 mmHg. Không có tiếng thở, khám hô hấp và bụng bình thường. Không có dấu hiệu thần kinh-da. Không có rung giật nhăn cầu và cử động mắt ngoài bình thường. Soi đáy mắt rất khó vì trẻ néo mắt, nhưng nhìn thoáng qua đáy bên phải cho thấy rìa đĩa thị bị mờ. Phản còn lại của các dây thần kinh sọ bình thường. Trẻ có dáng đi rộng, loạng choạng và không thể đi từ gót chân đến ngón chân. Tuy nhiên, số lượng cơ, trương lực, độ mạnh và phản xạ là bình thường ở cả hai tay và chân. Trẻ không vững khi đứng nhắm mắt. Trẻ rất cố gắng với bài kiểm tra ngón tay - mũi nhưng đều trượt, trẻ không thể nhắm mắt chạm vào mũi một cách chính xác. Trẻ có thể nhặt những đồ vật nhỏ mà không có vấn đề gì.

Câu hỏi

- Những triệu chứng và dấu hiệu này mô tả rối loạn vận động nào?
- Bệnh lý có khả năng ở đâu và đã phát sinh biến chứng gì?
- Trẻ cần làm xét nghiệm gì?

CÂU TRẢ LỜI 53

Toby có các triệu chứng và dấu hiệu của mát điệu hòa - không có khả năng thực hiện các chuyển động nhịp nhàng, chính xác và đúng nhịp. Quan sát trong khi chơi là chìa khóa cho phần lớn việc kiểm tra thần kinh ở một đứa trẻ. Điều quan trọng là phải tính đến giai đoạn phát triển của trẻ - dáng đi rộng, loạng choạng là bình thường đối với trẻ mới bắt đầu tập đi, nhưng không phải ở trẻ 4 tuổi. Các xét nghiệm khác về chứng mát điệu hòa bao gồm xét nghiệm gót chân và chứng rối loạn vận động thần kinh, nhưng có lẽ trẻ còn quá nhỏ để giải thích. Hãy làm những phần kiểm tra này thú vị và hầu hết trẻ em sẽ vui vẻ làm hết sức. Hãy nhớ rằng, theo định nghĩa, tất cả các bài kiểm tra về rối loạn vận động đều yêu cầu khả năng di chuyển; do đó trương lực và độ mạnh phải được đánh giá. Tương tự, trẻ phải có khả năng nhìn thấy để thực hiện các bài kiểm tra phối hợp.

Mát điệu hòa thường do rối loạn tiểu não và/ hoặc các đường dẫn cảm giác ở các cột sau của tủy sống. Đau cổ, xoa đầu và nôn là dấu hiệu rất cao của tăng áp lực nội sọ (ICP). Thật không may, điều này thường bị bỏ qua ở trẻ vì chúng định vị con đau kém và các triệu chứng không cụ thể. Soi đáy mắt là khó ở trẻ vì chúng không thể hợp tác và bạn có thể chỉ nhìn thoáng qua. Tăng huyết áp và nhịp tim chậm thường là những dấu hiệu muộn. Đau đầu vào sáng sớm và nôn vọt ở người lớn với ICP tăng thì không phổ biến ở trẻ em.

Do đó, tiểu não là vị trí dễ xảy ra bệnh lý nhất, với ICP tăng lên là do não úng thủy, thứ phát sau tắc nghẽn của não thất bồn. Đó có thể là do dị tật bẩm sinh của tiểu não, như hội chứng Dandy – Walker hoặc dị tật Chiari, nhưng các triệu chứng của trẻ mới gần đây. Nôn là một đặc điểm chính của mát điệu hòa tiểu não cấp tính sau một bệnh do vi rút như thủy đậu, nhưng khởi phát đột ngột và thường nghiêm trọng với rung giật nhăn cầu và rối loạn nhịp tim và các triệu chứng và dấu hiệu khác của ICP tăng cao thường không có. Một tồn thương chiếm không gian rất có thể xảy ra trong trường hợp của Toby.

Ở trẻ em, 2/3 khối u não nằm ở hố sau so với 1/3 ở người lớn. Toby cần chụp MRI (hoặc CT) cấp.

Hình ảnh chụp MRI (Hình 53.1) cho thấy một khối u thuỷ nhộng ở đường giữa hố sau với não úng thủy. Phẫu thuật cắt sọ sau, nhiều khối u được cắt bỏ và não úng thủy giải quyết mà trẻ không cần đặt shunt não thất - phúc mạc. Mô học xác nhận u nguyên bào tủy, một khối u ngoại bì thần kinh nguyên thủy (PNET), là khối u não ác tính phổi biến nhất ở thời thơ ấu. U nguyên bào tủy thường lây lan qua màng não và bệnh nhân cần phân tích dịch não tủy sau khi chẩn đoán được đưa ra. Do đó, điều trị thường bao gồm chiếu xạ tủy sống, nên trì hoãn càng lâu càng tốt ở trẻ nhỏ để giảm di chứng thần kinh. Đối với một số khối u, xạ trị chùm tia proton, có liên quan đến giảm nguy cơ di chứng thần kinh, có thể là một giải pháp thay thế thích hợp cho liệu pháp xạ trị thông thường (tia X sâu). Trong những năm gần đây, tiên lượng đã được cải thiện lên 70–80% với việc áp dụng hóa trị liệu toàn thân.



Hình 53.1 MRI não của Toby.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Tăng áp lực nội sọ ở trẻ em thường có các triệu chứng không đặc hiệu.• Hai phần ba các khối u não ở trẻ em nằm ở hố sau.

TRƯỜNG HỢP 54: Bệnh hạch bạch huyết

Bệnh sử

Munira, trẻ nữ châu Á 7 tuổi đến khám tại phòng khám nhi với một khối u ở bên cổ. Mẹ trẻ đã nhận ra điều đó từ một tuần trước. Nó không đau. Trẻ không sốt, đồ mồ hôi đêm hay sụt cân. Mẹ trẻ kể khoảng 4 tuần trước, bé bị cảm lạnh kéo dài 2 ngày và không kèm sốt. Munira đã tiêm vắc-xin BCG. Không có tiền sử gia đình hoặc tiền sử tiếp xúc với bệnh lao. Không có chuyên du lịch nào trong 6 tháng qua.

Lâm sàng

Munira không sốt. Có một khối kích thước 4×3 cm ở bên trái cổ. Nó không phải ban đỏ, nóng hoặc mềm. Nó di động và không dính vào da. Có một số hạch nhỏ 1 cm ở bên phải cổ. Không có hạch ở nơi khác và không có gan lách. Một vết sẹo BCG được nhìn thấy. Tai mũi họng bình thường và không có dấu hiệu gì ở các hệ thống khác. Trẻ được xét nghiệm và theo dõi 48 giờ với kết quả.

Cận lâm sàng		
		Normal
HGB	107 g/L	105-135 g/L
WBC	$10.3 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
Neutrophils	$7.2 \times 10^9/L$	$1.7-7.5 \times 10^9/L$
PLT	$430 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
CRP	12 mg/L	<6 mg/L
Độ lắng hồng cầu (ESR)	24 mm/hr	0-15 mm/hr
Định lượng kháng thể chống streptolysin O (ASOT)	<200 IU/ml	<200 IU/ml
Paul-Bunnell test	Âm tính	
Xquang ngực	Bình thường	
Siêu âm vùng cổ -	thấy một số hạch to, đường kính lớn nhất 2,2 cm. Không thấy dịch	
Mantoux test (sau 48 giờ)	- âm tính	

Câu hỏi

- Chẩn đoán phân biệt là gì (trước khi có kết quả xét nghiệm) ?
- Bạn có thực hiện bất kỳ phương pháp điều trị nào trong lần khám đầu tiên không?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất khi có kết quả xét nghiệm là gì?
- Cần làm gì nếu không có thay đổi về kích thước của khối u sau 10 ngày?

CÂU TRẢ LỜI 54

Khối u phù hợp với các hạch bạch huyết lớn. Sau đây là những nguyên nhân khiến hạch to:

Nhiễm trùng: Vi khuẩn, virus hoặc mycobacteria (lao và mycobacteria không phải lao)

Bệnh ác tính: U lympho hoặc bệnh bạch cầu

Các hạch bạch huyết thường có thể sờ thấy được ở trẻ em. Hạch cổ và hạch nách có đường kính > 1 cm và hạch bẹn có đường kính $> 1,5$ cm được coi là to. Bất kỳ hạch to nào khác, ví dụ: thượng đòn, cần xét nghiệm thêm.

Tất cả trẻ em đều bị nhiễm trùng đường hô hấp trên một năm, và những tuần trước đó bị cảm lạnh nhẹ có lẽ không liên quan. Theo thống kê, viêm hạch cổ do vi khuẩn là chẩn đoán có khả năng nhất. Tuy nhiên, thường có tiền sử rõ ràng về bệnh nhiễm trùng đường hô hấp trên hiện tại hoặc gần đây. Trong các bệnh nhiễm trùng do vi khuẩn, vùng da bên ngoài thường nổi ban đỏ và khối u này nóng và mềm. Đôi khi, khối sưng có thể thay đổi và đây là dấu hiệu của sự hình thành mủ và áp xe. Trong trường hợp này, nên giới thiệu đến bác sĩ phẫu thuật để rạch và dẫn lưu. Trong các trường hợp nhiễm virus, các hạch này mềm, nhưng không nóng hoặc ban đỏ. Test Paul – Bunnell tương tự như xét nghiệm monospot và là một xét nghiệm cho bệnh sốt viêm tuyến bạch cầu. Khi không thể chẩn đoán được sau những xét nghiệm ban đầu, thì xét nghiệm huyết thanh nên được thực hiện đối với các sinh vật khác, bao gồm cả những trường hợp sau:

- HIV
- Cytomegalovirus
- Toxoplasmosis (thường tạo ra bệnh hạch bạch huyết toàn thân hơn)
- Bệnh mèo cào (do *Bartonella henselae*)

Trong bệnh lao, khối u lạnh và không mềm. Munira đã tiêm vắc xin BCG, nhưng điều quan trọng cần nhớ là mặc dù vắc xin này cung cấp khả năng bảo vệ chống lại bệnh lao và viêm màng não do lao (50–80%), nhưng nó chỉ bảo vệ khoảng 50% đối với bệnh lao phổi và chỉ ở mức tối thiểu (nếu có) bảo vệ chống lại vi khuẩn mycobacteria không phải lao. U lympho có thể xuất hiện kèm theo bệnh hạch cổ không mềm. Các hạch bạch huyết có xu hướng cứng hơn các hạch viêm và có thể dính chặt vào da hoặc cấu trúc bên dưới. Không có các triệu chứng toàn thân như sốt, đỏ mồ hôi đêm và sụt cân, làm cho khả năng chẩn đoán bệnh lao và ung thư hạch ít hơn. Cũng như xét nghiệm Mantoux, xét nghiệm lao qua máu (IGRAs hoặc xét nghiệm quantiferon) cũng có thể được thực hiện, nếu có nghi ngờ mắc bệnh lao. Một tỷ lệ nhỏ nhưng không đáng kể những người mắc bệnh lao đang hoạt động có quantiferon và test lao qua da âm tính. IGRA thường được sử dụng, nhưng không được khuyến cáo rộng rãi trong hầu hết các hướng dẫn chẩn đoán lao hoạt động. IGRA chỉ dương tính với một số ít trong số vi khuẩn mycobacteria không phải lao.

Ở lần khám đầu tiên, nên dùng một đợt kháng sinh 10 ngày, ví dụ: co-amoxiclav, sẽ điều trị nhiễm trùng liên cầu và tụ cầu. Điều này sẽ điều trị các nguyên nhân có thể gây ra viêm hạch do vi khuẩn.

Số lượng bạch cầu bình thường và CRP và ESR chỉ tăng nhẹ. Test ASOT, Paul – Bunnell và Mantoux đều âm tính. Những kết quả này làm cho khả năng nhiễm trùng khó xảy ra và chẩn đoán có khả năng mắc bệnh ác tính nhất.

Nếu không giảm kích thước của khối u sau quá trình điều trị 10 ngày (có thể cho thấy chẩn đoán không phải là viêm hạch do vi khuẩn), bệnh nhân nên được chuyển đến bác sĩ phẫu thuật để làm sinh thiết cấp. Trường hợp của Munira, sinh thiết hạch bạch huyết đã chẩn đoán u lympho Hodgkin.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Hầu hết trẻ em có một số hạch bạch huyết nhỏ có thể sờ thấy được.• Nguyên nhân phổ biến nhất của viêm hạch cổ là nhiễm trùng liên cầu hoặc tụ cầu.• Bệnh nhân u lympho thường có biểu hiện nổi hạch vùng cổ chắc.

TRƯỜNG HỢP 55: Vai sưng

Bệnh sử

Naomi, trẻ nữ 13 tuổi đến khoa cấp cứu của bệnh viện địa phương lần thứ 3 trong 8 tuần. Trong lần đầu tiên, trẻ bị ngã ngựa khi đang leo núi và bị bầm tím nhẹ chủ yếu ở cánh tay phải, hông và chân. Không có bằng chứng về bất kỳ chấn thương xương nghiêm trọng nào. Trong 2 tuần tiếp theo, trẻ bị đau ngày càng nhiều và bất động vai phải. Kiểm tra từ lần thăm khám đó ghi nhận một vùng cử động giảm. Các triệu chứng của trẻ được cho là do 'vai bị đông cứng' hoặc do chức năng, và trẻ được kê ibuprofen để giảm đau và chuyển vật lý trị liệu định kỳ. Các nhà vật lý trị liệu khiến con đau ngày càng tăng và bây giờ sưng lên.

Lâm sàng

Naomi rất đau và không muốn cử động vai phải. Có hiện tượng sưng, nóng, chắc ở vai phải và giảm phạm vi cử động theo mọi hướng. Có một số tĩnh mạch sưng phồng có thể thấy và da bên ngoài bóng nhung không đỏ. Các cơ quan khác kiểm tra bình thường.



Cận lâm sàng

Xquang ngực vai của Naomi Hình 55.1.



Hình 55.1 Xquang ngực vai của Naomi.

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì?
- Xử trí như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 55

Chẩn đoán xác định là một u xương của xương cánh tay phải. Không có chẩn đoán phân biệt. Đây là một khối u ác tính biểu hiện điển hình ở tuổi thiếu niên và thường xuất hiện sau một chấn thương tương đối nhỏ. Thường có sự chậm trễ trong chẩn đoán, đôi khi vài tháng sau khi các triệu chứng bắt đầu, vì nó hiếm gặp và không được xem xét trong chẩn đoán phân biệt với đau nhức chân tay và khớp. Các triệu chứng toàn thân điển hình của các khối u ác tính khác (như sụt cân, sốt, mệt mỏi) hầu như không có.

Các đặc điểm đặc trưng trên tia X là:

- Phá hủy xương
- Sưng tấy
- Nâng mảng xương với việc tạo ra tam giác Codman
- Gai xương của xương mới có thể nhìn thấy trong cơ và mô dưới da

Bước đầu tiên là giảm đau thường xuyên. Thuốc chống viêm không steroid có thể đủ nhưng rất có thể sẽ cần đến opioid. Đây là một khối u ác tính với sự phát triển nhanh của mảng xương, gây đau.

Thứ hai, bác sĩ nhi chuyên gia - tốt nhất từ nhóm ung thư ‘chăm sóc chung’ tại địa phương - nên thông báo tin tức cho trẻ và gia đình. Họ có thể tức giận vì sự chậm trễ trong chẩn đoán. Đội ngũ địa phương có kinh nghiệm và kiến thức để trả lời bất kỳ câu hỏi nào ngay lập tức. Họ cũng sẽ biết cách tốt nhất để chuyển đến một trung tâm chuyên khoa ung thư nhi chứ không phải khoa chinh hình ở giai đoạn này. Mặc dù chẩn đoán mô là bắt buộc, trẻ cần được kiểm tra di căn, vì điều này có thể thay đổi đáng kể việc xử trí. Thật không may, khoảng 10-20% bệnh nhân có di căn tại thời điểm chẩn đoán. U xương thường di căn đến phổi và xương và trẻ sẽ cần chụp CT ngực và chụp MRI vai để hướng dẫn phẫu thuật trong tương lai. Sinh thiết chỉ nên được thực hiện ở một trung tâm chuyên khoa và được xem xét bởi một nhóm các nhà mô bệnh học chuyên gia.

Xử trí cụ thể của u xương là hóa trị ban đầu để giảm khối u và loại bỏ bất kỳ di căn nào, sau đó là phẫu thuật và hóa trị tiếp. Phẫu thuật dứt điểm có thể bị chống chỉ định nếu di căn chưa khỏi hoặc giảm đáng kể với hóa trị ban đầu, mặc dù một số bệnh nhân bị ung thư phổi biệt lập xử lý rất tốt sau khi cắt bỏ. Phẫu thuật hiện đại phần lớn thành công trong việc tránh cắt cụt chi bằng cách sử dụng các bộ phận giả có thể ‘kéo dài’ ra bên ngoài khi bệnh nhân lớn lên.

Tiên lượng phụ thuộc vào sự hiện diện của di căn khi xuất hiện và đáp ứng với hóa trị liệu được chứng minh bằng hoại tử khối u khi phẫu thuật cắt bỏ. Hơn 90% hoại tử có liên quan đến kết quả được cải thiện. Tiên lượng chung là tỷ lệ sống sót sau 5 năm khoảng 60%.



Điểm chính

- Trẻ không bị ‘vai đồng cứng’ và đau cơ năng là một chẩn đoán loại trừ.
- Các khối u xương hiếm gặp, nhưng cần được xem xét ở bất kỳ bệnh nhân nào có các triệu chứng nghiêm trọng sau một chấn thương nhẹ.
- Việc chăm sóc trẻ em bị ung thư nên được phối hợp bởi trung tâm chuyên khoa.
- Tập trung hóa việc chăm sóc, tham gia vào các thử nghiệm ngẫu nhiên có đối chứng và sử dụng các quy trình quốc gia hoặc quốc tế đã cải thiện tiên lượng bệnh ung thư ở trẻ em.

TRƯỜNG HỢP 56: Sốt ở bệnh nhân đang hóa trị

Bệnh sử

Bố mẹ của Lucy, 6 tuổi, mắc u lympho tế bào B, đã đưa trẻ đến bệnh viện địa phương vì họ ghi nhận nhiệt độ ở nhà là 38.7°C. Lúc đó, họ đã cho trẻ một liều paracetamol. Lucy đã hoàn thành đợt hóa trị thứ hai trước đó 6 ngày. Họ biết rằng công thức máu cuối cùng của trẻ cách đây 2 ngày cho thấy trẻ giảm bạch cầu trung tính (bạch cầu trung tính $< 1.0 \times 10^9/L$). Cả gia đình, bao gồm Lucy, đều có các triệu chứng nhiễm vi-rút gây ra với đau họng, sổ mũi và ho, nhưng trẻ cũng bị tiêu chảy ba lần trong 24 giờ trước và một số con đau bụng dưới. Có bốn đứa trẻ khác ở nhà, trong độ tuổi từ 6 tháng đến 9 tuổi. Mẹ làm việc bán thời gian vào buổi tối phục vụ phía sau một quán bar, trong khi người bố là một thợ sơn và trang trí, là lao động tự do. Lucy bị ốm rất nặng và đã dành 5 tuần ở trung tâm ung bướu nhi khoa khu vực cách đó 40 dặm. Trẻ chỉ về nhà kể từ khi kết thúc đợt hóa trị gần đây.

Lâm sàng

Lucy đang chơi trong phòng bên cạnh với những con búp bê. Trẻ miến cưỡng để kiểm tra. Nhiệt độ 37.4°C. Mạch 130 nhịp/ phút và huyết áp 95/60 mmHg. SpO₂ 97% tự thở. Vị trí đường truyền trung tâm nổi ban đỏ và mềm. Không có tiếng hồi và khám hệ hô hấp và tiêu hoá không có gì đáng chú ý. Tai mũi họng bình thường.

Cận lâm sàng		Normal
HGB	74 g/L	115-155 g/L
WBC	$0.6 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
Neutrophils	$0.1 \times 10^9/L$	$3.0-5.8 \times 10^9/L$
PLT	$24 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	134 mol/L	138-146 mol/L
K+	3.8 mol/L	3.5-5.0 mol/L
Urea	6.2 mol/L	1.8-6.4 mol/L
Creatinine	64 µmol/L	27-62 µmol/L
CRP	67 mg/L	<6 mg/L

Câu hỏi

- Những yếu tố nào làm tăng nguy cơ nhiễm trùng ở trẻ em bị ung thư?
- Xử trí như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 56

Một trẻ bị ung thư đang điều trị thuyên giảm, nguyên nhân tử vong phổ biến nhất là do nhiễm trùng. Các gia đình có hướng dẫn văn bản về việc theo dõi nhiệt độ và khi nào cần tư vấn. Tất cả các bệnh viện tiếp nhận đều có các phác đồ điều trị dựa trên mức độ sốt (ví dụ: $\geq 38^\circ\text{C}$) và số lượng bạch cầu trung tính (ví dụ: $\leq 0,5 \times 10^9/\text{L}$) dựa trên hướng dẫn của NICE.



Các yếu tố góp phần gây nhiễm trùng ở trẻ em mắc ung thư

- Giảm bạch cầu trung tính - càng nặng ($\leq 0,5 \times 10^9/\text{L}$) và kéo dài, nguy cơ càng cao. Có thể mất đáp ứng viêm, ví dụ: không đủ tế bào bạch cầu để tạo thành áp xe.
- Viêm niêm mạc - sau xạ trị hoặc hóa trị. Nó có thể ảnh hưởng đến toàn bộ đường tiêu hóa. Có nguy cơ vi khuẩn đường ruột sẽ xuyên thủng thành ruột và xâm nhập vào máu.
- Các đường truyền trung tâm - rất quan trọng để thực hiện hóa trị và lấy mẫu máu, nhưng là nguồn lây nhiễm đáng kể.
- Nhập viện thường xuyên.
- Dinh dưỡng kém.
- Úc chế miễn dịch tổng quát, úc chế khả năng bảo vệ thông thường của vật chủ - vi rút hiếm khi gây bệnh nặng ở trẻ em có khả năng miễn dịch có thể đe dọa tính mạng ở bệnh nhân ung thư, ví dụ: varicella, sởi và cytomegalovirus. Hóa trị cũng dẫn đến trẻ em dễ mắc 'nhiễm trùng cơ hội' - những sinh vật chỉ lây nhiễm cho vật chủ bị suy giảm miễn dịch. Dự phòng chống lại *Pneumocystis jirovecii* được bao gồm trong các phác đồ điều trị ung thư trong đó phác đồ hóa trị là úc chế miễn dịch đặc biệt.

Việc giảm nhiệt độ là không liên quan - các biện bản được bắt đầu trên nhiệt độ được ghi lai ở nhà. Việc trẻ đang chơi cũng không liên quan – trẻ có các triệu chứng và dấu hiệu đáng lo ngại. Đau bụng và tiêu chảy cho thấy trẻ bị viêm niêm mạc và nhịp tim nhanh. Mặc dù nguồn nhiễm khuẩn huyết có thể nhìn thấy là vị trí đường truyền trung tâm, nhưng điều này hiếm khi gây ra các dấu hiệu toàn thân đáng kể. Nhiễm khuẩn huyết Gram âm là mối đe dọa thực sự và trẻ yêu cầu nhập viện và tiêm tĩnh mạch ngay thuốc kháng sinh phổ rộng có tác dụng che phủ vi khuẩn Gram âm (ví dụ *Pseudomonas aeruginosa*, *Klebsiella*), cũng như vi khuẩn Gram dương có thể gây ra nhiễm trùng đường truyền.

Cây máu và mẫu vi sinh bề mặt (ví dụ như vị trí họng và đường truyền) phải được lấy trước tiên và tốt nhất là lấy mẫu nước tiểu và phân. Tuy nhiên, việc thu thập những thứ này không bao giờ được trì hoãn việc dùng kháng sinh. Cần chụp X-quang ngực nếu có các triệu chứng hoặc dấu hiệu về đường hô hấp. Cần theo dõi cẩn thận và đánh giá lại thường xuyên, thay đổi phác đồ theo đáp ứng và kết quả nuôi cây, ví dụ: tụ cầu coagulase âm tính thường gây nhiễm trùng ở các đường truyền trung tâm. Nếu Lucy vẫn sốt và giảm bạch cầu trung tính đáng kể sau khoảng 5 ngày, thuốc chống nấm có thể được thêm vào. Các yếu tố tăng tạo máu, ví dụ: Yếu tố kích thích dòng bạch cầu hạt, đôi khi được đưa ra để làm giảm thời gian giảm bạch cầu, nhưng bằng chứng về các kết quả cải thiện như tỷ lệ tử vong hoặc thời gian điều trị còn chưa rõ. Trẻ gần như chắc chắn sẽ cần truyền máu và/hoặc tiều cầu. Các hướng dẫn khác nhau nhưng một ví dụ có thể là hemoglobin $< 70 \text{ g/L}$ và tiều cầu $< 10 \times 10^9/\text{L}$ hoặc chảy máu nhiều.

Lucy nên điều trị nội trú trong bệnh viện ít nhất 48 giờ. Sau khi hết sốt và hồi phục, trẻ có thể được xuất viện về nhà, nếu cần, bố mẹ hoặc y tá cộng đồng có thể tiếp tục dùng kháng sinh. Những đứa trẻ như Lucy có thể phải nhập viện cấp nhiều đợt với sốt giảm bạch cầu trong quá trình điều trị. Cuộc sống của những gia đình như vậy chắc chắn bị xáo trộn về mặt xã hội và tài chính - trụ cột chính trong gia đình ở đây là lao động tự do. Họ sẽ được hỗ trợ bởi các nhân viên và tổ chức từ thiện cụ thể.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Khi đã chuyên giảm, nhiễm trùng là nguyên nhân tử vong phổ biến nhất ở trẻ em đang được điều trị ung thư.Sốt giảm bạch cầu ở trẻ bị suy giảm miễn dịch là một trường hợp cấp cứu y tế.Các bệnh do vi rút thông thường có thể giết chết trẻ em bị suy giảm miễn dịch.

TRƯỜNG HỢP 57: Nhức và đau

Bệnh sử

Hannah, trẻ nữ 5 tuổi khám tại đơn vị nhi khoa. Hannah đã được quan sát vài lần trong vài tuần qua với các triệu chứng không cụ thể. Ban đầu, trẻ trông ốm yếu và thiếu năng lượng, muốn ngồi xem tivi hơn là chơi bên ngoài. Trẻ phàn nàn chân đau và trẻ cần phải uống paracetamol thường xuyên. Bác sĩ và bố mẹ trẻ nghĩ rằng tất cả điều này có thể liên quan đến việc trẻ mới bắt đầu đi học toàn thời gian gần đây và mẹ trẻ đã đến nói chuyện với nhân viên, lo lắng về khả năng bị bắt nạt. Hannah sau đó bị nhiễm trùng tai với sốt cao, đáp ứng chậm với thuốc kháng sinh và đó được cho là do virus. Việc học của trẻ đã kết thúc trong tuần này vì trẻ bắt đầu từ chối đi lại, phàn nàn rằng 'đau khớp người'. Bác sĩ đã yêu cầu xét nghiệm công thức máu đầy đủ (FBC) và tốc độ lắng hồng cầu (ESR) và gọi điện thông báo kết quả bên dưới.

Lâm sàng

Hannah trầm và nhợt. Trẻ đang ngồi trên đầu gối của mẹ và miễn cưỡng để khám, trẻ khóc. Nhiệt độ 37.8°C. Trẻ bị nổi hạch lan rộng, bao gồm cả hạch thượng đòn. Trẻ thiếu máu nhung không vàng da. Trẻ có vết bầm tím ở cẳng chân, đùi trái và bắp tay phải. Mạch 96 nhịp/ phút và tiếng tim bình thường, nhưng trẻ có tiếng thổi tâm thu độ 2 nằm cạnh ức trái. Ngực rõ. Gan to 4 cm và lách có thể sờ thấy dưới bờ sườn trái 2 cm. Màng nhĩ tai trái mờ và có màu hồng nhưng bên phải vẫn bình thường, họng cũng vậy. Trẻ chống lại được cử động của các khớp nhưng không có hiện tượng sung, biến dạng hay thay đổi trên da rõ ràng.

Cận lâm sàng		Normal
HBG	73 g/L	115-155 g/L
WBC	$3.4 \times 10^9/L$	$5.5-15.5 \times 10^9/L$
Neutrophils	$1.3 \times 10^9/L$	$3.0-5.8 \times 10^9/L$
Lymphocytes	$1.8 \times 10^9/L$	$1.5-3.0 \times 10^9/L$
PLT	$36 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
ESR	88 mm/hr	0-10 mm/hr
Phết máu	Tế bào lympho không điển hình	

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Làm thế nào có thể khẳng định?
- Phác đồ điều trị tình trạng này.
- Những yếu tố nào liên quan đến tiên lượng xấu?

CÂU TRẢ LỜI 57

Công thức máu của Hannah cho thấy giảm 3 dòng, nguyên nhân là do tuy xương (BM) bị thâm nhiễm hoặc suy tuy xương (xem Trường hợp 49). Trẻ có các triệu chứng lâm sàng và dấu hiệu của sự thâm nhiễm - đau nhức xương là do sự giãn nở của tuy. Trẻ em có thể không xác định được vị trí đau và các triệu chứng chung không đặc hiệu dẫn đến việc không muốn di chuyển và chịu sức nặng là phổ biến. Có thể có đau xương. Hannah có bằng chứng về sự liên quan đến ngoại tuy với gan lách to và nỗi hạch. Hạch thượng đòn luôn đáng ngờ. Vết bầm tím dưới đầu gối rất phổ biến ở trẻ em, nhưng những vết bầm tím ở các vị trí khác ngoài cẳng chân có thể là bệnh lý. Tiếng thở gần như chắc chắn là tiếng thở do thiếu máu. Chẩn đoán có khả năng nhất là bệnh bạch cầu cấp, có thể là nguyên bào lympho (ALL) vì bệnh này chiếm > 80% bệnh bạch cầu ở thời thơ ấu.

Tế bào bạch cầu ‘blast’ có thể không được quan sát thấy trên xét nghiệm máu ngoại vi thông thường hoặc có thể bị hiểu sai. FBC ngoại vi thậm chí có thể bình thường, gây khó khăn trong chẩn đoán trong việc phân biệt nó với các tình trạng có các đặc điểm tương tự, ví dụ: tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng hoặc viêm khớp dạng thấp. Phân tích chọc hút BM là điều cần thiết. Điều này phân biệt ALL với bệnh bạch cầu dòng tuy cấp tính (AML) và các nguyên nhân ác tính khác gây thâm nhiễm BM, như ung nguyên bào thần kinh. Nó cũng cho phép phân loại ALL bằng cách sử dụng các dấu hiệu màng tế bào và các đặc điểm di truyền tế bào và phân tử ảnh hưởng đến quyết định điều trị và tiên lượng.

Điều trị hiện tại cho ALL theo bốn giai đoạn sau:

1. *Lui bệnh.* Bón tuân hóa trị kết hợp. Hơn 95% cho thấy BM thuỷt giảm vào ngày 28.
2. *Củng cố và bảo vệ hệ thần kinh trung ương (CNS).* Hóa trị đường uống được bắt đầu. Thuốc gây độc tế bào thâm nhập kém vào thần kinh trung ương. Một đợt thuốc nội tuy (IT) hàng tuần được đưa ra để ngăn ngừa tái phát thần kinh trung ương sau này. Thuốc IT cũng được cung cấp trong quá trình khởi phát và trong suốt quá trình duy trì.
3. *Tăng cường.* Sự thuỷt giảm ở ngày 28 thường thấy rõ. Một hoặc hai liệu trình (tùy thuộc vào nguy cơ) của hóa trị liệu cường độ cao được bổ sung với các đợt hóa trị duy trì.
4. *Duy trì.* Hóa trị tiếp tục kéo dài tổng cộng 2 năm ở trẻ nữ và 3 năm ở trẻ trai. Bệnh nhân bị ức chế miễn dịch và có nguy cơ mắc các bệnh cơ hội. Co-trimoxazole được dùng để ngăn ngừa bệnh viêm phổi do *Pneumocystis jirovecii*.

Ghép BM có thể được sử dụng khi không đạt được sự thuỷt giảm hoặc tái phát sau khi thuỷt giảm.



Các yếu tố tiên lượng kém trong bệnh bạch cầu tăng lympho bào cấp tính

- Tổng số lượng tế bào bạch cầu $> 100 \times 10^9/L$
- Ngoài độ tuổi từ 2-10 tuổi
- Giới tính nam
- Nguồn gốc tế bào T (15%) hoặc tế bào B trưởng thành (1%). ALL (85%) từ các tế bào B nguyên thuỷ có tiên lượng tốt nhất
- Một số bất thường về nhiễm sắc thể - giảm bội, có nhiễm sắc thể Philadelphia (Những bất thường khác, ví dụ như đa bội, đưa ra tiên lượng tốt)
- Bệnh thần kinh trung ương khi phát hiện
- Đáp ứng chậm với điều trị, $> 5\%$ vẫn tồn tại blasts vào ngày 28
- Tiên lượng chung cho ALL là tốt với tỷ lệ sống sau 5 năm $> 80\%$



Điểm chính

- Bệnh bạch cầu cấp có thể biểu hiện với các đặc điểm lâm sàng không đặc hiệu và không rõ ràng.
- Chọc hút BM là cần thiết để khẳng định hoặc bác bỏ chẩn đoán bệnh bạch cầu cấp.

Xương khớp

TRƯỜNG HỢP 58: Trẻ nữ đi khập khiễng

Bệnh sử

Janis, trẻ nữ 12 tuổi đến khám tại phòng khám nhi với tiền sử đau từng cơn kéo dài 4 tháng ở hông trái kèm đi khập khiễng. Con đau nặng hơn khi chạy và trẻ đã ngừng tham gia các lớp học thể dục ở trường. Trẻ thỉnh thoảng dùng ibuprofen để giảm đau. Không có tiền sử chấn thương. Trẻ khoẻ. Trẻ đã cắt amidan và nạo VA lúc 5 tuổi. Mẹ trẻ bị suy giáp.

Lâm sàng

Trẻ không sốt, đi khập khiễng. Hông trái cong và hạn chế xoay, giạng và gập hai bên. Không có dấu hiệu nào ở đầu gối hoặc bàn chân trái và không có bất thường khớp nào. Lung bình thường. Không có dấu hiệu ở bụng và không có dấu hiệu thần kinh ở chi dưới. Janis nặng 55.4 kg, nằm trong bách phân vị từ 91 đến 98 và chiều cao 1.34 m, ngay dưới bách phân vị 2. Chụp X-quang hông bên của Janis được thể hiện trong Hình 58.1.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	108 g/L	105-135 g/L
WBC	$8.3 \times 10^9/L$	$4.0-11.0 \times 10^9/L$
Neutrophils	$5.2 \times 10^9/L$	$1.7-7.5 \times 10^9/L$
PLT	$230 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
CRP	4 mg/L	<6 mg/L
Độ lắng hồng cầu	14 mm/hr	0-15 mm/hr
X-quang xương chậu và hông	Bình thường	



Hình 58.1 X-quang hông bên của Janis.

Câu hỏi

- Những nguyên nhân phổ biến khiến trẻ bị khập khiễng?
- Chẩn đoán là gì?
- Xét nghiệm nào cần làm?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 58

Đi khập khiễng là một vấn đề thường gặp thời thơ ấu. Điều quan trọng cần lưu ý là có thể do bất thường ở bất kỳ vị trí nào từ lưng đến chân.

Nguyên nhân trẻ đi khập khiễng được xem xét theo độ tuổi như sau:

- 0–3 tuổi
 - Chấn thương, ví dụ: gãy xương (có thể ngẫu nhiên hoặc không ngẫu nhiên)
 - Nhiễm trùng, ví dụ: viêm khớp nhiễm trùng, viêm tủy xương hoặc viêm đĩa đệm
 - Bệnh ác tính
 - Loạn sản phát triển của hông
 - Bệnh thần kinh cơ, ví dụ: bại não
- 4–10 tuổi
 - Chấn thương
 - Viêm bao hoạt dịch thoảng qua
 - Nhiễm trùng, ví dụ: viêm khớp nhiễm trùng, viêm tủy xương hoặc viêm đĩa đệm
 - Bệnh Perthe
 - Viêm khớp tự phát thiêu niên
 - Bệnh ác tính, ví dụ: bệnh bạch cầu cấp
 - Bệnh thần kinh cơ, ví dụ: bại não
- 10–18 tuổi
 - Chấn thương
 - Nhiễm trùng, ví dụ: viêm khớp nhiễm trùng, viêm tủy xương hoặc viêm đĩa đệm
 - Trượt đầu trên xương đùi
 - Viêm khớp tự phát thiêu niên
 - Bệnh ác tính, ví dụ: sarcoma tạo xương

Chẩn đoán xác định là trượt đầu trên xương đùi (SUNE). SUNE phổ biến ở trẻ nam và ở những người béo phì. Có thể cảm thấy đau ở háng, hông hoặc đùi hoặc có thể bị đau ở đầu gối. Cổ điển, phần hông bị ảnh hưởng bị cong và chân được xoay ngoài. Có thể bỏ sót một vết trượt nhỏ trên mặt chiếu trước sau, do đó cần phải có hình chiếu bên hoặc chéch của hông. Chụp X-quang bên cho thấy sự dịch chuyển của chỏm xương đùi liên quan đến cổ xương đùi. Khoảng 25% bệnh nhân cũng sẽ bị trượt đổi bên và do đó phần hông còn lại phải được đánh giá cẩn thận.

Một số ít bệnh nhân mắc SUNE có bệnh nội tiết hoặc bất thường chuyển hóa (suy giáp, thiếu năng sinh dục, bất thường hormone tăng trưởng, suy toàn tuyến yên hoặc loạn dưỡng xương do thận) và nếu nghi ngờ điều này, thì nên thực hiện các xét nghiệm thích hợp. Janis thấp bé, thừa cân và có tiền sử gia đình bị bệnh tuyến giáp. Một cuộc kiểm tra chi tiết hơn cho thấy trẻ có một bướu cổ nhỏ. Các xét nghiệm chức năng tuyến giáp cho thấy T4 tự do là 9.2 pmol/L (12–22), hormone kích thích tuyến giáp (TSH) là 64 mU/L (0.5–6.0) và kháng thể peroxidase tuyến giáp (TPO) là 1342 IU/mL (0–34). Những kết quả này tương thích với chẩn đoán viêm tuyến giáp Hashimoto (tự miễn) và trẻ nên được bắt đầu điều trị bằng thyroxine. Những người béo phì nên có các xét nghiệm tìm hiểu về nguyên nhân (như suy giáp) và hậu quả (chẳng hạn như bệnh tiểu đường loại 2) của bệnh béo phì.

Janis nên được nhập viện và yêu cầu không được chịu lực. Trẻ nên được chuyển gấp đến các bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình. Mặc dù có vẻ SUNE đã xuất hiện được 4 tháng, nhưng một người có thể bị trượt đầu xương cấp hoặc mãn tính có thể dẫn đến hoại tử vò mạch của chỏm xương đùi. Do đó, phẫu thuật là cấp thiết và bao gồm bắt vít chỏm đùi cổ xương đùi.



Điểm chính

- Trong SUFE, cần thiết phải có hình chiếu bên hoặc chéch, cũng như hình chiếu trước sau của hông để tránh bị thiếu các vết trượt nhỏ.
- Cần điều trị cấp SUFE để tránh biến chứng hoại tử vô mạch chỏm xương đùi.

TRƯỜNG HỢP 59: Đau và sốt

Bệnh sử

Kyle, trẻ nam 16 tháng tuổi đến khám tại đơn vị nhi khoa với bệnh sùi 2 ngày quấy khóc liên tục và sốt đến 40°C . Trẻ chán ăn và nôn hai lần. Không tiêu chảy. Bố mẹ trẻ cho biết trẻ thường như đau khi tã. Trẻ có một vết cắt trên bàn chân phải cách đây 2 tuần, hiện đã lành và không có tiền sử chấn thương rõ ràng. Kyle sinh đủ tháng và không có tiền sử bệnh lý đáng kể nào khác. Bố mẹ đều thất nghiệp và trẻ có hai chị gái cùng mẹ khác cha, 5 tuổi và 3 tuổi. Trẻ không dùng thuốc thường xuyên và không bị dị ứng.

Lâm sàng

Trẻ mệt, đau, nhiệt độ 38.7°C . Refill 4 s và trẻ bị mất nước nhẹ. Mạch 135 nhịp/ phút và huyết áp $75/50 \text{ mmHg}$. Không có phát ban trên da. Kiểm tra hệ thống tim mạch và hô hấp không có gì đáng chú ý. Bụng có vẻ mềm, không có cảm giác đau hoặc gan lách to. Âm ruột bình thường. Không có phản ứng màng não. Khám tai mũi họng bình thường.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	123 g/L	115-155 g/L
WBC	$28.0 \times 10^9/\text{L}$	$6.0-17.5 \times 10^9/\text{L}$
Neutrophils	$22.0 \times 10^9/\text{L}$	$3.0-5.8 \times 10^9/\text{L}$
PLT	$325 \times 10^9/\text{L}$	$150-400 \times 10^9/\text{L}$
Tốc độ lắng hồng cầu (ESR)	78 mm/hr	0-10 mm/hr
Na+	140 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	4.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	3.7 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	46 mmol/L	27-62 mmol/L
CRP	340 mg/L	<6 mg/L
Vi thể nước tiểu	Không thấy bất thường	
Chọc dò tuy sống	Bình thường	
Xquang ngực	Rõ	

Câu hỏi

- Bạn nên ghi những gì khác trong xét nghiệm?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Bạn sẽ cân nhắc những phương thức hình ảnh nào?
- Xử lý gì?

CÂU TRẢ LỜI 59

Kyle có dấu hiệu nhiễm trùng huyết với sốt, thời gian đờ đài mao mạch kéo dài và nhịp tim nhanh. Các xét nghiệm ủng hộ điều này. Bệnh sử đau khi cử động gợi ý nhiều đến bệnh lý cơ xương khớp. Trong nhiễm trùng huyết cấp tính, người ta thường chú trọng chẩn đoán viêm màng não hoặc ổ bụng cấp tính và rất dễ bỏ qua hệ thống này. Kiểm tra xem có bị sưng, đỏ da, nóng và đau không. Bề ngoài có thể không nhìn thấy gì, vì vậy hãy quan sát tư thế và xem trẻ có đang giữ bất kỳ chi nào bị cong hay không. Kiểm tra nhẹ nhàng phạm vi chuyển động của tất cả các khớp.

Chẩn đoán có khả năng nhất là viêm tủy xương hoặc viêm khớp nhiễm trùng. Chân là vị trí phổ biến nhất và hầu hết các bệnh nhiễm trùng đều lây qua đường máu. Gần đây thường có tiền sử bị chấn thương nhẹ hoặc vết thương trên da, điều này có thể giải thích tại sao các bé trai thường bị ảnh hưởng nhiều hơn. Ví khuẩn liên quan phổ biến nhất là *Staphylococcus aureus*.

Trẻ em mắc bệnh hòng cầu hình lièm có tỷ lệ nhiễm trùng xương cao hơn. Sự khác biệt tùy thuộc vào vị trí nhung bao gồm nhiễm trùng mô mềm và áp xe cơ thắt lưng. Ở một đứa trẻ ít bị nhiễm trùng rõ ràng hơn, hãy nhớ chấn thương, cả tĩnh cờ và không ngẫu nhiên, và thăm nhiễm xương với các bệnh ung thư như bệnh bạch cầu.



Các phương thức hình ảnh có thể có

- Chụp X-quang thường - loại trừ chấn thương. Trong bệnh viêm tủy xương, xương khớp có thể bắt thường cho đến 10-14 ngày sau khi khởi phát. Trong bệnh viêm khớp, chúng thường bình thường nhưng có thể cho thấy sự mở rộng không gian khớp +/- mô mềm cục bộ hoặc thay đổi chất béo.
- Siêu âm (US) - có độ nhạy cao trong việc phát hiện tràn dịch khớp và hướng dẫn chọc hút. Nó có thể cho thấy sưng và biến dạng các mô mềm và vùng dưới màng xương.
- Chụp cộng hưởng từ (MRI) - kỹ thuật tốt nhất để phân biệt giữa nhiễm trùng mô mềm và xương; cũng để phát hiện tràn dịch khớp khi US bình thường. Tuy nhiên ở độ tuổi của Kyle, trẻ cần dùng thuốc an thần hoặc gây mê toàn thân.
- Chụp xạ hình xương với ^{99m}Tc - tích tụ dưới dạng 'hot spots' trong các khu vực tăng chu chuyển xương nên rất hữu ích trong viêm tủy xương, đặc biệt là đa ổ, nếu không thể chụp MRI. Nhiễm trùng gần các đĩa phát triển có thể hạn chế tính đặc hiệu.

Đầu tiên, Kyle cần được hồi sức bằng dịch và giảm đau đầy đủ. Nếu chẩn đoán lâm sàng là viêm tủy xương, trẻ nên bắt đầu dùng kháng sinh đường tĩnh mạch, ví dụ: co-amoxiclav, sau khi cấy máu. Nếu nghi ngờ viêm khớp nhiễm trùng, nên siêu âm ngay lập tức (và nếu điều này chứng tỏ có tràn dịch, phẫu thuật cắt khớp khẩn cấp) trước khi bắt đầu dùng kháng sinh. Tuy nhiên, không bao giờ được trì hoãn kháng sinh để chẩn đoán xác định bằng hình ảnh hoặc nuôi cấy, vì điều này làm tăng nguy cơ ảnh hưởng lâu dài đến sự phát triển và chức năng của chi bị ảnh hưởng, đặc biệt nếu có liên quan đến đĩa tăng trưởng. Thời gian điều trị và đường dùng kháng sinh phụ thuộc vào đáp ứng lâm sàng và sinh hóa (WBC, ESR và CRP). Tổng thời gian điều trị kháng sinh thường từ 4 đến 8 tuần. Theo dõi lâu dài là cần

thiết vì các biến chứng có thể không rõ ràng trong vài năm. Hầu hết trẻ phục hồi không biến chứng.



Điểm chính

- Nhiễm trùng huyết ở xương và/ hoặc khớp nên được xem xét để chẩn đoán phân biệt cho tất cả trẻ em bị nhiễm trùng huyết.
- Chậm trễ trong điều trị viêm tủy xương hoặc viêm khớp nhiễm trùng có thể gây ra những ảnh hưởng lâu dài đáng kể đến sự phát triển và chức năng của chi bị ảnh hưởng.

TRƯỜNG HỢP 60: Khớp sưng

Bệnh sử

Zoe, trẻ nữ 3 tuổi đến khám. Trong 7 tuần qua, trẻ mệt mỏi. Thích nhả trẻ nhưng trẻ ngày càng không muốn dậy vào buổi sáng và mất nhiều thời gian để mặc quần áo. Trẻ cảm thấy cứng khớp. Tình trạng cứng khớp được cải thiện trù khi trẻ ngồi một lúc, nhưng trẻ vẫn thấy mệt mỏi và thiếu năng lượng. Khi được khuyến khích đi bộ, trẻ đi rất chậm và muốn được bế hoặc sử dụng xe đẩy. Zoe cũng phàn nàn rằng đầu gối và mắt cá chân bị đau và bố mẹ trẻ báo rằng đầu gối trái và mắt cá chân phải của trẻ bị sưng rõ. Các triệu chứng giảm nhờ ibuprofen. Không có báo cáo về chấn thương. Trẻ bị đau họng cách đây 2 tháng, nhưng từ đó đến nay không bị sốt hay phát ban. Zoe không có tiền sử bệnh tật hoặc gia đình đáng kể. Trẻ có một đứa em trai 9 tháng tuổi khỏe mạnh.

Lâm sàng

Zoe yên lặng nhưng nhìn chung khỏe mạnh, trẻ đang ngồi trên đầu gối của mẹ. Chiều cao ở bách phân vị 75 và cân nặng ở bách phân vị 50. Trẻ không thiếu máu lâm sàng hoặc ngón tay dùi trống. Trẻ không sốt, không có phát ban. Cả hai đầu gối và mắt cá chân phải sưng nhẹ và nóng khi sờ, nhưng không có thay đổi về da. Đầu gối trái có vẻ bị ảnh hưởng nhiều nhất. Đau và giám phạm vi cử động. Có những phát hiện tương tự ở các gian đốt ngón gần của ngón trỏ trái. Các khớp còn lại của trẻ, bao gồm hông, vẫn bình thường. Khám tim mạch, hô hấp và hệ thống bụng bình thường, không có gan lách to.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	118 g/L	115-155 g/L
WBC	$9.23 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$395 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Tốc độ lắng hồng cầu (ESR)	19 mm/hr	0-10 mm/hr
Urea và điện giải	Normal	
Chức năng gan	Normal	
Hoá sinh xương	Normal	
CRP	21 mg/L	<6 mg/L
Kháng thể kháng nhân ANA	Dương tính nhẹ	Âm tính
Yếu tố dạng thấp	Âm tính	Âm tính

Câu hỏi

- Chẩn đoán phân biệt là gì?
- Điều gì có nhiều khả năng xảy ra nhất?
- Cần kiểm tra thêm những gì?
- Các nguyên tắc xử lý?

CÂU TRẢ LỜI 60

Zoe bị viêm đa khớp - đau, sưng, nóng và hạn chế cử động của một số khớp. Đau khớp thường gấp là đau khớp mà không có các đặc điểm khác.



Chẩn đoán phân biệt với bệnh viêm đa khớp mãn tính

- **Rối loạn mô liên kết:** Viêm khớp tự phát thiếu niên (JIA), lupus ban đỏ hệ thống, viêm da cơ và viêm khớp vảy nến
- **Nhiễm trùng:** Nguyên nhân do vi khuẩn không thể xảy ra với bệnh sử mãn tính này. Các vi rút như viêm gan và bệnh Lyme nên được loại trừ
- **Rối loạn ác tính:** Trẻ em bị bệnh bạch cầu có thể bị đau khớp do quá trình giãn của hành tủy sau nhiều tháng trước khi thay đổi công thức máu ngoại vi. Kiểm tra tủy xương có thể được chỉ định
- **Bệnh viêm ruột:** Có thể biểu hiện cùng với bệnh viêm khớp
- **Viêm mạch:** Ban xuất huyết Henoch - Schönlein

Zoe có các đặc điểm khác trong bệnh sử khi JIA là chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất. Đã có sự khởi phát âm i của chứng cứng khớp vào buổi sáng sớm, cứng khớp sau khi không hoạt động, đi bộ chậm và liên quan đến khớp tiền triển. JIA là một nhóm các tình trạng viêm khớp mãn tính kéo dài > 6 tuần liên tiếp trước 16 tuổi. Nhiễm trùng và các nguyên nhân khác rõ ràng phải được loại trừ. Trẻ bị đau họng trước đó 2 tháng có lẽ là do ngẫu nhiên, mặc dù bệnh viêm khớp phản ứng sau viêm amidan do *Streptococcus* đã được nhận biết rõ ràng và nên xét nghiệm hiệu giá kháng streptolysin O (ASOT). JIA được phân loại theo sự khởi phát của nó là khớp toàn thân, đa khớp (≥ 5 khớp bị ảnh hưởng trong 6 tháng đầu tiên) hoặc viêm nhiều khớp (≤ 5 khớp bị ảnh hưởng trong 6 tháng đầu tiên).

Zoe bị viêm nhiều khớp JIA, loại bệnh phụ phổ biến nhất, thường ảnh hưởng đến đầu gối và mắt cá chân và ít thường xuyên hơn ở khuỷu tay hoặc một khớp ngón tay ở trẻ nhỏ dưới 6 tuổi, đặc biệt là trẻ nữ. Trong bệnh toàn thân hoặc viêm đa khớp JIA, thường có bằng chứng trong phòng thí nghiệm về tình trạng viêm mãn tính kèm thiếu máu, tăng tiểu cầu và tăng ESR và CRP, nhưng trong viêm nhiều khớp JIA, những biểu hiện này có thể bình thường hoặc chỉ bất thường nhẹ. Bệnh nhân viêm nhiều khớp JIA có tăng nguy cơ mắc một trong các biến chứng của JIA, viêm màng bồ đào trước mãn tính, và điều này vẫn còn tăng ở trẻ nữ có ANA dương tính. Do đó, Zoe cần được kiểm tra nhân khoa và xem xét thường xuyên. Quá trình viêm màng bồ đào không thuộc vào các khớp.



Principles of management

- Kiểm soát đau bằng thuốc chống viêm không steroid (NSAID).
- Vật lý trị liệu, thủy trị liệu và liệu pháp vận động. Nẹp có thể giúp ngăn ngừa co cứng và biến dạng.
- Tiêm corticosteroid nội khớp để giảm sưng và biến dạng.
- Thuốc điều trị bệnh (ví dụ methotrexate, sulphasalazine) được sử dụng sớm, đặc biệt trong viêm đa khớp JIA. Thuốc ức chế cytokine (ví dụ yếu tố chống hoại tử khối u) có thể cần thiết cho viêm đa khớp JIA hoặc JIA toàn thân. Tất cả những điều này cần được giám sát cẩn thận trong một cơ sở chuyên khoa.
- Theo dõi thường xuyên sự tăng trưởng và dinh dưỡng đối với bất kỳ bệnh mãn tính nào.
- Phương pháp tiếp cận nhóm đa ngành, bao gồm hỗ trợ tâm lý xã hội. Tác động của tất cả các dạng JIA có ý nghĩa, mặc dù tiên lượng đối với bệnh viêm nhiều khớp nói chung tốt hơn so với các nhóm khác.



Điểm chính

- JIA chỉ có thể được chẩn đoán sau khi bị viêm khớp 6 tuần liên tục và sau khi loại trừ các nguyên nhân khác.
- Việc quản lý JIA đòi hỏi một nhóm đa ngành chú trọng nhiều vào các liệu pháp cũng như can thiệp bằng thuốc.

TRƯỜNG HỢP 61: Biến dạng cột sống

Bệnh sử

Melissa, trẻ nữ 12 tuổi đến gặp bác sĩ vì cơn ho dai dẳng kéo dài 3 tuần. Cả gia đình đã bị cúm, nhưng các triệu chứng của trẻ lâu hơn. Trẻ ho không đờm, không khó thở và không đau ngực. Trẻ đã bị sốt trước đó, nhưng đã hết. Melissa không dùng thuốc thường xuyên.

Melissa sinh 41 tuần, bị hội chứng hít phân su phải thở máy trong 2 tuần. Trẻ bị liệt nửa người bên trái, nhưng điều này đã được cải thiện đáng kể với vật lý trị liệu. Melissa vẫn chưa bắt đầu kinh nguyệt. Trẻ có học lực trên trung bình.

Lâm sàng

Melissa khỏe mạnh, không khó thở khi nghỉ ngơi. Môi chi hồng và không có ngón tay dùi trống. Không có bệnh lí hạch. Bác sĩ kiểm tra hệ thống hô hấp của trẻ và không thấy bất thường. Tuy nhiên, bác sĩ nhận thấy trẻ bị cong cột sống ngực bên trái. Dáng đi của trẻ bình thường. Trẻ có trương lực bình thường, nhưng phản xạ tăng nhẹ ở tay và chân trái. Không có đặc điểm thần kinh nào.

Câu hỏi

- Biến dạng này là gì?
- Những điều gì khác nên được ghi lại trong bệnh sử và kiểm tra?
- Xử trí gì?

CÂU TRẢ LỜI 61

Melissa có bất thường về cột sống - chứng veo cột sống. Cột sống có những đường cong bình thường trong mặt phẳng dọc giữa đê tạo sự ổn định và cân bằng. Cột sống cổ và thắt lưng lồi ra trước, được gọi là tật uốn cột sống. Cột sống ngực và xương cùng lồi phía sau, được gọi là gù. Những đường cong bình thường này có thể tăng quá mức, ví dụ: trong các dị tật bẩm sinh như loạn sản sụn, hầu như luôn luôn có tật uốn cột sống thắt lưng đáng kể.

Sau khi phát hiện ra chứng veo cột sống, câu hỏi tiếp theo là liệu có phải do tư thế (phổ biến) hay cấu trúc (hiếm gặp). Véo cột sống tư thế có thể do đau hoặc thư phát do chênh lệch chiều dài chân và những tình trạng này cần được loại trừ trước tiên. Sự chênh lệch chiều dài chân thường dễ dàng nhận thấy ở nam giới với giàe cao. Trường hợp cả hai đều không có, veo cột sống tư thế sẽ biến mất khi trẻ cúi người về phía trước để cố gắng chạm vào ngón chân và không cần can thiệp thêm. Trong chứng veo cột sống cấu trúc, độ cong tồn tại trong test uốn cong về phía trước và có sự quay của các thân đốt sống về phía lồi của đường cong, gây ra hiện tượng gù. Hầu hết các trường hợp cong veo cột sống cấu trúc là vô căn, nhưng một số trường hợp có liên quan đến một tình trạng cơ bản và những trường hợp này cần được loại trừ. Trẻ bị cong veo cột sống cấu trúc cần được đánh giá kỹ lưỡng về thần kinh trước khi kết luận rằng cong veo cột sống là vô căn. Dị tật của Melissa có thể liên quan đến chứng liệt nửa người của trẻ.



Chẩn đoán phân biệt cong veo cột sống cấu trúc

- Vô căn
- Thần kinh cơ, ví dụ: bại não hoặc loạn dưỡng cơ Duchenne
- Bất thường cấu trúc bẩm sinh của đốt sống, ví dụ: đốt sống kém phát triển một bên - có nguy cơ cao liên quan di tật túy sống , ví dụ: rối loạn chức năng cột sống và các bất thường bẩm sinh khác, đặc biệt là cơ quan sinh dục
- Syndromic, ví dụ: bệnh u xơ thần kinh và hội chứng Marfan

Bại não là một rối loạn vĩnh viễn về cử động và trương lực liên quan đến một biến cố chu sinh không tiến triển ảnh hưởng đến não của trẻ sơ sinh hoặc thai nhi. Sinh non là nguyên nhân phổ biến nhất, trong khi các nguyên nhân khác bao gồm biến cố chu sinh dẫn đến bệnh não thiếu oxy thiếu máu cục bộ, dị tật bẩm sinh, vàng da nhân não, chấn thương sọ não và nhiễm trùng. Mức độ nghiêm trọng từ liệt nửa người nhẹ đến liệt tứ chi co cứng kèm suy giảm nhận thức. Độ kinh, giảm giác quan (như điếc và mù), rối loạn nuốt và loạn vận ngôn, khó khăn học tập, khó khăn về hành vi, và các bất thường về xương bao gồm cong veo cột sống là những biểu hiện phổ biến. Việc quản lý phải giải quyết các tác động về thể chất, tâm lý và gia đình, yêu cầu một nhóm đa ngành bao gồm vật lý trị liệu, liệu pháp vận động, liệu pháp ngôn ngữ, tâm lý học và chăm sóc xã hội trẻ em. Nó thường được điều phối bởi một bác sĩ nhi khoa cộng đồng.

Điều trị chứng veo cột sống - tình trạng veo cột sống tiến triển sẽ gây ra biến dạng không thể chấp nhận được, tăng nguy cơ mắc bệnh khớp sóm và tổn thương tim phổi. Trong chứng veo cột sống cấu trúc vô căn, nguy cơ tiến triển phụ thuộc vào giới tính, tuổi, tình trạng dậy thì và mức độ cong. Trẻ gái trước khi có kinh nguyệt có nguy cơ mắc bệnh cao hơn. Tất cả bệnh nhân bị hoặc có nguy cơ bị veo cột sống cấu trúc nên được theo dõi thường xuyên. Nẹp và chỉnh sửa phẫu thuật là hai lựa chọn điều trị. Nên phẫu thuật sớm hơn ở những người bị thần kinh cơ hoặc chứng veo cột sống hoặc bẩm sinh.



Điểm chính

- Vẹo cột sống thường được phát hiện một cách ngẫu nhiên và hầu hết là do tư thế.
- Bệnh nhân được phát hiện có vẹo cột sống cấu trúc phải được đánh giá toàn diện về thần kinh, mặc dù hầu hết các trường hợp là vô căn.
- Chứng cong vẹo cột sống cấu trúc ở một trẻ gái trước khi có kinh nguyệt có nhiều khả năng tiến triển hơn.

Thần kinh

TRƯỜNG HỢP 62: Trẻ động kinh

Bệnh sử

Tom, trẻ nam 4 tuổi mắc động kinh. Trẻ nhập viện khoa hồi sức cấp cứu trong cơn động kinh. Trẻ sinh lúc 26 tuần và bị xuất huyết quanh não thất, dẫn đến khó khăn trong học tập. Trẻ bị sổ mũi, ho và sốt trong vài ngày qua. Những cơn ho thỉnh thoảng dẫn đến nôn và mẹ trẻ nói rằng trẻ có nôn ra thuốc trong vài ngày qua. Trẻ đang sử dụng natri valproate và lamotrigine. Trẻ đã từng nhập viện vì những cơn động kinh, nhưng mẹ trẻ nói rằng đây là cơn dài nhất. Mẹ trẻ đã sử dụng buccal midazolam ở nhà mà không có tác dụng. Không ai trong gia đình bị herpes trong vài tuần qua.

Lâm sàng

Tom đang trong cơn động kinh toàn thân bắt đầu 35 phút trước khi đến bệnh viện. Nhiệt độ 40.2°C, SpO₂ 90% tự thở, nhịp thở 30 lần/ phút, nhịp tim 180 nhịp/ phút, huyết áp 105/77 mmHg và refill 5 giây.

Trẻ chảy nước mũi và họng đỏ với amidan to không có mủ. Ngực rõ. Trẻ không bị cứng cổ hay phát ban. Không có dấu hiệu nào khác.

Thở oxy lưu lượng cao (15 L/phút) qua mặt nạ tăng SpO₂ lên 97% và tiêm tĩnh mạch lorazepam chấm dứt tình trạng động kinh sau 5 phút.

Cận lâm sàng	Bình thường	
HGB	117 g/L	115-155 g/L
WBC	$24.4 \times 10^9/L$	$5.5-15.5 \times 10^9/L$
Neutrophils	$19.2 \times 10^9/L$	$1.5-8.0 \times 10^9/L$
PLT	$435 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Urea và điện giải	Bình thường	
Hoá sinh xương	Bình thường	
Chức năng gan	Bình thường	
Glucose	7.1 mmol/L	3.5-6.5 mmol/L
CRP	106 mg/L	<6 mg/L
Khí máu		
pH	7.26	7.35-7.45
P _{CO₂}	6.8 kPa	4.7-6.4 kPa
Pao ₂	3.1 kPa	11-14.4 kPa
HCO ₃	19 mmol/L	22-29 mmol/L
Base excess	-7 mmol/L	(-3)-(+3)mmol/L

Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng xảy ra nhất khiến trẻ động kinh kéo dài là gì?
- Cần thực hiện chọc dịch não tuỷ (LP) không?
- Cần điều trị gì thêm không?

CÂU TRẢ LỜI 62

Nguyên nhân có thể là trạng thái động kinh trên nền động kinh. Sốt (thứ phát sau nhiễm trùng đường hô hấp trên trong trường hợp này) có thể làm giảm nguy cơ tăng áp lực nội sọ. Việc nôn ra thuốc sẽ làm tăng nguy cơ lây lan. Sẽ không hiệu quả khi tăng liều trong trường hợp này. Thiếu dấu hiệu cổ cứng sẽ chống lại bệnh viêm màng não. Viêm não rất hiếm. Không có tiền sử herpes gần đây trong gia đình. Viêm não thường đi kèm với các dấu hiệu thần kinh khu trú như mức độ ý thức giảm và sốt. Không nên thực hiện LP vì con động kinh dài và khả năng phù nề thứ phát và tăng áp lực nội sọ.

Mặc dù cơn động kinh của trẻ này có thể là do chứng động kinh của nó, nhưng không thể loại trừ hoàn toàn khả năng viêm màng não hoặc viêm não. Trẻ sốt rất cao, tưới máu ngoại vi kém, con động kinh dài nhất, tăng bạch cầu trung tính và CRP. LP sẽ giúp chẩn đoán viêm màng não và viêm não và có thể xác định sinh vật và độ nhạy của nó. Tuy nhiên, không nên thực hiện nếu có nguy cơ tăng áp lực nội sọ, vì nó có thể dẫn đến tụt kẹp và tử vong. Chụp MRI hoặc CT có thể cần được thực hiện để giúp loại trừ tăng áp lực nội sọ trước khi LP (mặc dù hình ảnh bình thường không loại trừ hoàn toàn nó và cần quyết định lâm sàng và thời gian LP). Hơn nữa, LP thường không làm thay đổi cách xử trí ban đầu và có thể được thực hiện vào ngày hôm sau nếu bệnh nhân tốt hơn, để chẩn đoán và giúp xác định loại và thời gian điều trị kháng sinh.



Chống chỉ định tương đối LP :

- Động kinh kéo dài hoặc khu trú
- Dấu hiệu thần kinh khu trú
- Ban xuất huyết rộng
- Điểm hôn mê Glasgow <13
- Tư thế hoặc cử động bất thường, ví dụ: tư thế mất não
- Mạch thấp không thích hợp, tăng huyết áp và nhịp thở không đều (gợi ý thoát vị não)
- Giảm tiểu cầu hoặc rối loạn đông máu
- Giãn đồng tử
- Phù gai thị
- Tăng huyết áp

Truyền dịch tĩnh mạch, ban đầu nước muối 0.9%, 20 mL/kg để cải thiện tưới máu. Kháng sinh tĩnh mạch ceftriaxone, clarithromycin và aciclovir. Thuốc hạ sốt cũng nên được cho. Tiền triỀn lâm sàng và LP, khi bệnh nhân tốt hơn, sẽ giúp xác định chẩn đoán và điều trị.

Đo đường máu tại giường là cần thiết để loại trừ hạ đường huyết khi trẻ đang trong cơn động kinh. Do nguy cơ suy hô hấp, không nên dùng quá hai liều benzodiazepin. Tình trạng động kinh là một trong những cấp cứu nhi khoa phổ biến nhất và điều quan trọng là phải làm quen với cách điều trị của nó.

	Điểm chính
	<ul style="list-style-type: none">• Luôn phải đo đường huyết ở một trẻ đang trong cơn động kinh.• Không nên chọc dò thắt lưng nếu có lo ngại về tăng áp lực nội sọ, ví dụ: phù gai thị hoặc hôn mê.

TRƯỜNG HỢP 63: Trẻ sốt, ngủ gà

Bệnh sử

Alison, trẻ nữ 9 tuổi được chuyển đến khoa cấp cứu. Trẻ có biểu hiện vài ngày trước với sốt và phát ban không đặc hiệu lan rộng, và chẩn đoán có khả năng nhiễm virus đã được đưa ra. Trẻ sốt dai dẳng, mặc dù ban đang mờ dần. Hôm nay trẻ kêu đau đầu nhiều, không thích ánh sáng và đau cổ, lưng và chân. Trẻ khó đánh thức dậy. Trẻ đã nôn hai lần và bất thường nhất là làm ướt giường. Không có tiền sử bệnh lý và không dùng thuốc thường xuyên. Trẻ đã được tiêm chủng đầy đủ. Mẹ trẻ bị herpes tái phát, lây gần nhất cách đây khoảng 2 tuần. Không ai trong gia đình bị bệnh hoặc đang dùng thuốc. Trẻ học ở trường tốt.

Lâm sàng

Alison đang nằm trên giường trong phòng tối và nhắm mắt lại. Trẻ miễn cưỡng để thăm khám và muốn đi ngủ. Nhiệt độ 39.7°C. Ban mờ dần trên thân, lưng, cánh tay và chân. Mạch 130 nhịp/ phút. Huyết áp 85/60 mmHg và refill < 2 s. Không có tiếng thở. Trẻ bị cứng cổ, khó đánh thức; tuy nhiên, khi trẻ nhận ra bố mẹ, nhưng mắt phượng hướng và nghĩ rằng trẻ đang ở nhà. Không có dấu hiệu thần kinh khu trú. Khám hệ thống hô hấp, bụng và tai mũi họng bình thường.

Cận lâm sàng		
HGB	126 g/L	115-155 g/L
WBC	$11.2 \times 10^9/L$	$4.5-13.5 \times 10^9/L$
Neutrophils	$5.6 \times 10^9/L$	$3.0-5.8 \times 10^9/L$
Lymphocytes	$5.0 \times 10^9/L$	$1.5-3.0 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	138 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	4.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	4.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	46 μ mol/L	27-62 μ mol/L
CRP	23 mg/L	<6 mg/L

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Xử trí ngay bệnh nhân này như thế nào?
- Xét nghiệm cần làm thêm và khi nào?

CÂU TRẢ LỜI 63

Chẩn đoán có khả năng nhất là viêm não màng não do vi rút. Thông thường, có tiền triệu của một bệnh sốt không đặc hiệu, có thể kèm theo phát ban, sau đó bắt đầu đau đầu và sợ ánh sáng. Bất kỳ loại vi rút nào cũng có thể gây ra, nhưng ít nhất 80% các trường hợp là do vi rút enterovirus. Trong số các tác nhân lây nhiễm khác, cho đến nay, quan trọng nhất là vi khuẩn, vì chúng cần được điều trị kịp thời bằng kháng sinh. Sự khác biệt chính khác là áp xe não.

Hãy nhớ câu châm ngôn ‘treat the treatable’. Trong khi chờ đợi kết quả nuôi cấy, giả thiết nguyên nhân do vi khuẩn là có thể xảy ra ngay cả trong trường hợp này, các xét nghiệm máu không ủng hộ. Kháng sinh phổ rộng như ceftriaxone nên được bắt đầu ngay sau khi lấy máu. Hầu hết các nguyên nhân gây viêm não màng não do vi rút không có phương pháp điều trị đặc hiệu và việc xử trí chỉ hỗ trợ. Tuy nhiên, virus herpes simplex type 1 (HSV-1) là một nguyên nhân quan trọng (lưu ý mẹ trẻ bị herpes) và nếu không được điều trị thì 70% sẽ dẫn đến hôn mê và tử vong. Bệnh nhân thường biểu hiện với các cơn động kinh khu trú. Tất cả bệnh nhân bị viêm não màng não nên bắt đầu điều trị bằng aciclovir. *Mycoplasma pneumoniae* cũng có thể gây viêm não màng não và Alison cũng nên được điều trị bằng kháng sinh macrolide như clarithromycin.

Điện não đồ có giá trị hỗ trợ chẩn đoán. Thông thường, nó cho thấy sóng chậm hoạt động mà không có đặc điểm khu trú, ngoại trừ nhiễm HSV-1, có thể có bằng chứng liên quan của thùy thái dương. Chụp MRI hoặc CT có thể thấy phù não và là bắt buộc nếu có các dấu hiệu khu trú. Nó cũng sẽ loại trừ áp xe não. Ở một số giai đoạn, chọc dò thắt lưng (LP) sẽ cần thiết, nhưng nó hiện chống chỉ định vì trẻ buồn ngủ và mất phương hướng, có khả năng tăng áp lực nội sọ và có thể gây tụt kẹt nếu thực hiện LP (xem Trường hợp 62). Không có gì khẩn cấp vì trẻ đã được điều trị thích hợp. Phân tích dịch não tủy (CSF) sẽ giúp phân biệt giữa các chẩn đoán khác nhau (xem Bảng 63.1).

Hầu hết các bệnh nhân bị viêm não màng não do vi rút đều hồi phục hoàn toàn, ngoại trừ HSV-1 thường gặp các di chứng, đôi khi nghiêm trọng.

Bảng 63.1 Các đặc điểm dịch não tủy điển hình trong các bệnh nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương phổ biến nhất

Condition	Pressure (mmH ₂ O)	White cells (mm ³)	Protein (g/L)	Glucose (mmol/L)	Comments
Normal	50-80	<5	0.2-0.4	>70 per cent blood glucose	Clear and colourless
Viral	Normal or slightly ↑	Rarely >1000. Neutrophils early but thereafter mostly lymphocytes	0.5-2.0 Grossly ↑ in HSV	Normal	Clear. Viral culture and PCR
Bacterial	Usually ↑	100->10,000 Mostly neutrophils	1.0-5.0	↓ <50 per cent blood glucose	Turbid. Organisms seen on Gram stain. Culture and PCR

Note: HSV, herpes simplex virus; PCR, polymerase chain reaction.



Điểm chính

- Bệnh nhân có các đặc điểm lâm sàng của viêm não màng não nên được cho là có nguyên nhân do vi khuẩn và bắt đầu ngay với các loại kháng sinh thích hợp cũng như aciclovir.
- Không nên thực hiện LP cho trẻ đang hôn mê hoặc bị tăng áp lực nội sọ vì nguy cơ tụt két.
- Không giống như hầu hết các nguyên nhân do vi rút, viêm não màng não do HSV-1 có liên quan đến tỷ lệ mắc bệnh và tử vong đáng kể.

TRƯỜNG HỢP 64: Trẻ hôn mê

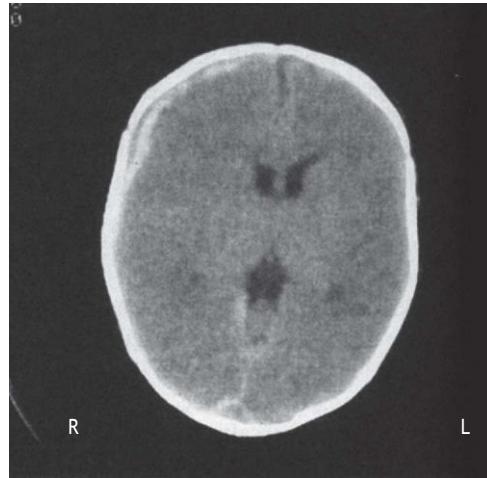
Bệnh sử

Kyle, trẻ nam 7 tháng tuổi đến khoa cấp cứu trong tình trạng hôn mê. Mấy ngày nay trẻ lì bì, nôn nhiều lần, bệnh nặng dần. Bố mẹ trẻ không thể đánh thức trẻ và đưa trẻ đến thẳng viện. Trẻ không có tiền sử bệnh tật và gia đình không phát hiện bất thường.

Lâm sàng

Đường thở và nhịp thở ổn định. SpO₂ 96% tự thở. Mạch 176 nhịp/ phút, huyết áp 82/56 mmHg và refill 5 s. Điểm AVPU là P. Trẻ không sốt, không phát ban. Thóp trước phòng với các tĩnh mạch nổi rõ trên da đầu. Không có dấu hiệu thần kinh khu trú và không có dấu hiệu khác.

Cận lâm sàng		
		<i>Normal</i>
HGB	96 g/L	105-140 g/L
WBC	9.2 × 10 ⁹ /L	4.0-11.0 × 10 ⁹ /L
PLT	332 × 10 ⁹ /L	150-400 × 10 ⁹ /L
Đồng máu	Normal	
Urea và điện giải	Normal	
Chức năng gan	Normal	
Xương	Normal	
Glucose	5.6 mmol/L	3.5-7 mmol/L
CRP	4 mg/L	<6 mg/L
Lactate	3.6 mmol/L	1.1-2.3 mmol/L
Ammonia	70 μmol/L	18-74 μmol/L
Khí máu		
pH	7.35	7.36-7.44
P _{O₂}	3.1 kPa	(note capillary sample)
P _{CO₂}	6.2 kPa	4.0-6.5 kPa
Base excess	-7.2	(-2.5)-(+2.5) mmol/L
CT xem Hình 64.1		



Hình 64.1 CT của Kyle. (Reproduced with kind permission from A.G.M. Campbell and N. McIntosh (Eds.), *Forfar and Arneil's Textbook of Paediatrics*, Churchill Livingstone, 1998.)

Câu hỏi

- Chẩn đoán phân biệt với hôn mê là gì?
- Điểm AVPU là gì?
- Chụp CT cho thấy gì?
- Cơ chế có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Điều trị ban đầu là gì?

CÂU TRẢ LỜI 64

!

Chẩn đoán phân biệt hôn mê ở trẻ em

- Tổn thương não do thiếu oxy thiếu máu cục bộ, ví dụ: sau khi ngừng hô hấp
- Động kinh/ trạng thái sau đột quỵ
- Chấn thương, ví dụ: xuất huyết nội sọ, phù não
- Nhiễm trùng, ví dụ: viêm màng não, viêm não, áp xe
- Chuyển hóa - suy thận và gan, hạ đường huyết, nhiễm toan keton do đái tháo đường, các lỗi bẩm sinh về chuyển hóa
- Ngộ độc
- Tổn thương mạch máu, ví dụ: đột quỵ.

Điểm AVPU là điểm được sử dụng để đánh giá nhanh mức độ ý thức của một đứa trẻ (thường ở trẻ < 5 tuổi). A là viết tắt của Alert, V phản ứng với lời nói Voice, P chỉ phản ứng với đau Pain, U Unresponsive không phản ứng với mọi kích thích. Điểm AVPU là P hoặc U tương ứng với GCS từ 8 trở xuống.

Chụp CT cho thấy xuất huyết dưới màng cứng cấp tính bán cầu phải.

Cơ chế có thể xảy ra nhất là chấn thương do rung lắc ('hội chứng rung lắc ở trẻ') hoặc có thể do tác động trực tiếp.

Mạch tăng và refill kéo dài. Những dấu hiệu này phù hợp với chảy máu nội sọ và nôn (lưu ý hemoglobin thấp và lactate và base tăng do tưới máu kém). Vì vết thương có thể do chấn thương, nên cần thận bolus 10 mL/kg dung dịch muối 0,9% (thay vì 20 mL/kg thường được sử dụng để điều chỉnh tình trạng giảm thể tích máu). Có thể phải bolus thêm nước muối hoặc máu tùy đáp ứng. Ở bất kỳ trẻ nào có điểm AVPU là P hoặc U, đường thở có nguy cơ, bác sĩ gây mê nên được gọi đến.

Kháng sinh phổ rộng, ví dụ: ceftriaxone, nên được đưa ra càng sớm càng tốt để che phủ khả năng nhiễm trùng huyết.

Thóp trước phòng cho thấy tăng áp lực nội sọ. Ở trẻ nhỏ, đường khớp và thóp trước rõ cho phép thể tích sọ tăng. Do đó, tăng áp lực nội sọ trong giai đoạn đầu và chảy máu lớn có thể xảy ra trước khi có các đặc điểm thần kinh. Xử trí tăng áp lực nội sọ bao gồm đặt trẻ ở một góc 30°, hạn chế dịch truyền đến 2/3 lượng duy trì, đặt nội khí quản và thông khí duy trì P_{CO_2} ở 4–4.5 kPa (đặt nội khí quản cũng sẽ đảm bảo đường thở và giúp đảm bảo chuyên viện an toàn). Huyết áp nên được giữ ở mức cao hơn bình thường để giúp tưới máu não, nếu cần, sử dụng các thuốc inotropic (ví dụ: dopamine). Để tránh tổn thương thần kinh thứ phát, Kyle cũng nên được cung cấp oxy đầy đủ, đường huyết và natri máu phải được giữ ở mức bình thường. Một cuộc thảo luận cấp cần được tổ chức với trung tâm phẫu thuật thần kinh để thảo luận xem nên dùng mannitol hoặc nước muối ưu trương để giúp giảm áp lực nội sọ. Cần sắp xếp để đánh giá phẫu thuật thần kinh cấp để xác định xem có cần phải phẫu thuật để hút máu tụ hay không.

Tổn thương này rất có thể là cố ý. Do đó, các dịch vụ xã hội nên được liên hệ và các quy trình bảo vệ trẻ em cần được tuân thủ.



Điểm chính

- Bắt buộc chuyển khẩn cấp những trẻ bệnh với chảy máu nội sọ đến đơn vị phẫu thuật thần kinh, vì khối máu tụ có thể cần được phẫu thuật lấy ra.
- Phần lớn các chấn thương nội sọ nghiêm trọng trong năm đầu đời là hậu quả của chấn thương không do tai nạn.

TRƯỜNG HỢP 65: Chậm biết đi

Bệnh sử

Justin, trai nam 18 tháng được chuyển đến phòng khám nhi vì trẻ chưa biết đi. Trẻ là con đầu của bố mẹ người Anh da trắng. Trẻ sinh lúc 41 tuần sau một thai kỳ bình thường. Nước ối lắn phân su nhưng trẻ khóc ngay sau sinh và không cần hồi sức. Trẻ nhìn chung khỏe mạnh ngoài những con ho và cảm lạnh thông thường, và trẻ đã bị thủy đậu cách đây 6 tháng. Bố mẹ trẻ kể rằng trẻ có thể lật lúc khoảng 4 tháng, ngồi dậy một mình lúc 10 tháng, bò từ 13 tháng và có thể ‘bear walk’ bằng tay và chân và tự đứng từ khoảng 17 tháng. Trẻ có thể đi được vài bước khi cầm vào đồ đạc, nhưng không thể bước đi một cách độc lập. Trẻ có thể viết nguệch ngoạc bằng bút chì màu bằng cả hai tay và có thể xếp các mảnh ghép thành đồ chơi xếp hình. Trẻ sử dụng nhiều từ đơn một cách thích hợp, hiểu các hướng dẫn đơn giản, tự xúc thức ăn bằng thìa và cũng đút cho gấu bông. Bố mẹ trẻ không lo lắng về thị giác và thính giác của trẻ. Trẻ đi học nhà trẻ 3 ngày mỗi tuần và được nhân viên mô tả là một cậu bé dễ mến, mặc dù họ lo lắng rằng trẻ chưa biết đi. Không có tiền sử gia đình bị chậm đi. Mẹ của Justin là kế toán và bố trẻ là kiến trúc sư và cả hai đều đã 40 tuổi. Họ đang hy vọng sẽ sớm có thêm một đứa con.

Lâm sàng

Justin trông khỏe và thích tương tác. Trẻ không có dị dạng. Cân nặng 10.8 kg (bách phân vị 25), chiều cao 80 cm (bách phân vị 25) và chu vi vòng đầu là 49 cm (bách phân vị 50). Khám tim mạch, hô hấp và bụng bình thường. Cột sống và khớp bình thường, và không có vết bót bất thường. Khám thần kinh cho thấy các dây thần kinh sọ não, tư thế, trương lực, độ mạnh và phản xạ ở chi trên và chi dưới bình thường. Trẻ không run. Khi được giúp đứng, giữ vào thành bàn thấp, Justin bước vài bước trong khi giữ bằng cả hai tay.

Câu hỏi

- Có đặc điểm bất thường nào về sự phát triển của Justin không?
- Đánh giá thêm nào là cần thiết?
- Xét nghiệm quan trọng nhất cần thực hiện là gì?
- Những nguyên nhân phổ biến nhất của việc chậm đi là gì?

CÂU TRẢ LỜI 65

Quá trình phát triển vận động thô của Justin bị trì hoãn. Dù trẻ lật ở độ tuổi bình thường nhưng trẻ ngồi độc lập và bò muộn. Tuổi trung bình để biết đi là 13 tháng (từ 9–18 tháng) và việc không đi được sau 18 tháng là dấu hiệu cảnh báo chậm phát triển. Phần còn lại của trẻ có vẻ phù hợp với độ tuổi hiện tại, mặc dù có rất ít chi tiết được đưa ra. Đánh giá thêm về sự phát triển của trẻ trong các lĩnh vực vận động tinh, lời nói, ngôn ngữ, giao tiếp và xã hội sẽ cho biết liệu trẻ có bị chậm phát triển đi lại hay các lĩnh vực chậm phát triển khác nữa hay không.

Vì Justin là trẻ nam nên xét nghiệm quan trọng nhất là xét nghiệm máu để đo creatine kinase (CK), kết quả này nếu rất cao sẽ gợi ý chẩn đoán mắc chứng loạn dưỡng cơ Duchenne (DMD). DMD là một tình trạng lặn liên kết với X, ảnh hưởng đến khoảng 1: 4000 ca sinh và nó thường dẫn đến yếu cơ dần dần, mất khả năng vận động và cuối cùng là tử vong. Tuổi thọ đang được cải thiện với sự chăm sóc hỗ trợ tốt hơn và hiện có thể kéo dài từ thanh thiếu niên đến đầu 30 tuổi. Nhiều trẻ bị DMD cũng sẽ gặp khó khăn trong học tập và có thể có biểu hiện chậm phát triển trong các lĩnh vực phát triển khác. Vì bố mẹ của Justin đang có kế hoạch sinh thêm con, họ nên được tư vấn di truyền về nguy cơ một đứa trẻ khác bị ảnh hưởng.

Chậm đi là một vấn đề phổ biến. 97% trẻ em bình thường sẽ biết đi trước 18 tháng tuổi, có nghĩa là 3% trẻ khỏe mạnh sẽ không. Hầu hết trẻ không biết đi ở độ tuổi 18 tháng sẽ bình thường, nhưng có đến 10% có vấn đề về thần kinh và 10% bị chậm phát triển ở các lĩnh vực khác. Ít hơn 1% sẽ bị chứng loạn dưỡng cơ.



Nguyên nhân chậm đi

Chậm phát triển chung
Nguyên nhân thần kinh cơ
Cơ xương
Chậm đi thường

Ví dụ

Hội chứng X mong manh, hội chứng Down
Bại não, loạn dưỡng cơ Duchenne
Trật khớp háng bẩm sinh
Phần lớn trường hợp



Điểm chính

- Không biết đi sau 18 tháng là một dấu hiệu cảnh báo về sự chậm phát triển.
- Loạn dưỡng cơ Duchenne là một chẩn đoán quan trọng cần loại trừ ở các trẻ nam.

TRƯỜNG HỢP 66: Trẻ khó khăn học tập

Bệnh sử

Simon 7 tuổi. Trẻ được mẹ và bà ngoại đưa đến phòng khám nhi để giúp chuẩn bị kế hoạch giáo dục, sức khỏe và chăm sóc (EHCP) cho chính quyền địa phương. Các ghi chú cho thấy rằng trước đây trẻ đã được trị liệu ngôn ngữ và trị liệu nghề nghiệp ở trung tâm dành cho trẻ em do chậm nói và vụng về. Thư từ cho thấy rất nhiều cuộc hẹn đã bị bỏ và trẻ đã mất theo dõi. Trẻ là con lần hai, bố mẹ không cùng huyết thống. Trẻ học cùng trường với anh trai 9 tuổi - không gặp khó khăn gì ở trường. Bố trẻ làm nghề lái xe giao hàng nhưng mẹ trẻ không đi làm. Simon sinh đủ tháng và có các vấn đề lâu dài với bệnh chàm và táo bón. Trẻ nhập viện một lần sau khi bị bong nước sôi từ âm đun nước. Trẻ đã được tiêm chủng đầy đủ, mặc dù Hồ sơ Sức khỏe Cá nhân Trẻ em của trẻ đã bị mất. Mẹ trẻ khó nhớ được các mốc phát triển của trẻ, nhưng nghĩ rằng trẻ biết đi khi được khoảng 20 tháng và nói từ đầu tiên vào khoảng 30 tháng. Trẻ đã tập được đi vệ sinh lúc 4.5 tuổi, mặc dù thỉnh thoảng vẫn còn bẩn. Trẻ thích ngồi yên lặng trong thời gian dài, nhưng hành vi của trẻ ngày càng trở nên bạo lực khi bắt đầu đi học. Mẹ trẻ cho rằng thị lực và thính giác của trẻ tốt. Mẹ và bà của trẻ nghĩ rằng nhìn chung, trẻ học chậm, nhưng họ không đặc biệt lo lắng.

Lâm sàng

Simon có vẻ ngoài mảnh khảnh, chiều cao 115 cm (bách phân vị 9) và cân nặng 18 kg (bách phân vị 2). Trẻ có khuôn mặt dài và tai to nhưng trông giống mẹ. Trẻ lặng lẽ ngồi bên cạnh mẹ trong suốt buổi tư vấn. Trẻ nói rất ít và thường trả lời các câu hỏi bằng "có" hoặc "không". Khám tim mạch, hô hấp và bụng bình thường. Khám thần kinh cho thấy trương lực, độ mạnh và phản xạ ở chi trên và chi dưới bình thường. Trẻ có bàn chân phẳng và đầu gối bị duỗi khi đứng yên. Dáng đi của trẻ bình thường, nhưng trẻ không thể đứng trên một chân trong vài giây và trẻ có vẻ vụng về khi chạy. Chuyển động mắt và cử động khuôn mặt bình thường. Trẻ không chấp nhận soi đáy mắt và không hợp tác khi khám đánh giá dây thần kinh sọ.

Câu hỏi

- EHCP là gì?
- Đánh giá thêm nào là quan trọng?
- Những nguyên nhân nào cần được xem xét đối với các vấn đề của Simon?

CÂU TRẢ LỜI 66

Nếu trường học không thể đáp ứng tất cả các nhu cầu của trẻ, chính quyền địa phương có thể tiến hành đánh giá để tìm hiểu nhu cầu giáo dục đặc biệt (SEN) của trẻ và cách chúng có thể được hỗ trợ. Các phát hiện được ghi lại trong một EHCP. Điều này mô tả SEN của trẻ và sự trợ giúp mà trẻ yêu cầu. Quá trình này yêu cầu đánh giá của trường học, nhà tâm lý học giáo dục, bác sĩ và các chuyên gia có liên quan khác.

Đánh giá y tế phải xác định bất kỳ đặc điểm nào có thể chỉ ra các chẩn đoán cơ bản cụ thể, tim kiém bất kỳ yếu tố góp phần có thể điều trị được và mô tả mức độ chức năng và nhu cầu y tế hiện tại của trẻ. Điều cần thiết là kiểm tra thính giác và thị lực.

Tiền sử cho thấy Simon có thể bị chậm phát triển trong nhiều lĩnh vực và có thể trẻ không đủ khả năng học tập. Trẻ có thể bị lỏng dây chằng kèm theo loạn phối hợp động tác. Trẻ bị chậm mạn tính và táo bón, có thể ảnh hưởng đến khả năng tham gia đầy đủ ở trường. Các vấn đề về hành vi của trẻ có thể là thứ phát sau những khó khăn trong học tập và sự thất vọng ở trường, hoặc có thể là một vấn đề độc lập. Hội chứng X dễ gây và chứng loạn dưỡng cơ Duchenne cần được xem xét như những chẩn đoán cơ bản, nhưng cũng cần đánh giá thêm.

Ví dụ về nguyên nhân của khó khăn trong học tập

Nguyên nhân bẩm sinh

- Rối loạn nhiễm sắc thể
- Hội chứng X dễ gây
- Loạn dưỡng cơ Duchenne
- Nhiễm trùng bẩm sinh
- Hội chứng nghiện rượu ở thai nhi

Nguyên nhân mắc phải

- Chấn thương sọ não
- Viêm màng não
- Thiếu tâm lý xã hội



Ví dụ về các yếu tố góp phần gây khó khăn trong học tập và một số giải pháp chung

Vấn đề

- Khiếm thính
- Khiếm thị
- Tình trạng bệnh mạn tính
- Động kinh
- Rối loạn phổ tự kỷ
- Loạn phối hợp động tác
- Thờ ơ

Giải pháp

- Máy trợ thính, giảng dạy chuyên khoa
- Kính, sửa đổi lớp học
- Tối ưu hóa chăm sóc y tế
- Chẩn đoán và điều trị bằng thuốc chống động kinh
- Các chiến lược giảng dạy cụ thể
- Liệu pháp nghề nghiệp
- Hỗ trợ và can thiệp của các dịch vụ xã hội



Điểm chính

- Trẻ em gặp khó khăn trong học tập có thể cần EHCP.
- Có thể có những vấn đề có thể khắc phục được góp phần vào những khó khăn chung của trẻ, ví dụ. bệnh điếc.

TRƯỜNG HỢP 67: Đau đầu mạn tính

Bệnh sử

Tom, trẻ nam 10 tuổi với tiền sử 2 năm bị đau đầu tái phát. Trẻ mô tả con đau bát đầu từ từ, ở trán, bên phải và đậm mạnh. Trẻ không nhận thấy bất kỳ triệu chứng thị giác nào. Trẻ dùng paracetamol nhưng nó ít hiệu quả. Đau đầu thường xuất hiện trước hoặc kèm theo buồn nôn và nôn. Mẹ trẻ chú ý rằng trẻ trở nên xanh xao và ít nói. Trẻ đi ngủ và ngủ trong vài giờ. Các đợt có thể kéo dài đến 12 giờ. Giữa các đợt, Tom vẫn khỏe. Trẻ rất vui khi ở trường và học tốt, nhưng đã nghỉ 10 ngày học kỳ trước vì đau đầu. Trẻ tham gia nhiều hoạt động sau giờ học và yêu thích biểu diễn nghệ thuật, đặc biệt là nhảy. Trẻ nhập viện với một vết thương nhẹ ở đầu năm 7 tuổi do ngã xe đạp. Không có tiền sử bệnh lý đáng kể nào khác và trẻ không dùng thuốc thường xuyên. Mẹ trẻ bị đau nửa đầu lúc thiếu niên.

Lâm sàng

Tom khỏe, phát triển tốt. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 75. Mạch đều 68 nhịp/ phút và huyết áp 96/58 mmHg. Khám hệ thống tim mạch, hô hấp và ổ bụng đều bình thường. Các dây thần kinh sọ không bị ảnh hưởng và soi đáy mắt không có gì đáng chú ý. Hệ thống thần kinh ngoại vi bình thường.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Chẩn đoán phân biệt là gì?
- Những xét nghiệm cần yêu cầu?
- Có phương pháp điều trị nào có thể làm giảm tần suất của các đợt này không?

CÂU TRẢ LỜI 67

Đây là những đặc điểm đặc trưng của chứng đau nửa đầu thông thường - đau đầu tái phát với các khoảng thời gian không có triệu chứng, thường một bên, đậm mạnh và kèm theo buồn nôn và nôn. Đau bụng là một đặc điểm. Đây là dạng đau nửa đầu phổ biến nhất ở thời thơ ấu và hơn 90% có tiền sử gia đình. Chẩn đoán nên được xem xét lại nếu điều này không có. Chứng đau nửa đầu cổ điển có tiền triệu như một đặc điểm bô sung. Tiền triệu thường là thị giác và khác nhau rất nhiều. Chúng bao gồm các vùng mất thị lực nhỏ trong trường thị giác (ám điểm) (scotoma) và các đường zigzag trắng (quang phổ cung cõi) (fortification spectra).

Đau đầu thường gặp ở trẻ em và tần suất tăng dần theo độ tuổi. Ở trẻ nhỏ, chắc chắn ở lứa tuổi mầm non, rất có thể có một nguyên nhân hệ thống.



Chẩn đoán phân biệt đau đầu mạn tính

- **Đau đầu do căng thẳng - phổ biến nhất.** Thường thì không có triệu chứng. Nó có thể kéo dài hàng tuần và có xu hướng xấu đi khi tiến triển từng ngày. Trẻ khỏe mạnh
- **Viêm xoang -** gõ vào các xoang bị ảnh hưởng gây đau và khó chịu
- **Các tật khúc xạ -** đảm bảo thị lực đã được kiểm tra gần đây
- **Tăng áp lực nội sọ -** khối u não là nỗi lo lắng của hầu hết các bậc cha mẹ. Không giống như đau nửa đầu và đau đầu do căng thẳng, cơn đau tồi tệ hơn khi nằm. Nó hầu như luôn đi kèm với các triệu chứng bất thường khác, ví dụ: thay đổi hành vi hoặc các dấu hiệu thần kinh, ví dụ: phù gai thị
- **Lạm dụng dung môi hoặc thuốc**
- **Tăng huyết áp -** huyết áp phải được kiểm tra

Hỏi tiền sử và thăm khám là những cách chính để chẩn đoán một đứa trẻ ở độ tuổi này và có lẽ trẻ không cần xét nghiêm. Nếu có các triệu chứng hoặc dấu hiệu thần kinh khu trú, nên chụp cộng hưởng từ (MRI) với thuốc an thần hoặc gây mê nếu cần thiết. Trẻ càng nhỏ thì ngưỡng quét càng thấp vì nguyên nhân hệ thống càng dễ xảy ra và chúng thông báo kém các đặc điểm của cơn đau đầu. Chấn thương đầu trước đây của Tom không liên quan và không phải là dấu hiệu để quét.

Quản lý bao gồm phòng ngừa, điều trị các đợt cấp tính và dự phòng. Việc phòng ngừa cần tập trung vào việc thay đổi lối sống. Đảm bảo rằng không có bệnh lý nội sọ nghiêm trọng thường đủ để cải thiện các triệu chứng. Ghi nhật ký có thể xác định bắt kỳ yếu tố kích hoạt nào, bao gồm, hiếm khi, một loại thực phẩm cụ thể. Cần tìm hiểu các vấn đề ở nhà hoặc trường học, bao gồm cả bắt nạt. Để điều trị các đợt cấp, các kỹ thuật thư giãn và phản hồi sinh học có thể hữu ích.

Thuốc giảm đau được đưa ra sớm ở mỗi đợt có hiệu quả hơn. Thuốc chủ vận thụ thể 5-HT (như sumatRIPTAN) có thể được dùng cho trẻ em > 6 tuổi. Cuối cùng, nếu vẫn thất bại, việc đi học bị ảnh hưởng và chứng đau nửa đầu không thể chấp nhận được, việc phòng ngừa bằng thuốc có thể được xem xét. Lựa chọn hàng đầu cho thanh thiếu niên bao gồm propranolol (chống chỉ định trong bệnh hen) hoặc topiramate (liên quan đến dị tật thai nhi).



Điểm chính

- Nhức đầu ở trẻ nhỏ có nhiều khả năng có nguồn gốc hệ thống và có ngưỡng quét thấp hơn.
- Thay đổi lối sống, không thuốc, nên là trọng tâm để ngăn ngừa chứng đau nửa đầu.

TRƯỜNG HỢP 68: Nụ cười hài hước

Bệnh sử

Oliver, trẻ nam 7 tuổi đến bệnh viện với "khuôn mặt không cân đối". Mẹ trẻ để ý thấy miệng trẻ chảy nước dài bên trái 2 ngày nay và mí mắt bên trái cũng sụp xuống. Khi trẻ cười, khuôn mặt bất đối xứng. Trẻ vẫn khỏe nhưng tình trạng chảy nước dài khiến việc ăn uống trở nên khó khăn và hơi lúng túng. Mắt trái cũng có cảm giác khô. Những người còn lại trong gia đình đều khỏe nhưng bạn nhận thấy rằng mẹ của trẻ đang hồi phục sau vết mụn herpes. Không có tiền sử du lịch hoặc bất kỳ vết cắn nào. Trẻ đã được phẫu thuật cắt ruột thừa năm ngoái và đã phẫu thuật hẹp môn vị khi còn nhỏ.

Lâm sàng

Miệng trẻ xệ xuống bên trái. Đặc biệt, vò cười không đổi xứng. Nó được mô tả rõ ràng với các nếp nhăn trên khuôn mặt bình thường ở bên phải, nhưng ở bên trái, nó được hình thành kém và yếu. Trẻ cũng không thể nhắm mắt trái. Không có bất thường thần kinh sọ nào khác và hệ thống thần kinh bình thường. Nội soi tai bình thường và huyết áp 107/67 mmHg. Không có dấu hiệu nào khác.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng là gì?
- Điều trị gì?
- Tiên lượng?

CÂU TRẢ LỜI 68

Chẩn đoán có khả năng nhất là liệt Bell bên trái. Đây là liệt dây thần kinh vận động phần dưới của dây thần kinh mặt. Ở liệt dây thần kinh vận động phần dưới, toàn bộ bên mặt bị yếu. Hai phần ba trước của lưỡi bị mất vì giác trong khoảng một nửa trường hợp và có thể bị tê mặt. Ở bệnh liệt dây thần kinh vận động phần trên, có bảo tồn lực của trán và nháy mắt. Liệt mặt được cho là xảy ra do sự phù nề của dây thần kinh mặt khi nó đi qua ống mặt trong xương thái dương. Nó có thể xảy ra 2 tuần sau khi bị nhiễm virus. Herpes simplex và Varicella zoster được cho là gây bệnh. Virus Epstein – Barr, bệnh Lyme và quai bị cũng có liên quan.

Trong các trường hợp man tính, đặc biệt nếu không cải thiện lâm sàng từ 3 tuần đến 3 tháng sau khi khởi phát, các nguyên nhân khác như viêm tai giữa, tăng huyết áp, khối u (u dây thần kinh mặt hoặc thâm não), bệnh bạch cầu và chấn thương cũng cần được xem xét.

Nếu liệt mặt được cho là do liệt mặt thần kinh vận động trên, thì nên tiến hành chụp sọ não bằng chụp cộng hưởng từ (MRI).

Điều trị steroid với prednisolone 1 mg/ kg x 1 lần/ ngày (tối đa 60 mg/ ngày) trong 7 ngày có hiệu quả nếu được bắt đầu trong vòng 7 ngày kể từ khi khởi phát với yếu, với lợi ích lớn nhất nếu được bắt đầu trong vòng 72 giờ sau khi bắt đầu có triệu chứng. Bằng chứng về các tác nhân kháng vi rút như aciclovir ít rõ ràng hơn nhiều - việc điều trị có thể được cân nhắc cho những người có tiền sử tiếp xúc rõ ràng với herpes, như trong trường hợp của Oliver hoặc bệnh thủy đậu. Chăm sóc mắt là quan trọng. Vì Oliver không thể nháy mắt nên việc điều trị bằng nước mắt nhân tạo như thuốc nhỏ mắt hydropemellose và băng vào mắt vào ban đêm có thể cần thiết để ngăn ngừa viêm giác mạc do tiếp xúc.

Hầu hết bệnh nhân hồi phục trong vòng vài tuần. 85% phục hồi hoàn toàn, 10% còn lại bị yếu mặt nhẹ và 5% còn lại bị yếu mặt vĩnh viễn. Quá trình phục hồi có thể mất đến 6 tháng. Nguy cơ tái phát là 7% –10%.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Liệt mặt do neurone vận động phần dưới ảnh hưởng đến trán và mắt cũng như phần dưới của khuôn mặt.Nguyên nhân phổ biến nhất là bệnh liệt Bell.Điều trị bằng steroid trong vòng 1 tuần kể từ khi triệu chứng khởi phát là có lợi.

TRƯỜNG HỢP 69: Yếu chân

Bệnh sử

Archie, trai nam 18 tháng tuổi đến khám bệnh với bệnh sử giảm vận động trong 1 tuần, nặng hơn trong 24 giờ trước đó. Bố mẹ trẻ cho rằng trẻ bị thương nhẹ ở nhà trẻ vì trẻ cũng phản nản rằng lưng đau, mặc dù không có sự kiện nào được chứng kiến. Bác sĩ ban đầu thắc mắc về một bệnh khớp phản ứng ảnh hưởng đến hông của trẻ vì Archie cũng bị cảm lạnh, nhưng trẻ được đưa đến vì tình trạng nặng hơn. Bố mẹ trẻ nghĩ rằng trẻ đi không vững trong một vài tháng nhưng điều này được cho là do nhiễm trùng tai. Archie tự tin bước đi từ 11 tháng tuổi và các phản ứng còn lại của trẻ phát triển bình thường. Không có tiền sử bệnh tật hoặc tiền sử gia đình cần lưu ý.

Lâm sàng

Archie nhìn chung khỏe mạnh nhưng hơi khó chịu. Khi quan sát trẻ trong phòng chơi, trẻ cần tựa lưng để ngồi và giữ cho lưng thẳng khi cố gắng di chuyển hoặc với lấy đồ vật. Có rất ít cử động tự phát ở một trong hai chân, chân bên trái nặng hơn so với bên phải, và trẻ không thể chịu được trọng lượng, bò hoặc kéo để đứng. Trẻ miễn cưỡng để khám nhưng các dây thần kinh sọ não và cánh tay bình thường. Chuyển động thụ động của chân bình thường, với đầy đủ các cử động ở các khớp. Tuy nhiên, trương lực và độ mạnh bị giảm ở cả hai chân và phản xạ không có ở bên trái và giảm ở bên phải. Không đau lưng. Kiểm tra hệ thống tim mạch và hô hấp bình thường. Khám bụng, có một khối nhẵn, cứng ở trên khớp mu, xuất hiện ngoài khung chậu. Gõ đục.

Cận lâm sàng		
HGB	123 g/L	Normal
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	138 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	4.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	4.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	46 μ mol/L	27-62 μ mol/L
CRP	<6 mg/L	<6 mg/L

Câu hỏi

- Chẩn đoán phân biệt đau lưng ở trẻ em là gì?
- Chẩn đoán nào có nhiều khả năng xảy ra nhất trong trường hợp này?
- Điều gì sẽ xảy ra tiếp theo?

CÂU TRẢ LỜI 69

Không giống như người lớn, đau lưng thường có nguồn gốc cơ học hoặc tâm lý, đau lưng ở trẻ em, đặc biệt là lứa tuổi thanh thiếu niên, hầu như luôn là bệnh lý. Trẻ có thể khó xác định vị trí đau và việc quan sát cẩn thận là rất quan trọng - trẻ bị đau lưng có xu hướng duy trì lưng thẳng, và không chịu cúi người về phía trước để nhặt đồ vật từ sàn nhà.

Chẩn đoán phân biệt đau lưng ở trẻ em

- **Bất thường về phát triển:** Khuyết eo đốt sống, trượt đốt sống và vẹo cột sống
 - **Chấn thương:** Gãy xương do áp lực đốt sống, co thắt cơ do hoạt động quá sức, ví dụ: ở các vận động viên và người tập thể dục, trượt đĩa đệm
 - **U:** Các khối u đốt sống hoặc tủy sống lành tính hoặc ác tính nguyên phát, u bạch cầu hoặc u lympho, di căn, ví dụ: u nguyên bào thần kinh
 - **Nhiễm trùng:** Viêm đĩa đệm (thường gặp trước 6 tuổi), viêm tủy xương đốt sống
 - **Thấp khớp:** Viêm khớp tự phát thiếu niên, viêm đốt sống dạng thấp, viêm khớp vẩy nến

Trong số này, chỉ một đĩa đệm bị trượt và các khối u có liên quan đến bất thường thần kinh là rất hiếm, đặc biệt là ở trẻ nhỏ. Do đó, rất có thể là nguyên nhân ung thư. Archie bị liệt mềm cả hai chân và giảm hoặc mất phản xạ. Khối u ở bụng có lẽ là u bàng. Không có đề cập nào về vấn đề cơ vòng của trẻ, nhưng vì trẻ vẫn dùng bim nên rất khó để đánh giá. Bố mẹ có thể nhận thấy giảm lượng nước tiểu ở các bé trai. Hậu môn của trẻ nên được kiểm tra. Bố mẹ nên được hỏi về biểu hiện của táo bón. Phát hiện mức độ cảm giác ở tuổi này là rất khó khăn.

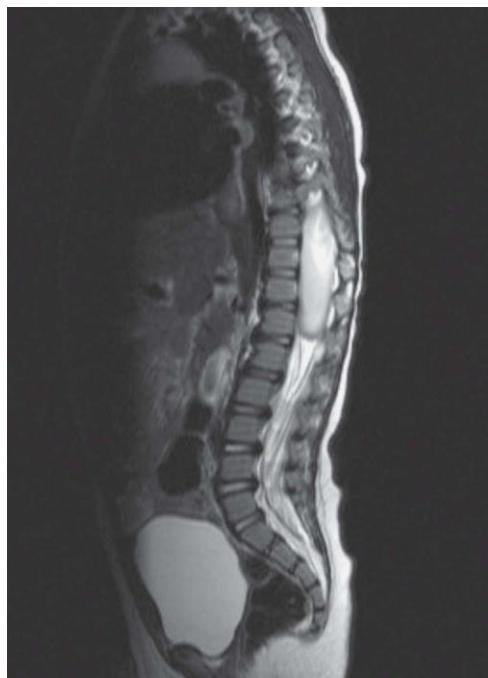
Những dấu hiệu cho thấy bệnh lý nghiêm trọng ở trẻ em bị đau lưng bao gồm:

- Đau dai dẳng hoặc trầm trọng hơn
- Các đặc điểm toàn thân như sốt, khó chịu hoặc sụt cân
- Các triệu chứng hoặc dấu hiệu thần kinh
- Rối loạn chức năng cơ vòng
- Tuổi nhỏ - đặc biệt < 4 tuổi, khi có nhiều khả năng bị khối u

Đây là một trường hợp cấp cứu. Nếu Archie không bị mất kiểm soát cơ vòng vĩnh viễn và tổn thương không thể phục hồi ở chân, trẻ cần được xét nghiệm và can thiệp khẩn cấp để giảm bớt sự chèn ép dây. MRI là lựa chọn để khảo sát và không nên mất thời gian (xem Hình 69.1). Trẻ nên được chuyển ngay đến trung tâm phẫu thuật thần kinh nhi. Các khối u tủy sống được phân loại theo vị trí giải phẫu của chúng như sau: trong tủy (trong dây), ngoài tủy sống trong màng cứng (thường lành tính) và ngoài tủy sống ngoài màng cứng (thường di căn). Điều trị thêm và tiên lượng sẽ phụ thuộc vào các phát hiện.

Archie được phát hiện có một khối u nội tủy lan tỏa từ T7 đến T12.

Trẻ đã trải qua bóc tách hạn chế. Mô học cho thấy một khối u tế bào hình sao sợi lớp mỏng. Mặc dù đây là những khối u phát triển chậm, không đau, nhưng đó là vị trí quan trọng của chúng ảnh hưởng tí lệ bệnh tật và tử vong. Các lựa chọn phẫu thuật bị hạn chế và xạ trị cũng vậy. Hóa trị có hiệu quả trong các khối u cụ thể, nhưng vai trò chính của nó là trì hoãn quá trình xạ trị để giảm thiểu di chứng thần kinh ở trẻ nhỏ.



Hình 69.1 MRI cột sống của Archie.



Điểm chính

- Đau lưng ở trẻ em nên được cho là có nguyên nhân cho đến khi được chứng minh.
- Để giảm thiểu tổn thương không thể phục hồi, đau lưng kết hợp với các bất thường về thần kinh là một chỉ định để chụp MRI cấp và chuyển đến phẫu thuật thần kinh.
- Vị trí là yếu tố dự đoán về kết quả của các khối u não và tủy sống.

TRƯỜNG HỢP 70: Thoái triển

Bệnh sử

Theo, trẻ nam 7 tháng tuổi được chuyển tuyến khẩn cấp. Bố mẹ trẻ đã lo lắng rằng trẻ không còn tương tác với họ như trước đây và trẻ bắt đầu có những cử động lặp đi lặp lại bất thường. Trẻ sinh mổ đủ tháng, và không gặp vấn đề gì trong giai đoạn sơ sinh. Bố mẹ không cùng huyết thống. Trẻ mỉm cười khi được 5 tuần tuổi và đến khoảng 4 tháng tuổi, trẻ có thể nâng đỡ đầu tốt khi được giữ ở tư thế ngồi, nói nhiều âm, quan tâm đến mọi thứ xung quanh và chạm tay vào các đồ vật. Trong tháng qua, trẻ gần như ngừng nói, dường như ít quan tâm đến xung quanh hơn và dường như không thể nâng đỡ đầu của mình. Khoảng 3 tuần trước, bé bắt đầu có những cử động giật dài, mà ban đầu bố mẹ nghĩ là 'phản ứng giật mình'. Các chuyển động đối xứng và khiến cánh tay của trẻ di chuyển về phía trước cơ thể và cổ trẻ uốn cong.

Lâm sàng

Theo phát triển tốt so với độ tuổi của trẻ, với cân nặng 9 kg (bách phân vị 75), chiều dài 72cm (bách phân vị 75) và chu vi vòng đầu 45 cm (bách phân vị 50). Khám tim mạch, hô hấp và ổ bụng không có gì đáng chú ý. Khám hệ thần kinh ngoại vi và sọ não bình thường. Có nấm mảng sắc tố nhạt trên da bụng. Trẻ có thể cố định nguồn sáng và sẽ theo dõi nó trong thời gian ngắn nhưng trẻ tỏ ra ít quan tâm đến khuôn mặt hoặc tương tác với đồ chơi. Khi đặt ở tư thế ngồi, sau vài giây đầu cúi về phía trước và khi đặt nằm sấp thì không nhắc đầu lên được. Trẻ không cười hoặc không nói trong khi khám.

Câu hỏi

- Những đặc điểm lo ngại nhất của bệnh sử này là gì và bạn nghi ngờ chẩn đoán nào?
- Xét nghiệm nào nên được thực hiện?
- Chẩn đoán gì?

CÂU TRẢ LỜI 70

Rõ ràng trong bệnh sử đã có sự thoái triển - mất đi các mốc phát triển đã đạt được trước đó. Các cử động bất thường gọi ý co cứng trẻ em, một kiểu co giật gây ra co thắt các cơ, dẫn đến các chuyên động bất thường từ một cái gật đầu nhô đèn một con 'co thắt jack-knife'. Sự kết hợp này khiến Theo có khả năng mắc hội chứng West, một hội chứng động kinh được đặc trưng bởi co cứng trẻ em, thoái triển và hoạt động não bất thường trên điện não đồ (EEG). Hội chứng West bắt đầu trong năm đầu đời và có thể do nhiều nguyên nhân cơ bản, bao gồm bất thường cấu trúc não, bệnh não chuyển hóa, hội chứng thần kinh da và chấn thương não mắc phải. Các cơn co giật khó kiểm soát bằng thuốc và kết quả phát triển kém. Điều này không nhất thiết với tất cả các nguyên nhân gây ra thoái triển và điều rất quan trọng là có gắng xác định bất kỳ bệnh tiềm ẩn nào có thể điều trị được, vì điều này có thể thay đổi đáng kể kết quả phát triển thần kinh.



Nguyên nhân của thoái triển

	Ví dụ
Chấn thương não mắc phải	Thiếu oxy, viêm màng não
Động kinh	Hội chứng West, hội chứng Landau - Kleffne
Bệnh não chuyển hóa/ thoái hóa thần kinh	Rối loạn ty thể, bệnh Tay - Sachs
Chất độc	Ngộ độc kim loại nặng, ví dụ chì
Nhiễm khuẩn	viêm não xơ cứng bán cấp (sởi), HIV
Rối loạn phát triển lan tỏa	Tự kỷ, rối loạn phân ly ở trẻ em, Hội chứng Rett

Trong trường hợp ban đầu, Theo sẽ yêu cầu đo điện não đồ để tìm hoạt động não bất thường và chụp cộng hưởng từ (MRI) để tìm các bất thường về cấu trúc não. Các xét nghiệm máu nên bao gồm công thức máu đầy đủ, xét nghiệm chức năng thận và gan, canxi, phosphat, glucose, lactate, amoniac và axit amin. Nước tiểu phải được gửi đi để tìm axit hữu cơ. Kiểm tra bằng đèn Wood (tia cực tím) sẽ giúp xác định xem có những vùng da bị giảm sắc tố, có thể khó nhìn thấy trong ánh sáng bình thường và có thể chỉ ra một hội chứng da thần kinh tiềm ẩn hay không. Các xét nghiệm sâu hơn nên được hướng dẫn bởi bác sĩ nhi khoa có kinh nghiệm về thần kinh và động kinh.

Sự hiện diện của các mảng mát sắc tố trên da (có thể là các dát lá màu tro) làm tăng khả năng mắc bệnh xơ cứng cù. Hội chứng da thần kinh này là di truyền gen trội, mặc dù nhiều trường hợp là đột biến mới. Các đặc điểm lâm sàng là do hamartomas xuất hiện ở nhiều cơ quan, bao gồm não, da, mắt, thận và tim. Co giật là một đặc điểm biểu hiện chung và chỉ ra sự hiện diện của các hamartomas trong hệ thống thần kinh trung ương. Bệnh xơ cứng cù phát sinh do khiếm khuyết ở một trong hai gen TSC1 hoặc TSC2, mã hóa hamartin và tuberin, tương ứng - cả hai loại protein liên quan đến việc điều hòa sự phát triển và biệt hóa tế bào. Hai hội chứng da thần kinh phổ biến nhất khác là u xơ thần kinh và hội chứng Sturge – Weber.



Điểm chính

- Thoái triển đòi hỏi một chuyên gia đánh giá ngay và cẩn thận.
- Co cứng trẻ em thường liên quan đến các bệnh có tiên lượng xấu.
- Bệnh xơ cứng củ là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây ra thoái triển và co cứng trẻ em.

TRƯỜNG HỢP 71: Trẻ điếc

Bệnh sử

Ronan, trẻ nam 3 tuổi mắc hội chứng Down. Trẻ được đưa đến bác sĩ vì bố mẹ trẻ lo lắng về khả năng nghe của trẻ. Trẻ dường như không chú ý khi bố mẹ gọi tên nếu trẻ không nhìn trực tiếp vào họ, giọng nói của trẻ kém rõ ràng hơn và các giáo viên mẫu giáo lo ngại rằng hành vi của trẻ trở nên khó khăn hơn với lứa tuổi. Trẻ cũng bắt đầu ngáy khi ngủ.

Ronan sinh lúc 36 tuần. Trẻ nhập khoa sơ sinh vì bú kém và cũng cần thay máu bán phần để điều trị đa hòng cầu, có liên quan đến hạ đường huyết và co giật. Trẻ sàng lọc thính giác sơ sinh bình thường. Trẻ có một lỗ thông liên thất nhỏ và trẻ đã bị viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn cách đây 6 tháng, cần một đợt kháng sinh đường tĩnh mạch kéo dài. Mẹ trẻ là một giáo viên 30 tuổi và bố trẻ 43 tuổi là giám đốc của một công ty máy tính. Cả hai đều khỏe. Ronan đã được tiêm chủng đầy đủ, bao gồm cả vắc-xin cúm vào mùa đông năm ngoái.

Lâm sàng

Cân nặng và chiều dài của Ronan ở bách phân vị 25 trên biểu đồ tăng trưởng của hội chứng Down. Trẻ mím cười với bạn khi bạn đến gần, theo các dấu hiệu thị giác và có tình cảm với bố mẹ. Trẻ nói khó hiểu. Khám tim mạch thấy nhịp tim 110 nhịp/phút, tiếng thời tâm thu độ 3, to nhất ở bờ dưới xương ức bên trái và không có dấu hiệu suy tim. Kiểm tra hô hấp và bụng không có gì đáng chú ý. Cả hai màng nhĩ đều mờ, co lại, mắt phản xạ ánh sáng và một số bong bóng có thể nhìn thấy sau màng. Trẻ có amidan lớn gần như chạm vào giữa.

Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng nhất gây khó khăn cho việc nghe của trẻ là gì?
- Có những khả năng nào khác?
- Làm thế nào để đánh giá khả năng nghe của trẻ?

CÂU TRẢ LỜI 71

Ronan có khả năng bị mất thính lực dẫn truyền thứ phát sau viêm tai keo (OME). Chẩn đoán này phù hợp với thực tế là thính lực của trẻ gần đây kém đi, trẻ ngáy (cho thấy tắc nghẽn một phần đường hô hấp trên khi ngủ) và những phát hiện khi kiểm tra tai của trẻ. Trẻ mắc hội chứng Down đặc biệt dễ bị viêm tai giữa do các tuyến lớn, vòm họng nhỏ và ống Eustachian hẹp làm cho quá trình thông khí của tai giữa kém hiệu quả hơn. Vì những lý do này, trẻ mắc hội chứng Down nên sàng lọc khiếm thính thường xuyên.

Ngoài điều dẫn truyền, điều thần kinh nhận cảm phổi biến hơn ở trẻ em mắc hội chứng Down. Sàng lọc thính giác bình thường ở trẻ sơ sinh (thường đo âm ốc tai) làm chẩn đoán điều thần kinh nhận cảm bẩm sinh không phù hợp. Mất thính giác thần kinh nhạy cảm có thể mắc phải và một yếu tố nguy cơ tiềm ẩn là việc sử dụng kháng sinh aminoglycoside, ví dụ: gentamicin, có thể đã được sử dụng trong điều trị viêm nội tâm mạc do vi khuẩn. Aminoglycoside gây ra độc tính trên tai liên quan đến liều lượng và một số cá nhân cũng có tính nhạy cảm di truyền đối với mất thính giác do aminoglycoside. Một khả năng khác là Ronan trên thực tế có thính giác bình thường, nhưng phản trình bày của trẻ có liên quan đến tự kỷ. Tình trạng này phổi biến hơn ở trẻ em mắc hội chứng Down và có thể biểu hiện bằng giọng nói, ngôn ngữ và hành vi bất thường, ban đầu có thể được cho là do khó nghe.



Đặc điểm của mất thính giác dẫn truyền và thần kinh nhận cảm

	Dẫn truyền	Thần kinh nhận cảm
Nguyên nhân	Viêm tai keo Bất thường về tai	Di truyền Nhiễm trùng: bẩm sinh (CMV)/ sau sinh (viêm màng não) Bệnh não thiếu oxy thiếu máu cục bộ
Mức độ	Nhẹ; gián đoạn mất 20-60 dB	Nặng; không thay đổi hoặc tăng lên mất 20-120 dB
Management	Bảo tồn Grommets	Máy trợ thính Ốc tai điện tử

Ronan cần được chuyển gấp đến phòng khám thính học nhi khoa, để phát hiện nhanh chóng bất kỳ sự suy giảm thính lực đáng kể nào và để giảm thiểu sự chậm phát triển ngôn ngữ của trẻ. Lý tưởng là trẻ nên tái khám thường xuyên tại một phòng khám như vậy. Khả năng nghe của trẻ sẽ được đánh giá bằng các kỹ thuật phù hợp với độ tuổi phát triển của trẻ. Chúng có thể bao gồm đo thính lực trực quan (trong đó tín hiệu hình ảnh cung cố phản ứng quay đầu chính xác để định vị âm thanh), đo thính lực đồ chơi trong môi trường nghe tự do (trong đó kích thích thính giác là tín hiệu cho một hành động trong một trò chơi đơn giản) và kiểm tra phân biệt giọng nói (trong đó đồ chơi được gắn với một âm lượng và được xác định bởi đứa trẻ). Trẻ cũng sẽ được thực hiện đo nhĩ lượng để xác định áp lực âm tai giữa điển hình của OME. Cũng cần hỏi xem Ronan có các triệu chứng gợi ý đến chứng ngưng thở khi ngủ, có liên quan đến tắc nghẽn đường hô hấp trên nghiêm trọng và có thể cần phải phẫu thuật cắt amidan nạo VA hay không.



Điểm chính

- Điều quan trọng là phải nhận biết các vấn đề về thính giác ngay từ giai đoạn đầu.
- Giảm thính lực dẫn truyền do viêm tai keo là nguyên nhân phổ biến nhất gây suy giảm thính lực.
- Trẻ em mắc hội chứng Down tăng nguy cơ mắc các vấn đề về thính giác và cần được giám sát.

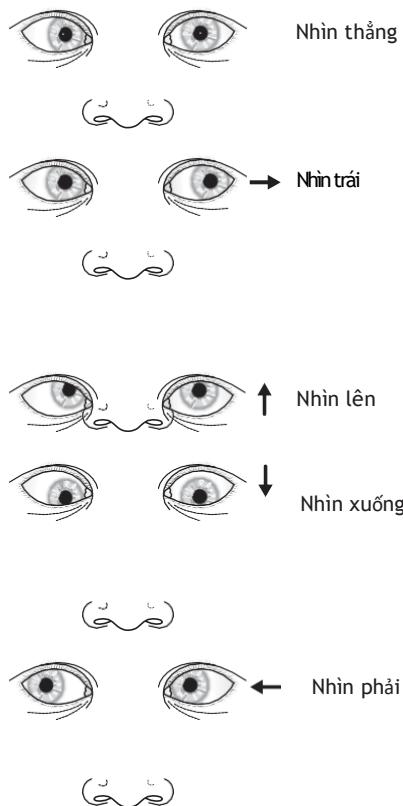
TRƯỜNG HỢP 72: Trẻ bị lác mắt

Bệnh sử

Rachel, trẻ nữ 9 tháng được mẹ đưa đến bác sĩ. Trong tháng trước, bố mẹ trẻ nhận thấy mắt trẻ như không phải lúc nào cũng nhìn về cùng một hướng. Trẻ sinh mổ 35 tuần vì nghi ngờ rau bong non, nhưng tình trạng tốt khi sinh. Không có vấn đề y tế sau sinh. Trẻ bị thủy đậu 1 tháng trước. Mẹ trẻ nói rằng trẻ vui với sự phát triển, vì Rachel đang làm mọi thứ ở cùng độ tuổi mà anh trai 3 tuổi của trẻ đã làm.

Lâm sàng

Rachel trông khỏe mạnh. Trẻ bị lác mắt phải hội tụ rõ ràng. Hình 72.1 minh họa biểu hiện của mắt khi trẻ nhìn xung quanh.



Hình 72.1 Biểu hiện của mắt Rachel khi trẻ nhìn xung quanh.

Câu hỏi

- Lác mắt hội tụ là gì?
- Những nguyên nhân nào có thể gây ra chứng lác mắt ở trẻ trong độ tuổi này?
- Đánh giá đơn giản nào có thể được thực hiện?
- Nên làm gì tiếp theo?

CÂU TRẢ LỜI 72

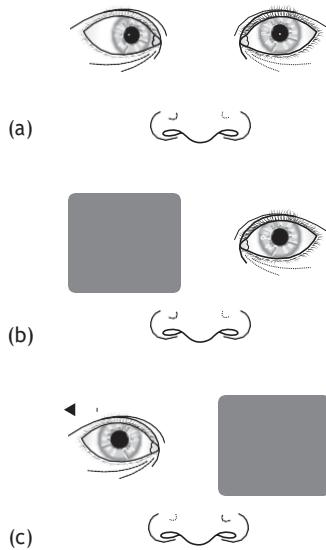
Lác mắt (lác) là một vấn đề phổ biến, có thể gián đoạn hoặc liên tục. Các trực thị giác của mắt không thể được căn chỉnh đồng thời, dẫn đến việc một mắt không nhìn cùng hướng với mắt kia. Lác mắt phải hội tụ (lác trong) có nghĩa là mắt phải hướng về phía mũi khi mắt trái đang nhìn thẳng vào mục tiêu.

Lác mắt có thể bị liệt hoặc đồng phát. Lác liệt là do rối loạn chức năng của các dây thần kinh vận động điều khiển chuyển động của mắt (dây thần kinh số III, IV và VI) hoặc đôi khi liên kết các cơ mắt. Mặc dù bệnh lác liệt hiếm gặp, nhưng điều cần thiết là phải nhận biết chúng, vì chúng có thể là dấu hiệu đầu tiên của khối u não hoặc rối loạn thần kinh. Trong bệnh lác liệt, góc lệch giữa hai mắt tăng lên khi đối tượng cố gắng nhìn theo hướng nhìn do cơ mắt bị ảnh hưởng điều khiển. Lác mắt đồng phát thì phổ biến và thường là do mắt cân bằng cơ ngoại nhãn ở trẻ nhỏ, hoặc tật khúc xạ. Góc lệch giữa hai mắt không đổi bất kể hướng nhìn. Biểu hiện thường gặp nhất là mắt lác chuyển sang giữa. Lác mắt đồng phát cũng có thể là đặc điểm biểu hiện của bệnh mắt nghiêm trọng hơn, chẳng hạn như u nguyên bào vũng mạc. Rachel mắc chứng lác mắt đồng phát.

Có thể xác nhận tình trạng lác mắt bằng cách kiểm tra phản xạ ánh sáng giác mạc - chiếu một nguồn sáng điểm để tạo ra phản xạ trên cả hai giác mạc và nhìn vào vị trí của phản xạ trên mỗi mắt. Đôi khi các nếp mí rẽ quạt nỗi rõ hoặc sống mũi rộng sẽ tạo ra ẩn tượng lác mắt (mắt giả), nhưng trong trường hợp đó, phản xạ ánh sáng sẽ bình thường. Phạm vi chuyển động của mắt nên được kiểm tra bằng cách di chuyển kích thích thị giác để xác định xem có bị lác liệt hay không - mắt bị ảnh hưởng sẽ không thể theo dõi kích thích theo mọi hướng. Cần kiểm tra phản xạ đỏ bằng kính soi đáy mắt. Sự vắng mặt của phản xạ màu đỏ cho thấy bệnh lý mắt như đục thủy tinh thể hoặc u nguyên bào vũng mạc.

Thử nghiệm che mắt - không che mắt (xem Hình 72.2) nên được thực hiện để xác định bản chất của lác. Trong khi trẻ nhìn vào một kích thích thị giác, lần lượt từng mắt bị che lại. Người quan sát nhìn vào chuyển động của mắt không được che trước, sau đó đến mắt được che khi nó không được che. Khi mắt cố định được che đi, mắt lác sẽ di chuyển để tiếp nhận cố định. Đôi khi mắt lác chỉ biểu hiện khi một mắt bị che lại (lác mắt tiềm ẩn) và điều này có thể được suy ra từ chuyển động của mắt khi mắt không bị che.

Lác mắt nhẹ và không liên tục có thể xuất hiện trong thời kỳ sơ sinh và biến mất mà không cần điều trị. Bất kỳ trẻ nào trên 3 tháng tuổi bị lác mắt hoặc lo lắng của bố mẹ về bệnh lác mắt, nên được giới thiệu đến bác sĩ nhãn khoa để được đánh giá thêm. Mục đích là để phát hiện bất kỳ bệnh lý cơ bản nghiêm trọng nào và ngăn ngừa sự phát triển của bệnh nhược thị. Trong não đang phát triển, hình ảnh từ mắt lác bị triệt tiêu để tránh nhìn đôi. Trong trường hợp lác mắt không được điều trị, điều này dẫn đến sự ức chế không thể phục hồi của các đường thị giác, suy giảm thị lực ở mắt đó và có thể bị mù. Hiện tượng này được gọi là nhược thị. Các phương pháp điều trị bao gồm sửa tật khúc xạ bằng kính, che mắt tốt để buộc phải sử dụng mắt còn lại và phẫu thuật các cơ ngoại nhãn.



Hình 72.2 Test che mắt. (a) Nhìn thẳng, (b) che mắt phải, mắt trái không di chuyển và (c) che mắt trái, mắt phải tiếp nhận cố định.



Điểm chính

- Lác mắt là một vấn đề phổ biến ở thời thơ ấu.
- Điều cần thiết là phải xác định xem đó là lác mắt bị liệt hay không bị liệt.
- Chuyển đến bác sĩ chuyên khoa là quan trọng để ngăn ngừa sự phát triển của bệnh nhược thị.

Tâm thần học

TRƯỜNG HỢP 73: Trẻ nam không có bạn

Bệnh sử

Adrian, trẻ nam 10 tuổi có hành vi khó khăn khi ở nhà, đến khám tại phòng khám nhi. Trẻ được chẩn đoán là mắc chứng rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD), sau một cuộc tư vấn ban đầu tại phòng khám. Tuy nhiên, thông tin thu được từ trường của trẻ cho thấy giáo viên của trẻ không nhận thấy hành vi của trẻ là hiếu động hay thiếu chú ý. Mẹ trẻ nói rằng trẻ thường như không có bất kỳ người bạn nào để chơi cùng và đây thường như là lý do khiến trẻ luôn gây rắc rối ở nhà. Việc quan sát hành vi của trẻ ở trường có thể hữu ích.

Bạn quan sát Adrian ở trường trong khoảng 2 giờ. Trẻ chưa được thông báo đang được theo dõi. Ban đầu, trẻ có một bài học trò chơi; nhưng đứa trẻ đang luyện tập các kỹ năng bóng đá. Adrian có vẻ thích thú, nhưng bất cứ khi nào nhiệm vụ liên quan đến một chỉ dẫn phức tạp, trẻ thường như không thể làm theo nó. Khi điều này xảy ra, trẻ đứng yên hoặc làm việc riêng của mình. Trẻ không hỏi bất kỳ ai khác giải thích những gì phải làm. Trẻ không vui đùa trong sân với những đứa trẻ khác và giáo viên. Cuối bài học là một trận bóng đá ngắn và trẻ là người cuối cùng được chọn cho một đội. Trẻ có vẻ khó đoán trước được trò chơi và chạy xung quanh gần như không có mục đích. Khi trẻ lấy được bóng, trẻ chạy thẳng xuống sân với nó, và cuối cùng va chạm với một đứa trẻ khác đang cố gắng chặn trẻ lại.

Tiếp theo, trẻ được quan sát trong lớp học, trẻ đang làm toán. Một lần nữa, trẻ tham gia rất ít vào các cuộc thảo luận trong lớp và trẻ không thực sự nói chuyện với những đứa trẻ khác. Trẻ ngồi lặng lẽ, thường xuyên cựa quậy, nhưng không rời khỏi chỗ ngồi của mình. Trẻ đặt bút và thước của mình thành một hàng ngay ngắn và khá khó chịu khi một đứa trẻ khác mượn thước. Khi trẻ được hỏi một câu hỏi, trẻ chỉ lảm nhảm một nửa câu trả lời. Cuốn sách của trẻ cho thấy trẻ đã tính ra hầu hết các tổng đơn giản một cách chính xác, nhưng phải cố gắng với những câu hỏi đòi hỏi nhiều suy luận hơn.

Giáo viên của trẻ thấy Adrian khá bối rối. Thông thường, trẻ không hiểu nhiệm vụ mình được yêu cầu và thường làm việc riêng, nhưng đôi khi trẻ có thể tạo ra những phản ứng về việc phức tạp. Ngay cả khi giảng dạy một kèm một, cũng không thể xác định được khả năng học tập thực sự của trẻ, và đôi khi trẻ rất khó chịu khi giáo viên cố gắng hướng dẫn thêm. Tương tác xã hội của trẻ luôn kỳ quặc, trẻ không có bất kỳ người bạn thực sự nào, và mặc dù những đứa trẻ khác chấp nhận trẻ tham gia vào các trò chơi của chúng, nhưng điều này thường dẫn đến rắc rối. Đôi khi trẻ chỉ chơi một mình, ví dụ: đóng mở khóa cổng sân chơi. Trẻ không tham gia vào các cuộc thảo luận hoặc đóng kịch và khi nói chuyện trước lớp, trẻ có thể nói với ngữ điệu lạ hoặc nói những điều không phù hợp với hoàn cảnh. Trẻ rất lo lắng về những điều nhỏ nhặt như những thay đổi trong thời gian biểu trong ngày. Tuần trước, trẻ khó chịu vài lần mỗi ngày vì đồng hồ trong lớp không được đặt đúng giờ.

Câu hỏi

- Nguyên nhân cơ bản nào có thể giải thích các vấn đề của Adrian?
- Đánh giá bổ sung nào sẽ hữu ích?
- Việc đưa ra chẩn đoán có thể giúp Adrian đạt được khả năng ở trường như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 73

Adrian biểu hiện những khó khăn trong giao tiếp xã hội, tương tác xã hội và hành vi ám ảnh. Trẻ có thể bị rối loạn tự kỷ, có thể là hội chứng Asperger. Chẩn đoán này không thể được đưa ra một cách chắc chắn từ bệnh sử ngắn gọn, và cần phải đánh giá thêm. Các vấn đề cơ bản hoặc gör phần khác có thể bao gồm khó nghe, khó khăn trong học tập cụ thể, các vấn đề xã hội và cảm xúc.

Tự kỷ được đặc trưng bởi bộ ba khiếm khuyết về giao tiếp xã hội, hành động tương tác xã hội và sự cứng nhắc trong suy nghĩ và hành vi. Những thói quen và sở thích bất thường, sự nhạy cảm bất thường và khả năng học tập hoặc những khó khăn phát triển khác có thể cùng tồn tại. Thuật ngữ rối loạn tự kỷ hiện đã được chấp nhận rộng rãi và thừa nhận rằng có thể có sự thay đổi có thể xem xét về mức độ nghiêm trọng của các triệu chứng.

Rối loạn tự kỷ là giai đoạn cuối nghiêm trọng nhất của phổi và thường được chẩn đoán ở thời thơ ấu. Trẻ em bị ảnh hưởng thường không nói được, bị suy giảm nhận thức và có các hành vi rập khuôn rất cao. Ở phổi nhẹ hơn, có thể có tương đối ít sự suy giảm khả năng giao tiếp, dẫn đến việc chẩn đoán được đưa ra sau này trong cuộc sống, nếu có. Hội chứng Asperger ở giai đoạn cuối nhẹ của phổi tự kỷ và các cá nhân thường có trí thông minh trung bình hoặc trên trung bình, gặp khó khăn trong việc hiểu các dấu hiệu giao tiếp không lời, khó hình thành tình bạn và khó đồng cảm với người khác. Rối loạn đặc điểm tự kỷ có thể ảnh hưởng đến 1% trẻ em ở Anh.

Đánh giá bổ sung nên bao gồm kiểm tra và đánh giá thính lực bởi bác sĩ nhi khoa quan tâm đến các rối loạn phổi tự kỷ (thường là bác sĩ nhi khoa cộng đồng) hoặc nhóm sức khỏe tâm thần trẻ em và thanh thiếu niên. Một nhà tâm lý học lâm sàng hoặc một nhóm đa ngành gồm các chuyên gia khác nên tham gia vào quá trình đánh giá. Cần ghi chép chi tiết lịch sử phát triển, y tế, gia đình và xã hội. Đánh giá cũng nên giải quyết các vấn đề sức khỏe thể chất và tinh thần tiềm ẩn cùng tồn tại. Các kỹ năng xã hội, giao tiếp và ứng xử của Adrian sẽ được quan sát. Đôi khi điều này được thực hiện theo tiêu chuẩn hóa bằng cách sử dụng đánh giá quan sát. Quá trình này cần sự hỗ trợ của gia đình, những người nên hiểu rằng kết quả cuối cùng có thể là chẩn đoán rối loạn phổi tự kỷ.

Việc chẩn đoán rối loạn phổi tự kỷ có thể dễ xúc cảm. Nó có thể đem lại sự nhẹ nhõm lớn cho bố mẹ và đứa trẻ, nhưng cũng có thể gây ra sự phủ nhận hoặc mất tinh thần. Hiểu được chẩn đoán sẽ giúp các giáo viên tại trường của Adrian hiểu được lý do tại sao trẻ lại cư xử theo cách trẻ làm. Nó sẽ cho phép nhà trường thực hiện các chiến lược để giúp Adrian được giảng dạy phù hợp. Điều này sẽ bao gồm các biện pháp cá nhân hóa để hỗ trợ giao tiếp xã hội và can thiệp hành vi để hỗ trợ sự phát triển các kỹ năng thích ứng. Điều phối viên về nhu cầu giáo dục đặc biệt tại trường sẽ giúp phát triển một kế hoạch giáo dục cá nhân để giúp nhân viên biết nhu cầu của Adrian là gì và có thể trở nên tốt nhất như thế nào.



Điểm chính

- Tự kỷ được đặc trưng bởi sự suy giảm khả năng giao tiếp xã hội, tương tác xã hội và sự cứng nhắc trong suy nghĩ và hành vi.
- Các rối loạn phổi tự kỷ có thể vẫn chưa được chẩn đoán ở cuối thời thơ ấu và thanh thiếu niên.
- Việc chẩn đoán có thể giúp tìm ra các chiến lược để cải thiện việc học và hành vi.

TRƯỜNG HỢP 74: Trẻ tăng động

Bệnh sử

Richard, trẻ nam 6 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám nhi cộng đồng. Bà mẹ nghĩ rằng trẻ rất hiếu động. Bà mô tả trẻ luôn luân di chuyển, không thể ngồi yên hoặc tập trung vào bất cứ điều gì, và thường như không bao giờ suy nghĩ trước khi hành động. Trẻ đặc biệt khó khăn ở nhà vào buổi tối và hiếm khi đi ngủ trước nửa đêm. Hành vi của trẻ tồi tệ hơn trong năm qua. Mẹ trẻ nói rằng bà không thể đối phó với hành vi của trẻ nữa và muốn trẻ được dùng thuốc để bình tĩnh lại.

Richard sinh 35 tuần tuổi và vẫn đề sức khỏe duy nhất của trẻ là bệnh chàm. Điều này khó kiểm soát và trẻ đang được theo dõi bởi bác sĩ da liễu nhi khoa. Trẻ hiện đang sử dụng kết hợp thuốc làm mềm da và một loại steroid tại chỗ. Trẻ có hai anh trai cùng mẹ khác cha tuổi thanh thiếu niên và một em gái cùng cha khác mẹ 1 tuổi. Mẹ trẻ đã ly thân và hiện đang chăm sóc các con một mình. Bà ấy làm việc bán thời gian ở thẩm mỹ viện. Gia đình sống trong một căn hộ nhỏ và Richard học trường tiểu học ở địa phương. Đã có vấn đề với những người hàng xóm chống đối xã hội và anh cả của Richard gần đây đã gặp rắc rối với cảnh sát.

Richard ngồi yên lặng trong khi mẹ trẻ nói bệnh sử. Khi được hỏi trực tiếp, trẻ nói rằng trẻ thích đi học và hòa thuận với các anh chị em của mình. Trẻ nhớ bố, người mà trẻ không còn gặp nữa. Mẹ trẻ nói rằng trẻ cư xử tốt hơn khi ở ngoài nhà, và những người khác không thấy trẻ thực sự như thế nào.

Câu hỏi

- Rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) là gì?
- Những câu hỏi bổ sung nào sẽ giúp xác định xem đây có phải là chẩn đoán hay không?
- Phương pháp điều trị nào có thể được sử dụng cho ADHD?

CÂU TRẢ LỜI 74

ADHD có đặc điểm là không chú ý, tăng hoạt động và/ hoặc bốc đồng quá mức đối với độ tuổi phát triển của trẻ và gây ra các vấn đề xã hội hoặc học tập nghiêm trọng. Các vấn đề phải bắt đầu trước 12 tuổi, đã xuất hiện ít nhất 6 tháng và phải xuất hiện trong nhiều bối cảnh, thường ở nhà và ở trường. Trẻ em thường liên tục 'di chuyển', bồn chồn, không thể duy trì sự tập trung hoặc tự tổ chức và không thể chờ đến lượt mình. ADHD ảnh hưởng đến 2–5% trẻ trong độ tuổi đi học với trẻ nam bị ảnh hưởng nhiều hơn gấp bốn lần. Trong cuộc sống sau này, nó có liên quan đến việc gia tăng nguy cơ thất nghiệp, phạm tội và lạm dụng chất kích thích.

Nhiều trẻ có hành vi trùng lặp với một số đặc điểm của ADHD. Điều quan trọng là phải phân biệt giữa hiếu động, một phổ bình thường và tăng động. Hiếm khi, một rối loạn thể chất như nhiễm độc giáp sẽ bị chẩn đoán nhầm là ADHD. Trong trường hợp của Richard, bệnh sứ chỉ ra rằng có rất nhiều căng thẳng tâm lý xã hội và cảm xúc tiềm ẩn có thể gây ra những hành vi khó khăn: một em gái mới, bố mẹ ly thân, một người mẹ cố gắng phân chia sự chú ý của mình giữa bốn đứa trẻ ở độ tuổi rất khác nhau, sự quấy rầy của hàng xóm, ngủ kém và một vấn đề y tế mãn tính.

Điều quan trọng là xác định thời điểm các vấn đề bắt đầu và các vấn đề hành vi đã phát triển như thế nào trong từng lĩnh vực của giảm chú ý, tăng động và bốc đồng. Cần thiết phải khám phá xem các vấn đề có xảy ra ở trường hay không và điều này được thực hiện tốt nhất bằng cách liên hệ với giáo viên của Richard (với sự đồng ý của phụ huynh). Phụ huynh và giáo viên có thể hoàn thành bảng câu hỏi để đánh giá hành vi của trẻ một cách khách quan hơn. Thêm tiền sử gia đình và xã hội sẽ hữu ích để xác định tác động của tất cả những căng thẳng khác nhau trong cuộc sống của trẻ. Cần giải quyết thói quen đi ngủ và thói quen ngủ của trẻ vì trẻ không ngủ đủ giấc thường có hành vi tăng động. Sự tiến bộ của Richard ở trường, sự phát triển và thính giác của trẻ cần được đánh giá cẩn thận. Cuối cùng, mối quan tâm của mẹ trẻ phải được thăm dò. Thông thường, hành vi của trẻ là vấn đề của phụ huynh hơn là trẻ. Trên thực tế, hành vi của Richard ở trường khá bình thường và trẻ không mắc chứng ADHD. Các vấn đề của trẻ được cho là do hoàn cảnh gia đình và sự năng động của trẻ, và trẻ đã được giới thiệu đến một nhà tâm lý học trẻ em.

Các phương pháp điều trị ADHD là được lý và hành vi. Nghịch lý là, thuốc kích thích giúp giữ cho trẻ tập trung vào một nhiệm vụ và làm giảm nhiều triệu chứng của ADHD. Điều trị hành vi nhằm mục đích giúp trẻ và gia đình thay đổi hành vi của mình để giảm thiểu tác động của ADHD. Có thể cần thay đổi đối với cách xử lý của đứa trẻ trong môi trường gia đình và trường học. Methylphenidate là lựa chọn đầu tiên thông thường nếu cần dùng thuốc, nhưng chỉ nên bắt đầu khi các triệu chứng nghiêm trọng và sau đó dưới sự giám sát của bác sĩ chuyên khoa. Các tác dụng phụ bao gồm chán ăn, ngủ kém và đau bụng.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• ADHD là một tình trạng phổ biến.• Các triệu chứng tương tự có thể do nhiều nguyên nhân khác.• Thuốc kích thích chỉ nên bắt đầu dưới sự giám sát của bác sĩ chuyên khoa.

TRƯỜNG HỢP 75: Thanh thiếu niên không ăn

Bệnh sử

Claire, trẻ nữ 15 tuổi được chuyển gấp đến phòng khám nhi khoa vì sút cân, buồn nôn và chán ăn. Trẻ đi cùng bố mẹ. Họ đã sốc khi đón trẻ đi nghỉ cách đây 3 tuần và nhìn thấy Claire ăn uống như thế nào. Khi họ bắt trẻ đi ăn cùng trong nhà hàng, trẻ phản nản rằng cảm thấy mệt và không có cảm giác ngon miệng. Trẻ ngày càng kén ăn trong khoảng hơn một năm trở lại đây, đầu tiên là ăn chay và sau đó hiếm khi ăn cùng bố mẹ vì giờ ăn trong lúc trẻ tập chạy. Trong thời gian đó, trẻ đã vô địch chạy viet dã của quận và tập luyện ít nhất một lần mỗi ngày. Mẹ trẻ nghĩ rằng trẻ đi vệ sinh thường xuyên hơn bình thường và lo lắng rằng trẻ đã không có kinh nguyệt trong 4 tháng qua. Claire đã giảm cân rất nhiều và tất cả quần áo của trẻ từ 1 năm trước đều rất rộng.

Claire im lặng trong khi bố mẹ nói chuyện, nhưng khi được hỏi trực tiếp, trẻ nói rằng mình không nghĩ có vấn đề. Trẻ đã giảm được nhiều cân trong năm qua, nhưng đó là điều cần thiết cho việc chạy bộ. Trẻ ăn khi đói và rất cẩn thận trong chế độ ăn uống của mình vì cần những loại thực phẩm phù hợp để tối ưu hóa hiệu suất của mình. Trẻ cảm thấy khỏe hơn, mặc dù trẻ thừa nhận rằng thành tích chạy đã giảm sút trong 2 tháng qua. Trẻ thích trường học, làm việc chăm chỉ và đạt điểm cao. Trẻ nói rằng mọi thứ ở nhà vẫn ổn và bố mẹ nên tự hào hơn là lo lắng. Trẻ khá hài lòng vì không có kinh nguyệt trong 4 tháng vì nó khá phiền. Khi được hỏi một mình sau đó, trẻ nói rằng không hoạt động tình dục và phủ nhận mọi hành vi lạm dụng thuốc. Trẻ khỏe mạnh và chỉ thỉnh thoảng dùng thuốc nhuận tràng để trị táo bón. Trẻ có mối quan hệ tốt với em trai 12 tuổi của mình, mặc dù trẻ mô tả đứa em "lười biếng một chút". Bố trẻ quản lý công ty riêng và mẹ trẻ là giáo viên dạy nhảy.

Lâm sàng

Claire nặng 39 kg (< bách phân vị 2) và chiều cao 166 cm (bách phân vị 75). Da khô và xương rõ. Trẻ có một lớp lông tơ mịn trên mặt. Nhịp tim 55 nhịp/ phút và đều, khám tim mạch, hô hấp, ổ bụng và tai mũi họng vẫn bình thường.

Câu hỏi

- Chi số khối cơ thể của Claire là gì?
- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì và những câu hỏi nào sẽ giúp xác nhận điều này?
- Những chẩn đoán nào khác phải được xem xét?
- Những biến chứng thể chất nào có thể phát sinh từ tình trạng này?

CÂU TRẢ LỜI 75

Chỉ số khối cơ thể (BMI) được tính bằng cân nặng (kg)/ chiều cao² (m²). BMI của Claire là 14.2 kg/m². Biểu đồ BMI có sẵn cho trẻ em trai và gái thay đổi theo độ tuổi. Chỉ số BMI dưới bách phân vị thứ 2 được coi là nhẹ cân và Claire thấp hơn mức này.

Chẩn đoán có khả năng nhất là chán ăn tâm thần. Claire bị thiếu cân nghiêm trọng, trẻ tập thể dục quá sức, có thể lạm dụng thuốc nhuận tràng, bị vô kinh thứ phát và phủ nhận mức độ nghiêm trọng của vấn đề. Các câu hỏi cụ thể về thái độ của trẻ đối với hình dạng cơ thể, ăn uống và tăng cân nên được hỏi. Các triệu chứng của bệnh trầm cảm và rối loạn ám ảnh cưỡng chế nên được tìm kiếm, vì những triệu chứng này có thể cùng tồn tại với chứng biếng ăn.

Các chẩn đoán khác cần xem xét bao gồm nhiễm độc giáp, bệnh viêm ruột và chứng ăn quá độ, mặc dù không có chẩn đoán nào trong số này có tất cả các đặc điểm được mô tả ở trên.



Đặc điểm của chứng chán ăn tâm thần và chứng ăn vô độ

<i>Chán ăn tâm thần</i>	<i>Chứng ăn quá độ</i>
Trọng lượng cơ thể dưới mức bình thường	Trọng lượng cơ thể bình thường hoặc thừa cân
Sợ tăng cân	Ăn uống quá độ
Nhận thức bất thường về cơ thể	Hành vi bất thường
Vô kinh	Sợ tăng cân
Hạn chế ăn uống hoặc ăn uống quá độ và thanh lọc	



Các biến chứng thực thể của chứng chán ăn tâm thần

- Tim mạch:* Nhịp tim chậm, hạ huyết áp, bất thường dẫn truyền tim
- Thần kinh:* Suy giảm nhận thức, kém tập trung
- Thận:* Bất thường điện giải, tổn thương thận cấp tính
- Nội tiết:* Vô kinh, chậm/ ngừng dậy thì, loãng xương
- Tiêu hóa:* Nhu động và hấp thu bất thường, tổn thương do thuốc xổ
- Huyết học:* Thiếu máu, giảm tiểu cầu, giảm bạch cầu
- Da:* Da khô, lông tơ, móng tay dễ gãy

Xử trí chứng chán ăn tâm cần có chuyên môn của bác sĩ chuyên khoa. Mặc dù hầu hết trẻ em có thể được quản lý ngoại trú, những bệnh nhân có nguy cơ cao có thể yêu cầu điều trị nội trú để thiết lập tăng cân và điều chỉnh bất kỳ rối loạn chuyển hóa nguy hiểm nào. Trong thời gian ăn trở lại, có thể phát triển những thay đổi đe dọa đến tính mạng trong chất điện giải và bệnh cơ tim. Quản lý bệnh nhân ngoại trú có gắng giải quyết các vấn đề lâu dài hơn về nhận thức cơ thể bất thường và nỗi sợ tăng cân. Điều này nên thường xuyên bao gồm các can thiệp gia đình, liên quan đến tất cả các thành viên trong gia đình bao gồm cả anh chị em.



Điểm chính

- Chán ăn tâm thần có đặc điểm là nhẹ cân nghiêm trọng, sợ tăng cân và nhận thức cơ thể không bình thường.
- Chán ăn tâm thần có thể dẫn đến các biến chứng nguy hiểm về thể chất.

SƠ SINH

TRƯỜNG HỢP 76: Sinh quá non

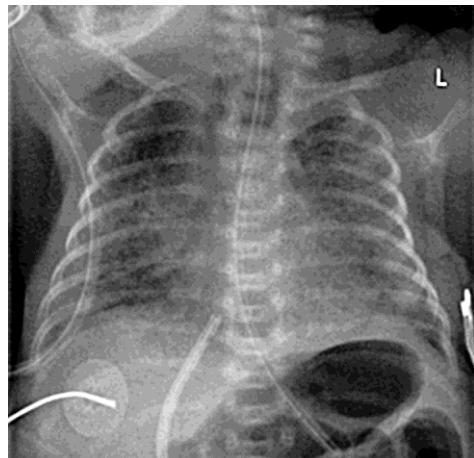
Bệnh sử

Cô Richardson là một giáo viên dạy bơi 23 tuổi trong lần mang thai đầu tiên, nhập viện khi thai được 26 tuần vì vỡ ối. 48 giờ sau, cô chuyển dạ và sinh một bé trai, nặng 800g (bách phân vị 25). Khi sinh, trẻ thở gắng sức với rút lõm lồng ngực và và lõm xương ức rõ. Trẻ được ổn định và chuyển đến khoa sơ sinh.



Cận lâm sàng

Xquang ngực của Richardson ở Hình 76.1.



Hình 76.1 Xquang ngực lúc 4 giờ tuổi.

Câu hỏi

- Có thể làm gì trước sinh để tối ưu hóa kết quả cho trẻ sinh non?
- Quản lý ưu tiên cho trẻ khi sinh là gì?
- Bệnh lý phổi trên phim X quang ngực là gì?
- Biến chứng ở trẻ sinh non trên em bé này là gì?

CÂU TRẢ LỜI 76

Kết quả của đứa trẻ sinh non có thể được cải thiện bằng cách sử dụng corticosteroid cho mẹ, tốt nhất là ít nhất 48 giờ trước khi sinh. Điều này làm tăng sản xuất chất hoạt động bì mặt ở thai nhi, giảm nguy cơ và mức độ nghiêm trọng của hội chứng suy hô hấp, tăng khả năng sống và giảm các bệnh tật khác. Khi vỡ ối kéo dài, việc dùng kháng sinh cho mẹ sẽ làm giảm nguy cơ nhiễm khuẩn huyết ở trẻ sơ sinh. Nếu có thể, nên lên kế hoạch sinh đẻ tại sơ sinh và trang thiết bị của họ được chuẩn bị đầy đủ và có sẵn nhân viên có kinh nghiệm. Bố mẹ nên được tư vấn về những gì sẽ xảy ra và kết quả của một trẻ sinh non. Cần nhấn mạnh tầm quan trọng của sữa mẹ càng sớm càng tốt sau khi sinh.

Khi sinh, các ưu tiên quản lý ngay lập tức đối với trẻ sinh non cũng tương tự như đối với bất kỳ trẻ nào khác. Tuy nhiên, sự mệt mỏi sẽ nhiều hơn vì chúng nhỏ hơn, phổi cứng hơn do thiếu chất hoạt động bì mặt và dễ vỡ hơn, trẻ sinh non sẽ có ít chuyển hóa dự trữ hơn. Trẻ nên được đặt trong một túi nhựa dưới một đèn sưởi bức xạ. Trẻ cần được đánh giá về nhịp thở, nhịp tim, màu sắc da và trương lực, và đường thở ở tư thế tối ưu. Trẻ sẽ cần được hỗ trợ hô hấp, có thể là áp lực đường thở dương liên tục không xâm lấn (CPAP), hoặc đặt nội khí quản và thông khí. Ở tuổi thai này, rất có thể sẽ cần dùng surfactant trong phòng sinh. Cần tránh thông khí áp lực dương quá mức (có thể gây tràn khí màng phổi) và tăng oxy máu. Trẻ sau đó cần được chuyển ngay đến đơn vị sơ sinh.

X quang phổi cho thấy vùng mờ phù hợp với hội chứng suy hô hấp (RDS, trước đây được gọi là bệnh màng trong hoặc bệnh thiếu chất hoạt động bì mặt). Chất hoạt động bì mặt được sản xuất bởi các tế bào phế nang loại II từ thời kì bào thai tăng dần khi đủ tháng. Sự thiếu hụt chất hoạt động bì mặt dẫn đến phổi đáp ứng kém, thể tích phổi thấp, với thông khí và tưới máu không phù hợp. Mặc dù sản xuất chất hoạt động bì mặt sẽ tăng lên sau sinh, nhưng điều này có thể bị suy giảm do nhiễm trùng, thiếu oxy và hạ thân nhiệt. Các đặc điểm lâm sàng bao gồm thở rên, thở nhanh, rút lõm lồng ngực và tím tái. Chất hoạt động bì mặt ngoại sinh có thể được điều trị thông qua ống nội khí quản và truyền cho trẻ sinh non, những trẻ có khả năng phát triển RDS, hoặc điều trị cấp cứu khi RDS rõ ràng.



Biến chứng của sinh non

- **Hô hấp:** RDS, tràn khí màng phổi, ngưng thở, bệnh phổi mạn tính
- **Tim mạch:** Còi ống động mạch
- **Thần kinh:** Xuất huyết quanh não thất, tổn thương não do thiếu máu cục bộ
- **Tiêu hóa:** Viêm ruột hoại tử, trào ngược dạ dày-thực quản
- **Nhiễm trùng:** Liên cầu nhóm B, nhiễm trùng bệnh viện
- **Chuyển hóa:** Hạ đường huyết, vàng da, còi xương
- **Huyết học:** Thiếu máu, giảm tiểu cầu
- **Nhân khoa:** Bệnh võng mạc do sinh non
- **Do thày thuốc:** Tổn thương thoát mạch (chảy máu), loét áp lực



Điểm chính

- Corticosteroid trước sinh cải thiện kết quả của trẻ sinh non.
- Hội chứng suy hô hấp thường gặp ở trẻ sinh non.
- Sử dụng chất hoạt động bề mặt qua khí quản để điều trị hoặc ngăn ngừa hội chứng suy hô hấp.

TRƯỜNG HỢP 77: Sơ sinh khó thở

Bệnh sử

Bạn được gọi đến phòng sinh để khám một bé trai sơ sinh đủ tháng vì trẻ bị khó thở. Trẻ sinh cách đây 15 phút từ một người mẹ 20 tuổi mang thai lần đầu, ít khám thai kì. Trẻ được sinh mổ vì ở tư thế ngón mông. Nữ hộ sinh cho biết trẻ đã khóc vài tiếng ngay sau khi chào đời, khóc to và nhịp tim trên 100 nhịp/ phút. Cô đã đưa trẻ vào khoa hồi sức và sau đó phải đến chăm sóc bà mẹ. Khi cô nhìn đứa bé tiếp, trẻ đang thở rất nhanh và rên. Người mẹ gấp khó khăn trong học tập nhẹ nhưng không có tiền sử y tế nào cần lưu ý hoặc sử dụng thuốc.

Lâm sàng

Trẻ có đặc điểm bên ngoài tương xứng tuổi thai, không có dị tật và được quấn khăn khô. Môi và lưỡi của trẻ hơi xanh. Trẻ thở rên liên tục và nhịp thở 70 lần/ phút. Thông khí phổi trái giảm, rung thanh không tăng khi gõ. Nhịp tim gần 150 nhịp/ phút, tiếng tim bình thường và mạch bẹn sờ thấy. Bụng trẻ hơi lõm xuống.

Trẻ được chuyển gấp đến khoa sơ sinh và chụp X quang phổi (Hình 77.1) ngay sau đó.

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì?
- Nên quản lý trẻ sơ sinh này như thế nào?
- Những tình trạng nào có thể gây ra suy hô hấp ở trẻ đủ tháng sau một ca sinh ?



Hình 77.1 Xquang ngực ở trẻ sơ sinh khó thở.

CÂU TRẢ LỜI 77

Nguyên nhân phổ biến nhất của tình trạng suy hô hấp ở trẻ sinh đủ tháng sau sinh mổ là thở nhanh thoáng qua do dịch phổi được thanh thải chậm. Tuy nhiên, điều này không tạo ra các đặc điểm lâm sàng hoặc X quang trong trường hợp này. Ở đây chẩn đoán là thoát vị hoành bẩm sinh. Mặc dù nhiều trường hợp được phát hiện qua sàng lọc trước sinh, nhưng thoát vị ruột do dị tật ở cơ hoành có thể xảy ra vào cuối thai kỳ hoặc thậm chí sau khi sinh. Nó thường có biểu hiện suy hô hấp sớm ngay sau sinh. Bụng có vẻ lõm do nội dung thoát vị chứa trong lồng ngực, trung thất và nhịp đập mõm tim có thể bị dịch chuyển và âm ruột có thể nghe thấy trong lồng ngực. X quang ngực cho thấy trung thất dịch chuyển với các quai ruột chứa đầy khí chiếm nửa ngực trái. Trẻ đã được đặt nội khí quản, ống thông dạ dày và catheter động mạch và tĩnh mạch rốn.

Điều quan trọng là phải đặt nội khí quản cho trẻ sớm để ngăn chặn việc nuốt phải khí, có thể gây giãn nở ruột trong lồng ngực và ảnh hưởng đến hô hấp hơn. Nếu chẩn đoán được trước khi sinh, nên tránh thông khí bằng túi và mask vì lý do tương tự. Nên đặt ống thông dạ dày để hút dịch dạ dày và không khí. Cần phải chăm sóc cẩn thận để tối ưu hóa trẻ trước khi phẫu thuật được tiến hành vì phổi thường giảm sản (một phần do chèn ép bởi ruột trong lồng ngực) và tăng áp phổi là một biến chứng thường gặp. Tỷ lệ tử vong dự kiến là 20% ngay cả khi được chăm sóc tối ưu và khả năng sống sót có thể thấp hơn nhiều khi có các bất thường bẩm sinh phức tạp đi kèm.



Nguyên nhân gây suy hô hấp ở trẻ sơ sinh đủ tháng

- Thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh
- Tràn khí màng phổi
- Viêm phổi bẩm sinh, nhiễm khuẩn huyết
- Dị tật phổi, thoát vị hoành bẩm sinh
- Teo thực quản, lỗ rò khí quản - thực quản
- Tịt lỗ mũi sau, các dị dạng đường thở trên khác
- Bệnh tim bẩm sinh
- Thiếu máu, đa hồng cầu
- Xuất huyết não



Điểm chính

- Nhịp thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh là nguyên nhân phổ biến nhất gây suy hô hấp ở trẻ đủ tháng, thường gấp nhất sau khi sinh mổ.
- Trẻ sơ sinh bị thoát vị hoành bẩm sinh cần được đặt nội khí quản kịp thời để ngăn nuốt khí làm phình ruột trong lồng ngực.
- Tiêu lượng trong thoát vị hoành bẩm sinh chủ yếu liên quan đến mức độ giảm sản phổi, và tỷ lệ tử vong khoảng 20%.

TRƯỜNG HỢP 78: Ngưng thở tái phát

Bệnh sử

Trẻ Carmichael nhập khoa sơ sinh vào ngày sinh vì đường máu thấp. Trẻ sinh thường 35 tuần sau 48 giờ vỡ ối, quá trình mang thai không phát hiện bất thường. Trẻ nặng 2.0 kg (bách phân vị 9). Mẹ trẻ đã có 2 lần mang thai trước và 2 trẻ sống. Trẻ kích thích trong vài giờ sau sinh, đường máu là 1.8 mmol/L. Đã cố gắng cho trẻ bú nhưng trẻ không bú tốt. Trẻ được đưa vào đơn vị sơ sinh để cho ăn qua sonde dạ dày, một số xét nghiệm máu đã được thực hiện và đường huyết tăng lên 3,2 mmol/ L sau lần ăn đầu tiên. Lúc 6 giờ tuổi, trẻ ngừng thở và một điều dưỡng đã kích thích và cho thở oxy. Trong một giờ tiếp theo, trẻ có thêm nǎm đợt ngừng thở nữa cần được kích thích, và lần cuối cùng trẻ cần thở máy áp lực dương ngắt quãng theo mặt nạ trong một thời gian ngắn.

Lâm sàng

Trẻ Carmichael không có dị tật, vàng da hay tím. Trẻ trông lì bì (giảm vận động tự phát) và trương lực cũng giảm. Nhịp thở 50 lần/ phút và không có dấu hiệu gắng sức tăng, SpO2 tự thở 95% và nhịp tim 180 nhịp/ phút. Nhiệt độ 37,8°C. Mạch bene, tiếng tim và tiếng thở bình thường. Bụng mềm, âm ruột bình thường. Thóp bình thường.

Vòm miệng và cơ quan sinh dục của trẻ bình thường.

Cận lâm sàng		
		Bình thường
HGB	170 g/L	140-220 g/L
WBC	$21 \times 10^9/L$	$10-26 \times 10^9/L$
PLT	$153 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
CRP	7 mg/L	<5 mg/L
Glucose	3.1 mmol/L	2.8-4.5 mmol/L
Khí máu tĩnh mạch		
pH	7.17	7.35-7.42
P_{CO_2}	7.1	4.7-6.0 kPa
Bicarbonate	19	20-26 mmol/L
Base excess	-8.5	+2.5 to -2.5 mmol/L

Câu hỏi

- Ngừng thở là gì?
- Lý do có khả năng nhất cho ngừng thở tái phát ở trẻ này là gì?
- Thông tin bổ sung nào về người mẹ và cách điều trị của cô ấy có hữu ích?
- Nên quản lý trẻ này như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 78

Ngưng thở là một giai đoạn ngừng thở kéo dài hơn 20 giây hoặc thời gian ngắn hơn nếu có nhịp tim chậm hoặc thay đổi màu sắc da. Điều này phân biệt với kiểu thở chu kì của trẻ sơ sinh bình thường, trong đó quá trình hô hấp nhanh có thể xen kẽ với những lần tạm ngừng lên đến 10 giây.



Nguyên nhân ngừng thở ở sơ sinh

- Ngưng thở khi sinh non
- Bệnh phổi, vd. hội chứng suy hô hấp
- Bệnh tim bẩm sinh
- Nhiễm khuẩn huyết
- Hạ đường huyết
- Hạ thân nhiệt
- Thuốc an thần (dùng cho người mẹ chuyển dạ hoặc cho em bé)
- Chấn thương thần kinh - xuất huyết não, phù nề hoặc co giật
- Thiếu máu
- Trào ngược dạ dày-thực quản

Trong trường hợp này, chẩn đoán phù hợp nhất là nhiễm khuẩn huyết. Trẻ sinh non sau vỡ ối thời gian dài – đều là yếu tố nguy cơ cho nhiễm khuẩn huyết. Trẻ hạ đường máu, biểu hiện phổ biến ở trẻ sơ sinh nhiễm khuẩn huyết, và trẻ đã có những cơn ngừng thở tái phát và ngày càng trầm trọng hơn. Trẻ li bì và nhiệt độ hơi tăng. Số lượng bạch cầu và CRP không đáng kể, nhưng trường hợp này thường xảy ra sớm trong quá trình nhiễm khuẩn huyết sơ sinh, và không loại trừ chẩn đoán. Khí máu cho thấy tình trạng toàn chuyển hóa và hô hấp hỗn hợp, cho thấy giảm dung dịch và giảm thông khí. Tất cả những đặc điểm này sẽ phù hợp với nhiễm khuẩn huyết sớm do liên cầu khuẩn nhóm B (GBS).

Không có thông tin cung cấp về những yếu tố nguy cơ khác của nhiễm khuẩn huyết sơ sinh. Cũng quan trọng để biết liệu người mẹ có dùng bất kỳ loại thuốc nào trong quá trình chuyển dạ có thể ức chế hô hấp của trẻ sơ sinh hay không, ví dụ: thuốc gây nghiện, hoặc liệu có áy có sử dụng bất kỳ loại thuốc bất hợp pháp nào không.



Yếu tố nguy cơ nhiễm khuẩn sơ sinh

- Vỡ ối trước khi chuyển dạ
- Sự xâm nhập hoặc nhiễm khuẩn liên cầu nhóm B (GBS) ở mẹ
- Nhiễm GBS ở đứa con trước
- Sinh non sau chuyển dạ tự nhiên
- Vỡ ối > 18 giờ khi sinh non
- Mẹ sốt trong thời kỳ hậu sản hoặc các dấu hiệu/ triệu chứng của viêm màng đệm-màng ối
- Kháng sinh đường tiêm cho mẹ khi chuyển dạ khi nghỉ ngơi hoặc đã xác định nhiễm trùng
- Nhiễm khuẩn (nghi ngờ hoặc đã được xác định) ở các trẻ khác trong trường hợp đa thai

Do có hai yếu tố nguy cơ gây nhiễm khuẩn huyết GBS khởi phát sớm, nếu người mẹ không

được điều trị kháng sinh dự phòng đầy đủ, trẻ phải được đánh giá, cấy máu và bắt đầu dùng kháng sinh khi sinh. Nếu có biểu hiện lâm sàng nghi ngờ nhiễm khuẩn huyết cao, hoặc có các dấu hiệu lâm sàng của viêm màng não, cũng nên tiến hành chọc dịch não tuỷ và nuôi cấy để phát hiện nhiễm khuẩn. Nếu điều này không được thực hiện, ngay khi trẻ có những dấu hiệu đầu tiên như kích thích và hạ đường máu, nên nghi ngờ nhiễm khuẩn huyết.

Trẻ này hiện đang ở trong tình trạng nguy hiểm, ngừng thở có thể tiến triển đến ngừng hô hấp. Ưu tiên xử trí là đảm bảo đường thở với vị trí tối ưu của đầu, đảm bảo thở đầy đủ với áp lực đường thở dương liên tục (CPAP) hoặc đặt nội khí quản và thông khí, thiết lập đường truyền, truyền dịch để đạt tuần hoàn ổn định và dùng kháng sinh càng sớm càng tốt. Sau đó, có thể tiến hành đánh giá thêm về nguồn gốc của nhiễm khuẩn huyết và đề loại trừ các nguyên nhân khác gây ngưng thở.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Ngừng thở là biểu hiện cuối, phổ biến của nhiều quá trình bệnh ở trẻ sơ sinh.• Bất kỳ trẻ sơ sinh nào ngừng thở đều cần được đánh giá ngay lập tức.• Thuốc kháng sinh phải được dùng cấp cho trẻ sơ sinh bị nhiễm khuẩn huyết.

TRƯỜNG HỢP 79: Sơ sinh non tháng thở máy nặng đột ngột

Bệnh sử

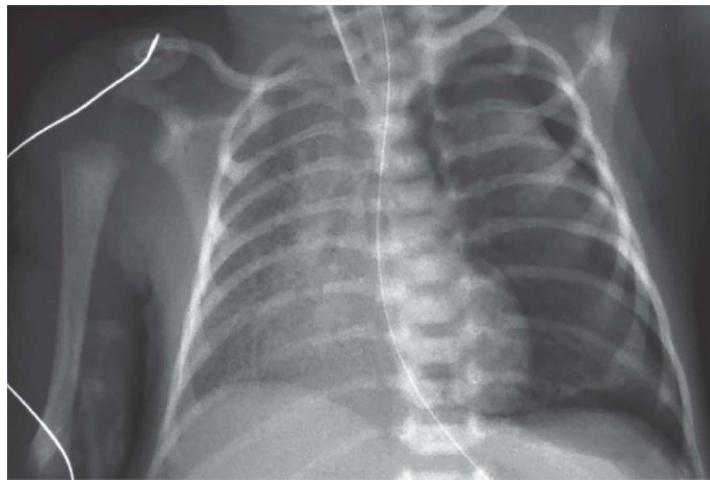
Trẻ sơ sinh 3 ngày tuổi ở tuần thai 26 tuần, nặng 830 g đang thở máy tại khoa hồi sức sơ sinh. X-quang ngực lúc 4 giờ tuổi có hội chứng suy hô hấp nặng. Trẻ đang được thở máy thường với cài đặt áp lực là 24/3 cmH₂O, nhịp thở 60 lần/ phút và F_iO_2 0,55. Trẻ đã được bơm chất hoạt động bề mặt và an thần truyền morphin tĩnh mạch. Khí máu động mạch gần nhất có pH 7,31, Po_2 7,2 kPa và Pco_2 6,2 kPa.

Trẻ đang ổn định trong 24 giờ trước, đột nhiên xấu đi và tím với SpO₂ 48%. Trẻ có nhịp tim chậm 64 nhịp/ phút. Điều dưỡng ngay lập tức nâng F_iO_2 lên 0,95 và SpO₂ tăng lên 84% và nhịp tim trên 100 nhịp/ phút.

Lâm sàng

Trẻ đang được bóp bóng qua nội khí quản với F_iO_2 0,95, áp lực 30/4 cmH₂O với nhịp thở 40 nhịp/ phút. SpO₂ 92%. Nhịp tim lúc này là 170 nhịp/ phút. Ngực trái di động kém, thông khí bên phải bình thường, thông khí bên trái giảm. Trần khí màng phổi được nghỉ ngơi. Đèn trong phòng được giảm xuống và ngực được chiếu sáng xuyên thấu bằng nguồn sáng lạnh sợi quang. Kết quả không xác định được. Tiếng tim bình thường và thóp trước phẳng. X-quang ngực cấp được yêu cầu (Hình 79.1) và khí máu động mạch được thực hiện.

Cận lâm sàng	
<i>Khí máu động mạch</i>	<i>Bình thường</i>
pH	7.36-7.44
Po_2	80-12.0 kPa
Pco_2	4.0-6.5 kPa
Base excess	+2.5 to -2.5 mmol/L



Hình 79.1 X-quang ngực ở trẻ sơ sinh non tháng thở máy.

Câu hỏi

- Những nguyên nhân nào gây ra tình trạng giảm bão hòa đột ngột ở trẻ sơ sinh được thở máy?
- Chẩn đoán là gì?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 79

Câu hỏi này được trả lời tốt nhất bằng cách xem xét liệu ngực không di động, ngực di động giảm hoặc bất đối xứng, hoặc ngực có di động bình thường hay không:

- Ngực không di động
 - Máy không thông khí hoặc ống không kết nối hoặc gấp
 - Nội khí quản tắc hoặc sai vị trí
- Ngực di động giảm hoặc bất đối xứng
 - Tràn khí màng phổi
 - Bệnh hô hấp nặng hơn
- Ngực di động bình thường
 - Shunt tim từ phải sang trái, ví dụ: qua ống động mạch
 - Xuất huyết lớn quanh não thất/ trong não thất
 - Nhiễm khuẩn huyết nặng

Chẩn đoán trong trường hợp này là tràn khí màng phổi bên trái với trung thất lệch sang phải (cách xa bên tràn khí màng phổi). Dẫn lưu ngực nên được đặt ngay lập tức.

Nếu lâm sàng nghi ngờ có tràn khí màng phổi và việc chiếu ánh sáng lạnh thấy lồng ngực 'sáng lên' ở bên đó (nên so sánh hai bên), thì đây là dấu hiệu của tràn khí màng phổi và nên đặt dẫn lưu ngực và chụp X-quang phổi là không cần thiết. Nếu trẻ xấu đi, có thể đặt kim bướm 23 g vào khoang liên sườn thứ hai ở đường giữa xương đòn. Khí có thể được hút từ khoang màng phổi và điều này có thể kéo dài thời gian chờ đặt dẫn lưu ngực. Nên sử dụng ống dẫn lưu ngực lớn nhất có thể (thường là 8, 10 hoặc 12 FG tùy thuộc vào kích thước của trẻ sơ sinh).

Dẫn lưu nên được đặt phía trên xương sườn vì các mạch liên sườn nằm ngay dưới xương sườn. Nên đặt vào khoang liên sườn thứ ba, thứ tư hoặc thứ năm ở đường nách giữa. Sau khi đặt và kết nối thích hợp với hệ thống dẫn lưu, sẽ thấy bọt khí, quan sát di động hô hấp và trẻ sơ sinh phải nhanh chóng cải thiện. X-quang ngực nên được thực hiện để đảm bảo phổi đã nở lại và kiểm tra vị trí của ống dẫn lưu.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Tràn khí màng phổi là nguyên nhân phổ biến khiến trẻ sơ sinh non tháng thở máy diễn biến nặng đột ngột.• Chẩn đoán bằng cách truyền ánh sáng xuyên thấu và/ hoặc chụp X-quang phổi.• Cần phải điều trị cấp. Chọc hút bằng kim có thể được thực hiện trong trường hợp đầu tiên nếu trẻ không ổn hoặc xấu đi, nhưng điều trị dứt khoát là đặt dẫn lưu ngực.

TRƯỜNG HỢP 80: Sơ sinh nôn dịch mật

Bệnh sử

Một bé trai trong khu hậu sản bắt đầu nôn trớ lúc 12 giờ tuổi. Hai lần nôn đầu có sữa, nhưng những lần nôn sau có màu xanh. Trẻ chưa đi ngoài phân su. Người mẹ khỏe mạnh trong thời kỳ mang thai nhưng các ghi chú sản khoa cho thấy đa ối. Cha của anh ấy bị viêm loét đại tràng và đã phẫu thuật nhiều lần.

Lâm sàng

Trẻ không sốt. Mạch 196/ phút, huyết áp 72/35 mmHg và refill 5 giây. Bụng không chướng. Không có khói u, không đau, không có gan lách to. Không có dấu hiệu nào khác.

Cận lâm sàng		Normal
HGB	185 g/L	140–220 g/L
WBC	$27.7 \times 10^9/L$	$9.0–30.0 \times 10^9/L$
PLT	$361 \times 10^9/L$	$150–400 \times 10^9/L$
Na+	143 mmol/L	135–145 mmol/L
K+	5.0 mmol/L	3.5–5.0 mmol/L
Urea	6.2 mmol/L	1.1–4.3 mmol/L
Creatinine	110 μ mol/L	27–88 μ mol/L
Xquang xem Hình 80.1		



Câu hỏi

- Xquang cho thấy gì?
- Rối loạn này liên quan đến tình trạng nào?
- Điều trị là gì?

Hình 80.1 X-quang ở trẻ sơ sinh nôn dịch mật.

CÂU TRẢ LỜI 80

Chụp Xquang cho thấy bóng kép cổ điển do sự giãn của dạ dày và đoạn gần tá tràng tìm thấy trong bệnh tắc tá tràng. Phim chụp đứng cũng cho thấy mức dịch trong dạ dày và tá tràng. Có một ít khí trong phần còn lại của bụng. Đa ôi là thứ phát do trẻ sơ sinh không có khả năng nuốt dịch ối (ngược lại, không có khả năng bài tiết dịch ối qua nước tiểu do thận thoái triển hoặc loạn phát triển dẫn đến thiểu ối). Vì tắc nghẽn ở đường tiêu hóa trên, không có chướng bụng.

Tắc tá tràng có liên quan đến hội chứng Down trong 20% trường hợp. Tắc tá tràng cũng có liên quan đến ruột xoay bất thường, teo thực quản và bệnh tim bẩm sinh. Các nghiên cứu so sánh đôi khi cần thiết, chủ yếu để loại trừ ruột xoay bất thường và xoắn ruột.

Nhip tim tăng (bình thường ở trẻ sơ sinh là 100–180 nhịp/ phút), huyết áp bình thường và thời gian đở đầy mao mạch kéo dài. Urê và creatinin tăng nhẹ. Điều trị ban đầu là bù dịch qua đường tĩnh mạch để khắc phục tình trạng mất nước. Đặt sonde dạ dày và làm trống dạ dày. Khi có một bất thường bẩm sinh, nên tìm các bất thường khác. Tắc tá tràng có liên quan đến bệnh tim và điều này cần loại trừ trước khi phẫu thuật.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Nôn dịch mật ở trẻ sơ sinh nên được coi là một cấp cứu ngoại khoa cho đến khi chứng minh được bệnh lí khác.Tắc tá tràng dẫn đến xuất hiện bóng kép trên X-quang.Có mối liên hệ chặt chẽ với hội chứng Down.

TRƯỜNG HỢP 81: Sơ sinh vàng da

Bệnh sử

Armstrong, 4 ngày tuổi, người Afro-Caribbean, được nữ hộ sinh chuyển đến đơn vị nhi khoa vì vàng da. Mẹ trẻ nghĩ rằng vàng da có thể xuất hiện trong vòng 24 giờ đầu sau sinh, nhưng nữ hộ sinh cho biết rằng trẻ vẫn ổn. Trẻ cũng trông buồn ngủ và không bú sữa mẹ như trước. Cân nặng lúc sinh là 3,70 kg. Mẹ trẻ đã phải cắt lách sau khi ngã ngựa hồi niêm thiều. Đây là lần mang thai đầu tiên của cô. Không có tiền sử gia đình bị vàng da.

Lâm sàng

Cung mạc vàng rõ và trẻ trông li bì. Trẻ được tưới máu tốt và không sốt. Không có gan lách to và không có dấu hiệu nào khác. Trẻ nặng 3.40 kg.

Cận lâm sàng		
		Normal
HGB	121 g/L	140-220 g/L
WBC	$27.7 \times 10^9/L$	$9.0-30.0 \times 10^9/L$
PLT	$361 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Hồng cầu lưới	12 per cent	<2 per cent
Phết máu ngoại vi	Một số hồng cầu hình cầu	
Na+	143 mmol/L	135-145 mmol/L
K+	5.0 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	6.2 mmol/L	1.1-4.3 mmol/L
Creatinine	110 μ mol/L	27-88 μ mol/L
Bilirubin	560 μ mol/L	<205 μ mol/L
Albumin	30 g/L	25-34 g/L
ALT	48 U/L	6-50 U/L
Alkaline phosphatase	367 U/L	145-420 U/L
CRP	5 mg/L	<6 mg/L
Nhóm máu của trẻ	A+	
Nhóm máu của mẹ	O+	
XN kháng globulin trực tiếp (DAT)	Dương tính	
G6PD	7.4 IU/gHb	4.6-13.5 IU/gHb
Phân tích nước tiểu	Không có bạch cầu hoặc nitrit	

Câu hỏi

- Những nguyên nhân gây vàng da ở trẻ sơ sinh là gì?
- Tại sao vàng da ở trẻ sơ sinh lại có khả năng nguy hiểm?
- Nguyên nhân ở trẻ sơ sinh này là gì?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 81

Nguyên nhân của vàng da được xem xét tốt nhất bằng cách chia vàng da thành vàng da khởi phát sớm, bình thường và vàng da khởi phát muộn.



Nguyên nhân gây vàng da

Khởi phát sớm (24 giờ đầu, vàng da tan máu)

- Bệnh tan máu do Rhesus
- Bất đồng ABO
- Thiếu G6PD (phổ biến nhất ở những người gốc Phi, Châu Á hoặc Địa Trung Hải)
- Hồng cầu hình cầu di truyền

Khởi phát bình thường

- Sinh lý (tất cả trẻ sơ sinh có vàng da cao nhất sau 4-5 ngày)
- Bầm tím
- Đa hồng cầu
- Nguyên nhân vàng da sớm

Khởi phát muộn (> 14 ngày, vàng da kéo dài)

- Tình trạng vàng da bệnh lý trước đó vẫn tồn tại
- Vàng da do srsa mẹ
- Viêm gan sơ sinh
- Hẹp đường mật
- Suy giáp
- Galactosaemia

Vàng da cũng có thể là một dấu hiệu không đặc hiệu của nhiễm khuẩn sơ sinh ở bất kỳ giai đoạn nào.

Vàng da ở trẻ sơ sinh có thể nguy hiểm vì bilirubin không liên hợp có thể vượt qua hàng rào máu não. Mức độ rất cao có thể dẫn đến vàng da nhân não gây điếc và bại não múa giật, múa vòn.

Nguyên nhân của vàng da Armstrong là do bất đồng ABO. Nhóm máu mẹ là O+ và có kháng thể kháng A và kháng B trong máu. Các kháng thể này có thể đi qua nhau thai và dẫn đến tan máu ở trẻ có nhóm máu A hoặc B. Quá trình tan máu được cung cấp thêm bởi DAT dương tính (tuy nhiên, đôi khi xét nghiệm này có thể âm tính), giảm haemoglobin và tăng hồng cầu lười. Sự hiện diện của một vài tế bào hồng cầu hình cầu thường gặp trong tình trạng bất đồng ABO. Nhiệt độ bình thường, các dấu hiệu viêm bình thường và xét nghiệm nước tiểu không phù hợp nhiễm trùng. Không giống bệnh tan máu do rhesus, bệnh có thể xảy ra ở lần mang thai đầu và không nặng hơn ở lần mang thai tiếp.

Có các biểu đồ cung cấp hướng dẫn trình bày mức độ bilirubin được chỉ định điều trị bằng chiếu đèn và thay máu. Các mức độ này khác nhau đối với trẻ sinh non, tùy thuộc vào tuổi thai, do đó nên sử dụng các biểu đồ cụ thể về thai kỳ. Mức bilirubin của Armstrong cao hơn so với đường thay máu. Chiếu đèn nên được bắt đầu ngay lập tức và nên lấy máu để làm chéo (nhóm máu O+ để giảm tình trạng tan máu thêm). Cần nặng Armstrong giảm và kết quả máu cho thấy tình trạng mất nước, vì vậy nên bắt đầu truyền dịch tĩnh mạch duy trì. Có thể tiếp tục cho con bú. Các đường truyền thích hợp cần lấy để cho phép quá trình thay máu diễn ra. Có thể mức bilirubin sẽ giảm rõ rệt vào thời điểm máu về, trong trường hợp đó có

thể tránh được việc thay máu.

Sau khi xuất viện, cần theo dõi huyết sắc tố, kiểm tra thính lực và theo dõi sự phát triển.

Cách tiếp cận đối với vàng da kéo dài khác, vì nguyên nhân khác với vàng da khởi phát sớm. Bố mẹ nên được hỏi cụ thể về sự hiện diện của phân nhạt màu và nước tiểu sẫm màu cho thấy có sự cản trở dòng chảy của mật ra khỏi gan. Xét nghiệm máu cần tìm cả bilirubin không liên hợp và liên hợp.

Chẩn đoán sớm (bằng siêu âm và sinh thiết gan) là rất quan trọng để có thể tiến hành phẫu thuật (phẫu thuật cắt bỏ ống ruột Kasai) trước khi xảy ra tổn thương gan không thể phục hồi, tốt nhất là trước 60 ngày tuổi. Nguyên nhân quan trọng nhất của tăng bilirubin liên hợp kéo dài cần loại trừ ở trẻ sơ sinh biểu hiện tốt là teo đường mật ngoài gan. Sự phá hủy tiến triển của các đường mật ngoài gan xảy ra, gây cản trở dòng chảy của mật và sau đó, sự tiến triển nhanh chóng của tổn thương trong gan và xơ gan. Chẩn đoán sớm (bằng siêu âm và sinh thiết gan) là rất quan trọng để có thể tiến hành phẫu thuật (Kasai portoenterostomy) trước khi xảy ra tổn thương gan không thể phục hồi, tốt nhất là trước 60 ngày tuổi.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Vàng da nặng ở trẻ sơ sinh có thể dẫn đến vàng da nhân não, có liên quan đến điếc và bại não.• Điều trị trong những trường hợp nặng bao gồm đèn chiếu ± thay máu.• Trong trường hợp trẻ sơ sinh vàng da kéo dài với tỷ lệ bilirubin liên hợp tăng lên, chẩn đoán phải là teo đường mật ngoài gan cho đến khi được chứng minh cái khác.• Kết quả của phương pháp Kasai sẽ tốt hơn nhiều nếu phẫu thuật được thực hiện sớm.

TRƯỜNG HỢP 82: Sơ sinh mềm nhẽo

Bệnh sử

Bạn được yêu cầu khám bé McNamara trên khoa hậu sản, vì trẻ bú không tốt. Trẻ 1 ngày tuổi, con đầu của một phụ nữ 23 tuổi người Scotland, được sinh ở tuần 39 sau một thai kì không phức tạp. Trẻ được sinh với một giác hút và nặng 3,2 kg (bách phân vị 25-50). Người mẹ cho biết trẻ không hoạt động nhiều kể từ khi sinh và trẻ khó ngậm vú mẹ.

Lâm sàng

Trẻ tinh và không dị tật. Chu vi vòng đầu là 34,5 cm (bách phân vị 50) và thóp trước bình thường. Trẻ hầu như không có động tác kháng lực và nằm ở tư thế ‘chân éch’. Khám hô hấp, tim mạch và bụng không có gì đặc biệt. Trẻ chuyển động mắt liên hợp theo mọi hướng, không có sự bất đối xứng trên mặt và trẻ có biểu hiện trên mặt bình thường. Phản xạ ánh sáng đồ bình thường. Trương lực giảm đối xứng ở chi trên và chi dưới, và không thể kích thích phản xạ gân xương. Khi giữ trẻ thẳng đứng, trẻ như bị trượt xuống dưới và không thể nâng đầu lên được khi giữ ngang bằng tay đặt dưới ngực và bụng. Phản xạ bú rất yếu và có biểu hiện co cứng lưỡi.

Câu hỏi

- Có thể kết luận gì từ khám thần kinh?
- Người mẹ nên được hỏi thêm những câu hỏi nào?
- Chẩn đoán có khả năng nhất là gì và các nguyên nhân khác có thể gây ra trẻ sơ sinh mềm nhẽo là gì?

CÂU TRẢ LỜI 82

Khám thần kinh trẻ này bất thường. Các phát hiện chính là giảm trương lực nghiêm trọng và duy trì các cử động mặt và mắt, không có phản xạ gân sâu, phản xạ bú kém và co cứng lưỡi. Những đặc điểm này chỉ ra một quá trình ảnh hưởng đến các tế bào thần kinh vận động dưới của toàn bộ tuy sống và các nhân thần kinh vận động có chọn lọc (IX và XII).

Trong trường hợp này, có khả năng có nguyên nhân di truyền tiềm ẩn gây ra tình trạng của trẻ, vì vậy nên đặt câu hỏi thêm để có gắng chứng minh điều này. Những điều này bao gồm hỏi về những người cùng huyết thống, tiền sử của những lần mang thai trước đó kết thúc bằng sảy thai hoặc thai chết lưu, hỏi các thành viên khác trong gia đình về vấn đề về sức khỏe và các lần mang thai. Trong thai kỳ hiện tại, có thể đã bị giảm cử động của thai nhi. Bố mẹ nên được hỏi chi tiết về việc liệu họ có bất kỳ vấn đề y tế nào hay không, và đặt câu hỏi trực tiếp về các triệu chứng của bệnh thần kinh cơ, bao gồm yếu, mệt mỏi và chuột rút cơ. Khi đánh giá bất kỳ trẻ sơ sinh mềm nhẽo nào, điều quan trọng là phải xác định xem có thể có nguyên nhân mắc phải hay không, do đó, cần đánh giá tiền sử dùng thuốc của người mẹ và bất kỳ loại thuốc nào được sử dụng trong quá trình chuyển dạ, liệu có bất kỳ chấn thương não hoặc tuy sống nào có thể đã kéo dài trong quá trình sinh đẻ, và bất kỳ yếu tố nguy cơ nào đối với nhiễm khuẩn huyết hoặc các đặc điểm của bệnh chuyển hóa.

Trẻ sơ sinh có thể bị mềm do nguyên nhân ‘trung tâm’ hoặc ‘ngoại vi’ (thần kinh cơ). Ở lần trước, phản xạ gân sâu có, lần sau thì không có và trẻ bị yếu rõ rệt. Nguyên nhân trung ương phổ biến hơn nhiều so với nguyên nhân ngoại vi. Trong trường hợp này, các phát hiện lâm sàng là do nguyên nhân ngoại vi và chẩn đoán có khả năng cao nhất là bệnh teo cơ tuy ở trẻ sơ sinh (SMA loại 1). SMA là di truyền lặn ở NST thường, với loại 1 ảnh hưởng đến khoảng 1 trên 10.000 trẻ sinh sống. 60% trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng sẽ bị mềm nhẽo khi sinh ra. Thoái hóa tế bào thần kinh vận động dẫn đến suy yếu dần dần và tử vong thường xảy ra do các biến chứng hô hấp, ví dụ: viêm phổi, trong năm đầu tiên của cuộc đời.



Những nguyên nhân của một trẻ sơ sinh mềm nhẽo

‘Trung ương’ - *trương lực giảm nhưng không yếu đáng kể*

Rối loạn nhiễm sắc thể, ví dụ: Hội chứng Down, hội chứng Prader - Willi

Chấn thương não, ví dụ: bệnh não thiếu oxy-thiếu máu cục bộ

Nhiễm khuẩn não hoặc nhiễm khuẩn huyết

Rối loạn chuyển hóa, ví dụ hạ đường huyết

Tiếp xúc với thuốc, ví dụ: pethidine

‘Ngoại vi’ - *giảm trương lực, yếu, mất phản xạ*

Teo cơ tuy ở trẻ sơ sinh/ Bệnh nhược cơ bẩm sinh/ Bệnh loạn trương lực cơ/ Bệnh cơ bẩm sinh/ Bệnh loạn dưỡng cơ bẩm sinh



Điểm chính

- Sơ sinh có thể bị mềm nhẽo do nguyên nhân trung ương hoặc ngoại vi (thần kinh cơ).
- Đánh giá sức mạnh cơ và phản xạ gân sâu giúp phân loại các nguyên nhân có thể xảy ra.
- Nguyên nhân trung ương của giảm trương lực là phổ biến nhất.

TRƯỜNG HỢP 83: Đẻ khó

Bệnh sử

Một phụ nữ 34 tuổi bị đái tháo đường thai kỳ trong lần mang thai đầu tiên được đưa vào phòng đẻ khi thai được 41 tuần trong tình trạng chuyển dạ tích cực. Cô bị béo phì (nặng 105 kg). Các ghi chú của cô ấy chỉ ra rằng cô ấy đã được khuyến cáo kiểm soát chế độ ăn uống đối với bệnh đái tháo đường thai kỳ của mình. Sức khỏe của cô ấy tại phòng khám thai thất thường và cô ấy không thường xuyên đo nồng độ đường máu của mình. Việc khởi phát chuyển dạ đã được thảo luận trước đây, vì người ta cảm thấy thai nhi lớn. Người mẹ đã từ chối điều này, nói rằng cô ấy muốn sinh thường. Kết quả kiểm tra dị tật thai nhi lúc 20 tuần là bình thường, nhưng cô ấy đã không làm các xét nghiệm về tình trạng sức khỏe của thai nhi sau khi thai được 38 tuần.

Quá trình sinh phức tạp do đẻ khó do vai nghiêm trọng và cần có thêm sự trợ giúp. Khi ê-kíp sơ sinh đến, trẻ vẫn chưa chào đời và chuyên gia sản khoa vừa đến. Sau 15 phút trôi qua từ khi lọt đầu đến thân, một bé trai lớn chào đời.

Câu hỏi

- Những vấn đề tức thời nào cần liệu trước và tại sao chúng xảy ra?
- Trẻ này sẽ trông như thế nào khi sinh?
- Nên đánh giá và quản lý trẻ ngay lập tức như thế nào?
- Các biến chứng có thể xảy ra đối với trẻ?

CÂU TRẢ LỜI 83

Trẻ này gần như chắc chắn sẽ bị thiếu oxy-thiếu máu cục bộ cấp tính do bị chèn ép dây rốn khi sinh đã bị ngắt cản bởi đê khó ở vai. Đội sơ sinh nên dự đoán rằng trẻ sẽ cần được hồi sức tích cực và phải đảm bảo có mặt chuyên gia sơ sinh. Sự tắc nghẽn của tuần hoàn thai nhi hơn một vài phút gây ra tình trạng thiếu oxy, thai nhi ngừng cử động thở, nhịp tim chậm và dẫn đến các cơ quan thiết yếu. Nhiễm toan phát triển và sau một thời gian ngạt lâu hơn, phản xạ thở gấp từng đợt xảy ra. Nếu không thông khí phổi, các nhịp thở này giảm dần và xảy ra giai đoạn cuối là ngừng thở, từ đó thai nhi chỉ có thể được cứu bằng cách đỡ đê và thông khí nhân tạo. Khi sinh, trẻ này có thể sẽ ngừng thở, nhịp tim chậm hoặc suy tâm thu, nhợt và mềm nhũn.

Hồi sức cho trẻ sơ sinh là duy nhất. Nếu chưa thông khí phổi, thì điều này phải đạt được trước khi thực hiện bất kỳ biện pháp can thiệp nào khác. Trẻ phải được lau khô, che phủ và đánh giá màu sắc da, trương lực, nhịp thở và nhịp tim. Nếu trẻ không thở, nên mở đường thở bằng cách đặt đầu ở vị trí trung gian và thực hiện 5 lần thổi ngạt. Một vài nhịp thở đầu tiên có thể không tạo ra chuyển động của lồng ngực vì chúng có tác dụng chuyển dịch phổi. Hiệu quả của thổi ngạt nên được đánh giá bằng cách kiểm tra sự tăng nhịp tim. Nếu điều này chưa thực hiện, cần xác nhận rằng ngực đang được phồng trước khi bắt đầu ép ngực. Trẻ này cũng có thể yêu cầu sử dụng adrenaline và natri bicarbonate qua catheter tĩnh mạch rốn cấp để đạt được cung lượng tim trở lại. Đường máu cũng nên được kiểm tra, đặc biệt là khi mẹ trẻ bị đái tháo đường thai kỳ. Sau khi hồi sức ngay lập tức, trẻ sẽ cần được chuyển đến đơn vị sơ sinh để được chăm sóc hỗ trợ và bảo vệ thần kinh. Hạ thân nhiệt ('làm mát') nên được bắt đầu ngay lập tức, nếu trẻ đáp ứng đủ tiêu chuẩn về bệnh não thiếu oxy thiếu máu cục bộ (HIE).

Kết quả của tình trạng thiếu oxy-thiếu máu cục bộ cấp có thể tốt, nếu đợt cấp diễn ra ngắn và hồi sức hiệu quả. Chấn thương nặng nề hơn có thể dẫn đến bệnh não thiếu oxy-thiếu máu cục bộ, tổn thương thần kinh vĩnh viễn và tử vong. Làm mát đã được chứng minh là một phương pháp điều trị hiệu quả và hiện nay được cung cấp như chăm sóc sơ sinh chuyên khoa tiêu chuẩn.

Đê khó vai cũng liên quan đến chấn thương đâm rối cánh tay và gãy xương đòn, xương úc..



Các biến chứng của thiếu oxy-thiếu máu cục bộ khi sinh

Những ngày đầu sau khi hồi sức	Dài hạn (chủ yếu sau HIE nặng)
Bệnh não, co giật, phù não	Bại não
Giảm thông khí	Co giật
Rối loạn chức năng cơ tim	Mất thính giác
Bệnh tồn tại tuần hoàn thai nhi	Khiếm thị
Rối loạn chức năng thận	Khó khăn trong học tập
Hạ đường huyết, hạ natri máu	



Điểm chính

- Nếu trẻ có khả năng bị thiếu oxy-thiếu máu cục bộ, cần phải có sự trợ giúp của cấp trên.
- Hồi sức sơ sinh có một thuật toán duy nhất vì phổi chưa bao giờ được bơm phòng bằng không khí.
- Thiếu oxy-thiếu máu cục bộ ảnh hưởng đến nhiều cơ quan, mặc dù hầu hết các biến chứng lâu dài là thần kinh.
- Điều trị hạ thân nhiệt sớm có hiệu quả trong việc cải thiện kết quả ở trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng đáp ứng các tiêu chí điều trị cụ thể.

TRƯỜNG HỢP 84: Sơ sinh với bất thường bẩm sinh

Bệnh sử

Một nữ hộ sinh tại khu hậu sản yêu cầu kiểm tra lại trẻ sơ sinh nam Peterson vào ngày sinh vì cô lo ngại rằng tai của cậu bé trông không bình thường. Trẻ sinh thường đủ tháng trong tình trạng tốt. Mẹ trẻ là một giám đốc bán hàng 28 tuổi, và lần đầu mang thai. Cô ấy được khám thai định kỳ và xét nghiệm không có gì đặc biệt. Cô ấy và gia đình không có vấn đề gì về y tế. Cô ấy lo lắng rằng tai của đứa trẻ trông không bình thường và muốn biết liệu có thể làm gì để cải thiện ngoại hình của trẻ hay không.

Lâm sàng

Cân nặng lúc sinh của Peterson là 2,6 kg (bách phân vị 2) và chu vi vòng đầu là 33,5 cm (bách phân vị 9). Trẻ có tai nhỏ, trông không bình thường và mắc tật khuyết móng mắt. Khám hô hấp không có gì lưu ý. Khám tim thấy nhịp tim 140 nhịp/ phút, mạch bẹn bình thường, nhưng có thời điểm thu 3/6 rõ nhất ở cạnh dưới ức trái. Khám bụng thấy một dương vật rất nhỏ với tinh hoàn không xuống. Khám thần kinh bình thường, vòm họng và hông bình thường.

Câu hỏi

- Nên giải thích gì cho bố mẹ trong giai đoạn này?
- Những cơ chế khác nào có thể dẫn đến các bất thường bẩm sinh?
- Nên đánh giá một đứa trẻ có nhiều dị tật bẩm sinh như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 84

Trẻ sơ sinh này có nhiều dị tật bẩm sinh. Bác sĩ giải thích cho phụ huynh cần trung thực và thông cảm và nên tránh suy đoán về tiên lượng. Giải thích rằng bất thường bẩm sinh là khá phổ biến, nhưng ngoài những bất thường về tai, phụ huynh cần chú ý có những bất thường khác, cần được đánh giá bởi người có chuyên môn. Tật khuyết móng mắt, các bất thường bộ phận sinh dục và tiếng thổi ở tim được đề cập. Sự kết hợp của nhiều bất thường gọi ý một nguyên nhân hoặc hội chứng cơ bản. Phụ huynh sẽ rất buồn vì tin này, nhưng sẽ đánh giá cao sự trung thực và cố gắng làm việc để cung cấp thêm thông tin cho họ càng sớm càng tốt.

Bất thường bẩm sinh ảnh hưởng khoảng 3% trẻ sinh sống, mặc dù không phải tất cả trẻ được quan sát rõ ràng lúc sinh. Chúng có thể được chia thành dị tật do sai sót trong quá trình hình thành và dị tật ảnh hưởng đến một phần được hình thành bình thường trước đó của thai nhi. Hầu hết các dị tật không có nguyên nhân xác định và được xem là lẻ tẻ.

! Nguyên nhân của dị tật bẩm sinh

- Di truyền
 - Bất thường nhiễm sắc thể, ví dụ: mất đoạn 22q11 (hội chứng DiGeorge)
 - Các khiếm khuyết về gen, ví dụ: CHD7 (đột biến protein liên kết DNA chromodomain helicase 7 gây ra hội chứng CHARGE)
- Môi trường
 - Yếu tố về mẹ, vd. bệnh tiểu đường (dị tật tim)
 - Thuốc kê đơn, ví dụ: phenytoin (hội chứng hydantoin bào thai)
 - Thuốc tiêu khiển, ví dụ: rượu (hội chứng nghiện rượu ở thai nhi)
 - Chất độc môi trường, vd. dioxin (dị thường hệ thần kinh trung ương)
 - Nhiễm trùng (ví dụ như rubella, cytomegalovirus)
- Lé tè

Đánh giá một đứa trẻ có nhiều bất thường bẩm sinh cần xác định xem có những bất thường khác hay không, mức độ nghiêm trọng của những bất thường đã được phát hiện và nguyên nhân cơ bản nếu có thể. Đôi khi một dạng bất thường đặc trưng sẽ tiết lộ chẩn đoán. Karyotyp nên được thực hiện để xác định các bất thường về nhiễm sắc thể, mặc dù ‘phân tử karyotyp’ sử dụng phương pháp lai so sánh bộ gen dựa trên array (CGH array) đang ngày càng thay thế karyotyp truyền thống. Các xét nghiệm di truyền khác có thể được yêu cầu, tùy thuộc vào chẩn đoán nghi ngờ. Một nhà di truyền học lâm sàng nên được yêu cầu đánh giá đứa trẻ nếu một chẩn đoán thông thường không rõ ràng. Trong trường hợp của bé Peterson, các phát hiện cho thấy hội chứng CHARGE (Tật khuyết của mắt, dị tật ở tim, tít lỗ mũi sau, chậm tăng trưởng và phát triển, bất thường bộ phận sinh dục và tai). Mặc dù không có suy hô hấp, nên loại trừ tít lỗ mũi sau (bằng cách đặt ống thông mũi dạ dày qua mõi bên mũi). Khám tim mạch phù hợp với thông liên thất, dị tật tim bẩm sinh phổ biến nhất. Cần đánh giá thêm bởi bác sĩ nhi khoa tim mạch, nhãn khoa, nội tiết, tiết niệu, miễn dịch, bác sĩ thính lực. Việc đưa ra chẩn đoán có thể cho phép dự đoán các vấn đề trong tương lai và cho phép tư vấn di truyền về nguy cơ tái phát trong những lần mang thai sau.



Điểm chính

- Các bất thường bẩm sinh thường gặp.
- Nếu có một bất thường bẩm sinh, nên tìm những dị tật khác.
- Nhận biết được một dạng bất thường bao gồm một hội chứng là quan trọng để tiên lượng và tư vấn di truyền.

TRƯỜNG HỢP 85: Trẻ đẻ tháng đột ngột diễn biến nặng

Bệnh sử

Nữ hộ sinh phát hiện một trẻ nam 3 ngày tuổi trên khoa hậu sản trong tình trạng li bì, thở nhanh. Trẻ được chuyển tới đơn vị sơ sinh để đánh giá thêm. Trẻ đẻ mổ đẻ tháng do ngôi mông. Không có vỡ ối kéo dài. Thời điểm sinh, thai kỳ không có gì bất thường và tất cả các lần khám thai đều bình thường. Mẹ nhóm máu O+, các xét nghiệm HIV, viêm gan B và giang mai huyết thanh đều âm tính và đã được miễn dịch với rubella. Ca đẻ có sự tham gia của bác sĩ nhi khoa nhưng trẻ đã khóc ngay và không cần hồi sức. Trẻ nặng 3,5 kg (bách phân vị 50) và kiểm tra ngày đầu tiên không có gì bất thường. Bé đã bú sữa mẹ, mặc dù có vấn đề khi bú lúc đầu, trẻ đã bú tốt vào ngày thứ 2. Trẻ có vẻ ngủ nhiều hơn và thường xuyên nôn trong ngày hôm nay. Mẹ trẻ 23 tuổi đến từ Pakistan nói tiếng Anh tốt và đây là đứa con đầu.

Lâm sàng

Nhiệt độ của trẻ là 36,3°C, nhịp tim 160 nhịp/ phút và nhịp thở là 70 nhịp/ phút. SpO₂ tự thở là 99%, refill 2-3 giây và huyết áp 60/40 mmHg. Có rút lõm lòng ngực và xương ức nhẹ. Trẻ đáp ứng với kích thích và đau, nhưng rất li bì. Ngực rõ, tiếng tim, mạch bene và bụng bình thường. Thóp bình thường. Trẻ có mùi hơi khó chịu.

Cận lâm sàng	
	Bình thường
Khí máu tĩnh mạch	
pH 6.98	7.35-7.42
P _{CO₂} 2.62	4.7-6.0 kPa
Base excess -25.5	+2.5 to -2.5 mmol/L
Lactate 2.1	1.0-1.8 mmol/L
Glucose 5.2	2.2-4.4 mmol/L
Phân tích nước tiểu	
Glucose Negative	Negative
Protein Negative	Negative
Ketones +++	Negative

Câu hỏi

- Những nguyên nhân có thể của trường hợp này là gì?
- Bạn phân tích khí máu như thế nào?
- Nguyên nhân có thể xảy ra nhất trong trường hợp này là gì?
- Quản lý khẩn cấp gì?

CÂU TRẢ LỜI 85

Bệnh sử mô tả trẻ sơ sinh đủ tháng diễn biến nặng trong thời gian ngắn. Các chẩn đoán quan trọng cần xem xét được thảo luận trong Trường hợp 10.



Tiếp cận khí máu

pH

P_{CO_2}

Base excess

pH < 7.35, nhiễm toan

$P_{CO_2} < 4.7 \text{ kPa}$, bù hô hấp

Thấp hơn -2.5, toan chuyển hóa

Kết quả phân tích khí máu cho thấy nhiễm toan chuyển hóa nặng kèm theo bù hô hấp không thành công. Điều này phù hợp với hình ảnh lâm sàng của một trẻ thở nhanh.

Các điểm quan trọng cần lưu ý là không có các yếu tố nguy cơ gây nhiễm khuẩn huyết, không có các dấu hiệu của tổn thương tuẫn hoán, trẻ li bì có mùi nặng, ceton niệu và nhiễm toan chuyển hóa nặng mà không có tăng lactat máu hoặc hạ đường huyết đáng kể. Những phát hiện này chỉ ra một lỗi bẩm sinh của quá trình trao đổi chất, axit dư thừa tích tụ trong máu do khiếm khuyết chuyển hóa. Nguyên nhân có thể bao gồm các axit propionic, methylmalonic và isovaleric. Việc nhớ tên ít quan trọng hơn việc nhận ra kiểu trình bày này.

Xử trí khẩn cấp bao gồm ngừng cho ăn và bắt đầu truyền đường 10%. Mặc dù nhiễm khuẩn huyết không phải là nguyên nhân duy nhất gây bệnh, nhưng nó có thể là một yếu tố góp phần và nên dùng kháng sinh. Trẻ cần được bác sĩ nhi khoa có kinh nghiệm đánh giá kịp thời vì trẻ có khả năng phải đặt nội khí quản và thông khí nếu trẻ bắt đầu mệt hoặc không thể bảo vệ đường thở. Natri bicarbonat có thể có lợi để điều chỉnh một phần tình trạng nhiễm toan, và trường hợp này nên thảo luận cấp với trung tâm chuyển hóa nhi khoa khu vực, vì các liệu pháp cụ thể có thể được khuyến cáo ngay cả trước khi có một chẩn đoán nhất định. Để hỗ trợ chẩn đoán, máu nên được gửi để làm xét nghiệm amoniac, axit amin và nước tiểu.

Trẻ này có bố mẹ cùng huyết thống (anh chị em họ đầu tiên), làm tăng nguy cơ mắc lỗi chuyển hóa di truyền lặn ở nhiễm sắc thể thường. Trẻ yêu cầu đặt nội khí quản và thông khí cho đến khi tình trạng nhiễm toan được điều chỉnh và sau đó trẻ được chuyển đến đơn vị chuyển hóa khu vực. Chẩn đoán là tăng axit isovaleric.

This baby had consanguineous parents (first cousins), increasing the risk of an autosomal recessive inborn error of metabolism.



Điểm chính

- Bệnh chuyển hóa có thể biểu hiện nặng đột ngột trong thời kỳ sơ sinh.
- Bệnh chuyển hóa hiếm gặp và việc quản lý phải được thảo luận với chuyên gia.

TRƯỜNG HỢP 86: Trường hợp tam nhiễm 21

Bệnh sử

Nữ hộ sinh được yêu cầu xem xét một trẻ sinh ra cách đây 15 phút. Trong quá trình kiểm tra trẻ, cô ấy nghĩ các đặc điểm của tam nhiễm 21 (hội chứng Down). Cô ấy đã chăm sóc người mẹ trong hầu hết thời gian mang thai. Người mẹ 26 tuổi và người bố 28 tuổi, đây là đứa con thứ hai của họ - họ có một trẻ gái 18 tháng tuổi. Việc mang thai ngoài ý muốn mặc dù họ vui mừng khi biết tin. Họ đã có một cuộc kiểm tra tam cá nguyệt đầu tiên âm tính cho trisomy 21.

Lâm sàng

Trẻ nam có đặc điểm hình thái đặc trưng của tam nhiễm 21. Khám tim mạch, hô hấp và bụng bình thường.

Câu hỏi

- Đặc điểm hình thái đặc trưng của tam nhiễm 21 là gì?
- Xét nghiệm cụ thể cần làm cho trẻ này là gì?
- Thảo luận với bố mẹ như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 86

Dị hình học là nghiên cứu về các dị tật bẩm sinh của con người và các đặc điểm dị hình là những đặc điểm cơ thể bất thường. Một số phổ biến trong dân số nói chung, còn đơn lập thì không có ý nghĩa nhiều, ví dụ: nếp gấp lòng bàn tay đơn. Hội chứng là một nhóm đặc điểm rõ ràng gồm những bất thường xảy ra cùng nhau thường chỉ ra một tình trạng duy nhất là nguyên nhân.



Đặc điểm hình thái của tam nhiễm 21

- Giảm trương lực cơ
- Đầu phẳng
- Mắt xếch, mí mắt lộn lên
- Nếp gấp da mi mắt trên
- Đốm trắng trong móng mắt (đốm Brushfield)
- Bàn tay rộng ngắn
- Nếp gấp đơn lòng bàn tay và bàn chân (nếp gấp simian)

Có một số đặc điểm liên quan, phổ biến nhất là chỉ số thông minh (IQ) thấp (IQ trung bình khoảng 50), bệnh tim bẩm sinh, tắc tách tràng và tầm vóc thấp.

Nhiễm sắc thể phải được gửi để phân tích cấp. Điều này để khẳng định các nghi ngờ lâm sàng, tìm bệnh khám ($\approx 1\%$) có thể làm thay đổi tiên lượng và loại trừ chẩn đoán. Nếu xác định được chẩn đoán thì phải phân tích nhiễm sắc thể của bố mẹ, trường hợp một người mang gen có nguy cơ tái phát cao. Tỷ lệ mắc các dị tật về tim rất cao (35%), tất cả trẻ em bị tam nhiễm sắc thể 21 nên được siêu âm tim ngay cả khi không phát hiện ra tiếng thổi. Khiếm khuyết vách ngăn nhĩ thất (AVSD) là mối liên quan đặc trưng với tam nhiễm 21, nhưng thông liên thất là bất thường phổ biến nhất.

Mặc dù nguy cơ mắc hội chứng Down tăng theo tuổi mẹ, nhưng hầu hết các bà mẹ có con mắc bệnh Down đều < 30 tuổi vì đây là nhóm có số con nhiều nhất.

Đưa tin xấu không bao giờ dễ dàng nhưng bố mẹ sẽ luôn ghi nhớ cuộc thảo luận đầu tiên. Họ nên được bác sĩ chuyên nhi khám bệnh cùng với nữ hộ sinh, người hiểu rõ về họ và các thành viên khác trong gia đình nếu họ muốn. Nếu tiếng Anh không phải là ngôn ngữ mẹ đẻ của họ, nên cần một người phiên dịch - đây không phải là thành viên gia đình vì người này cần phải công bằng. Cuộc thảo luận nên diễn ra trong phòng riêng, không có điện thoại hoặc tiếng ồn và nên có nhiều thời gian. Tránh biệt ngữ và sử dụng sơ đồ để giúp giải thích.

Cần thăm dò nếu họ nhận thấy bất kỳ điều gì bất thường ở con mình trước đó. Sự đau khổ, tức giận, tội lỗi, xấu hổ - thực tế là bất kỳ cảm xúc nào. Họ có thể hỏi làm thế nào điều này có thể xảy ra khi họ đã nhận được kết quả sàng lọc âm tính. Có một quan niệm sai lầm rất phổ biến giữa công chúng và các chuyên gia rằng một sàng lọc âm tính loại trừ hoàn toàn chẩn đoán. Các chương trình sàng lọc trước sinh xác định những người có nguy cơ cao cần thực hiện xét nghiệm chẩn đoán xác định (ví dụ chọc dò nước ối).

Thừa nhận rằng việc quên nhiều trong cuộc gặp gỡ đầu tiên này là điều bình thường. Sắp xếp một cuộc gặp khác ngay sau đó và đề nghị họ viết ra bất kỳ câu hỏi nào này sinh trong thời gian đấy. Tài liệu viết sẵn có từ các tổ chức từ thiện về hội chứng Down và các trang web của họ.



Điểm chính

- Sàng lọc trước sinh âm tính không có nghĩa là rủi ro bằng không.
- Nhiễm sắc thể phải luôn được phân tích ngay cả khi các biểu hiện lâm sàng hoàn toàn là đặc trưng của một hội chứng.

TRƯỜNG HỢP 87: Chuyển động bất thường ở trẻ 8 ngày

Bệnh sử

Andrew, trẻ sơ sinh 8 ngày tuổi được nữ hộ sinh chuyển đến đơn vị nhi khoa. Cô và bố mẹ ghi nhận ít nhất sáu đợt ngắn rung lắc nhịp nhàng (khoảng 30 giây) của cả bốn chi liên quan đến chuyển động bất thường của lưỡi và mắt. Những điều này không liên quan đến thức ăn hay giấc ngủ, cũng không làm trẻ nguy cấp. Andrew bú mẹ và đã lấy lại được cân nặng khi sinh. Trẻ sinh đủ tháng sau một thai kỳ bình thường, bố mẹ không có quan hệ huyết thống. Quá trình sinh diễn ra thuận lợi và Andrew có tình trạng tốt sau sinh. Họ được xuất viện về nhà 6 giờ sau khi trẻ chào đời. Trẻ là con thứ hai của họ.

Lâm sàng

Andrew trông tốt. Cân nặng, chiều dài và chu vi vòng đầu đều nằm trong bách phân vị từ 25 đến 50. Không có đặc điểm dị hình. Trẻ không sốt và mạch 130 nhịp/ phút. Tiếng tim bình thường, không có tiếng thổi và sờ được mạch bẹn. Khám hệ thống hô hấp và bụng không có gì đáng chú ý và cơ quan sinh dục nam bình thường. Thóp trước mềm. Trương lực cơ bình thường và phản xạ nguyên thủy. Tuy nhiên trong quá trình khám bệnh, trẻ có hai lần biểu hiện giống với những gì mà nữ hộ sinh mô tả; cả hai đều tự giới hạn và kèm theo tím, thay đổi tiếng kêu.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	164 g/L	145-225 g/L
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Na+	138 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	4.5 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	4.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	46 μmol/L	27-62 μmol/L
CRP	<6 g/L	<6 mg/L
Calcium	1.50 mmol/L	2.2-2.7 mmol/L
Phosphate	3.6 mmol/L	1.25-2.10 mmol/L
ALP	305 IU/L	145-420 IU/L
ALT	28 IU/L	5-45 IU/L
Glucose	4.6 mmol/L	3.3-5.5 mmol/L

Câu hỏi

- Đã chứng kiến biến trong quá trình khám, cần xử trí gì ngay trước khi có kết quả xét nghiệm máu?
- Sau kết quả xét nghiệm máu, bạn sẽ yêu cầu xét nghiệm gì thêm?

CÂU TRẢ LỜI 87

Andrew đang co giật. Hãy nhớ rằng đây là các triệu chứng, không phải chẩn đoán và nguyên nhân có rất nhiều. Cách tiếp cận một đứa trẻ như sau:

1. Cho thở oxy lưu lượng cao và đặt máy theo dõi tim.
2. Thiết lập đường truyền tĩnh mạch.
3. Điều trị ngay lập tức nếu có thể. Kiểm tra đường huyết và điều trị hạ đường huyết nếu có sau khi lấy mẫu xét nghiệm để xác định nguyên nhân. Bắt đầu dùng kháng sinh phổ rộng đường tiêm tĩnh mạch (ví dụ: cefotaxime, amoxicillin) và aciclovir - mặc dù nhiễm khuẩn huyết không xảy ra nhưng có khả năng cần được điều trị.
4. Kiểm soát con co giật bằng thuốc chống co giật thích hợp. Ở trẻ sơ sinh, thường là phenobarbital, sau đó, nếu cần thiết, duy trì.

Kết quả cho thấy Andrew bị hạ canxi máu đáng kể, thấp đến mức gây co giật. Nó có khả năng là thật vì phosphate cao, nhưng với tất cả các kết quả bất thường, nó nên được lặp lại. Nếu khẳng định, tình trạng hạ canxi máu cần được điều trị bằng tiêm tĩnh mạch canxi nhưng chỉ sau khi lấy mẫu xét nghiệm để điều tra nguyên nhân. Điều quan trọng là không mất cơ hội này để chẩn đoán vì các con đường nội tiết và chuyển hóa được điều chỉnh rất nhanh sau khi điều trị.



Nguyên nhân hạ canxi máu ở trẻ sơ sinh

- Sinh non.
- Bệnh não thiếu oxy thiếu máu cục bộ (HIE).
- Suy tuyến cận giáp - thoảng qua (liên quan đến sinh non, HIE hoặc thiếu đường ở mẹ) hoặc vĩnh viễn.
- Hạ magie máu - magie tạo điều kiện giải phóng parathormone (PTH).
- Truyền máu - chất chống đông citrate trong máu được truyền gắn với canxi.
- Sự thay đổi của thụ thể nhận cảm canxi - mức canxi tại đó PTH được giải phóng thấp hơn bình thường; một số trường hợp được gọi là **familial hypoparathyroidism** có thể là rối loạn này.
- Tăng canxi máu ở người mẹ - ức chế PTH của thai nhi.
- Mẹ thiếu vitamin D.
- Ở trẻ lớn hơn, thiếu vitamin D là nguyên nhân phổ biến nhất, nhưng ALP sẽ cao do sự gia tăng chuyển xương ở trẻ còi xương (xem Trường hợp 23).

Hầu hết trong số này có thể được loại trừ khỏi bệnh sử. Các xét nghiệm tiếp theo cần gửi là magie máu, hormone tuyến giáp (PTH), vitamin D và sinh hóa xương của mẹ. Tuy nhiên, lượng phosphate cao (PTH là phosphate niệu) và ALP bình thường gợi ý suy tuyến cận giáp. Nguyên nhân của suy tuyến cận giáp vĩnh viễn xuất hiện trong giai đoạn sơ sinh bao gồm hội chứng DiGeorge - một rối loạn liên quan đến khuyết đoạn của nhiễm sắc thể 22q11.2, bệnh tim bẩm sinh và bất sản tuyến ức. PTH không có sẵn trong điều trị, vì vậy điều trị suy tuyến cận giáp ban đầu bằng canxi và vitamin D và sau đó có thể chỉ bằng vitamin D. Tuy nhiên, điều này không ngăn cản quá trình mất canxi ở thận mà PTH thường ngăn chặn. Để giảm thiểu nguy cơ nhiễm canxi thận, canxi được duy trì ở mức bình thường thấp hoặc mức độ nhẹ dưới mức bình thường và tỷ lệ canxi / creatinin niệu được theo dõi.

Tất cả trẻ bị co giật sơ sinh do bất kỳ nguyên nhân nào đều có nguy cơ mắc các vấn đề về

phát triển và cần được theo dõi.



Điểm chính

- Trong mọi trường hợp hạ canxi máu hoặc hạ đường huyết, nên lấy các mẫu thích hợp trước khi điều trị để tối ưu hóa cơ hội chẩn đoán xác định.
- Trẻ bị co giật sơ sinh do bất kỳ nguyên nhân nào đều có nguy cơ mắc các vấn đề về phát triển và cần được theo dõi.

Khác

TRƯỜNG HỢP 88: Trẻ khò khè và hắt hơi

Bệnh sử

Daniel, trẻ nam 7 tuổi được đưa đến bác sĩ vì bố mẹ trẻ lo lắng về việc thở của trẻ.

Từ khi trẻ 5 tuổi, bố mẹ đã nhận thấy trẻ dường như bị sổ mũi mọi lúc, đặc biệt vào mùa xuân. Trẻ luôn dụi mũi, một năm qua hắt hơi nhiều hơn. Trẻ cũng bị ngứa mắt đỏ, đặc biệt vào mùa xuân. Trẻ thích thể thao, đặc biệt là karate. Tuy nhiên, trẻ đã dừng các buổi học bóng đá vào sáng thứ Bảy vào mùa đông năm ngoái, vì trẻ thấy thở khó, đặc biệt trong thời tiết lạnh; trẻ khò khè và ngày càng khó theo kịp bạn bè. Bố mẹ trẻ nói rằng trẻ bị ho vào ban đêm.

Trẻ bị bệnh chàm khá nặng khi nhỏ, nhưng đã cải thiện từ 8 tháng tuổi khi trẻ bắt đầu chế độ ăn loại trù sữa bò và bắt đầu dùng sữa thủy phân. Trẻ đã nhập viện hai lần, cả hai lần khi 3 tuổi vì thở khò khè liên quan đến vi rút. Trẻ chưa bao giờ được chẩn đoán hen, và không ai trong gia đình hiện có bất kỳ vấn đề về thở nào. Tuy nhiên, bố, chị gái 11 tuổi và một số thành viên trong gia đình bố trẻ bị hen từ khi còn nhỏ. Trẻ không bị dị ứng.

Gia đình không hút thuốc và có một con vật nuôi Labrador.

Lâm sàng

Trẻ nặng 24.2 kg, dưới 50 bách phân vị so với tuổi. Trẻ chảy mũi nhiều với các xoắn mũi trên lớn, viêm. Amidan của trẻ không bị phì đại hay viêm. Nhịp thở 18 lần/ phút, không gắng sức. Thông khí đều, không có rale hay khò khè. Lưu lượng đỉnh thở ra là 142 L/ phút, đối với chiều cao của trẻ thì thấp hơn giá trị mong đợi là 190 L/ phút.

Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng nhất gây ra các triệu chứng của trẻ là gì?
- Nguyên nhân của các dấu hiệu khác có liên quan đến vấn đề này là gì?

CÂU TRẢ LỜI 88

Daniel bị viêm mũi dị ứng. Trẻ biểu hiện các triệu chứng cổ điển như hắt hơi, nghẹt mũi và chảy mũi, cũng như ngứa mắt. Giống như hầu hết trẻ em có các triệu chứng của bệnh viêm giác mạc dị ứng, có yếu tố mạnh theo mùa khởi phát. Tuy nhiên, các triệu chứng của trẻ rõ ràng vượt ra ngoài điều này, và gợi ý rõ về bệnh hen.

Nhóm triệu chứng của Daniel và trình tự thời gian của chúng là điển hình cho trẻ mắc nhiều bệnh dị ứng. Bệnh chàm thường biểu hiện đầu tiên ở trẻ nhỏ. Có thể có tiền sử thở khò khè tái phát trước tuổi đi học, thường là giai đoạn chẩn đoán hen. Tình trạng ho về đêm và khó thở khi tập thể dục và khi thời tiết lạnh gọi ý trẻ mắc hen - và điều này được hỗ trợ bởi lưu lượng đỉnh thở ra của trẻ giảm. Các triệu chứng của viêm mũi dị ứng và viêm giác mạc dị ứng thường xuất hiện trong những năm đầu đi học. Sự tiến triển điển hình của các bệnh dị ứng trong thời thơ ấu thường được gọi là “allergic (or atopic) march”.

Không bao giờ được đánh giá thấp tác động của những triệu chứng có vẻ nhỏ này. Ngay cả những triệu chứng có vẻ nhẹ cũng có thể gây ra tình trạng đáng kể cho trẻ trong nhiều năm. Giác ngủ, sự tập trung, hiệu suất học tập và các chỉ số tổng thể về sức khỏe thường cải thiện rõ rệt, khi các triệu chứng được điều trị thích hợp.

Có một thành phần di truyền mạnh đối với các bệnh dị ứng, nhưng các nghiên cứu về di cư và dân số đã chỉ ra rằng các yếu tố môi trường cũng đóng một vai trò quan trọng trong sự phát triển của các bệnh dị ứng.

Điều trị được cung cấp bởi hai nguyên tắc chính, chẳng hạn như xác định bát kỳ chất gây dị ứng cụ thể nào và điều trị các triệu chứng của viêm.

Việc xác định các chất gây dị ứng tiềm ẩn đòi hỏi hồi tiền sử cẩn thận và điều tra cù thể. Viêm mũi dị ứng và hen thường liên quan đến chất gây dị ứng qua đường hô hấp, trong khi bệnh chàm thường liên quan đến chất gây dị ứng thực phẩm cũng như tiếp xúc với chất kích ứng da. Các chất gây dị ứng phổ biến qua đường hô hấp bao gồm mạt bụi nhà, nấm mốc, phấn hoa (cả cỏ và cây) và lông động vật. Nhiều loại thực phẩm có thể được xác định là tác nhân gây dị ứng - phổ biến nhất là sữa bò, trứng, các loại hạt (đậu phộng và hạt cây) và lúa mì. Nhiều trẻ em có các triệu chứng dị ứng sẽ nhận xét rằng chúng đã tránh một số loại thực phẩm, hoặc vì trẻ nhận thấy rằng chúng gây ra các triệu chứng rõ ràng, hoặc thường là vì trẻ không thích chúng. Một số gia đình có thể đã thử một chế độ ăn loại trừ tại nhà.

Xét nghiệm có thể hữu ích để bổ sung tiền sử lâm sàng và xác định các yếu tố khởi phát cụ thể. Các xét nghiệm dựa trên việc phát hiện các kháng thể IgE tăng lên đối với các chất gây dị ứng tiềm ẩn cụ thể, thông qua test chích da hoặc máu bằng cách sử dụng xét nghiệm chất gây dị ứng đặc hiệu IgE (trước đây được gọi là RAST - xét nghiệm chất hấp phụ dị nguyên phóng xạ). Mặc dù xét nghiệm chất gây dị ứng đặc hiệu IgE ít nhạy cảm và đặc hiệu hơn, nó có thể được thực hiện ngay cả khi trẻ hiện đang điều trị triệu chứng bằng thuốc kháng histamine, không giống như test chích da. Kết quả dương tính trên một trong hai xét nghiệm cho thấy trẻ đã bị mẫn cảm với chất này, nhưng nó không thể định lượng chính xác mức độ nghiêm trọng của các triệu chứng do chất đó gây ra - cũng như không thực sự rằng chất này chắc chắn là nguyên nhân gây ra các triệu chứng. Kết quả âm tính rất hữu ích trong việc loại trừ các chất gây dị ứng tiềm ẩn.

Tuy nhiên, việc tránh một tác nhân kích hoạt đã được xác định (hoặc ngờ) có thể rất khó. Trong trường hợp việc tránh không thành công trong việc loại bỏ các triệu chứng, khi

không xác định được tác nhân cụ thể nào hoặc trong trường hợp có các triệu chứng nghiêm trọng, các lựa chọn điều trị y tế để giảm phản ứng viêm dẫn đến các triệu chứng. Chúng bao gồm các chất kháng histamine (như cetirizine) và corticosteroid nhỏ mũi. Đã có bằng chứng ban đầu về việc sử dụng liệu pháp miễn dịch ở trẻ lớn, đặc biệt đối với các chất gây dị ứng qua đường hô hấp, trong đó một lượng nhỏ chất gây dị ứng được đưa vào dần dần (thường là tiêm dưới da) để kích thích sự dung nạp. Tuy nhiên, điều này vẫn chưa được khuyến cáo rộng rãi và chỉ nên được bắt đầu bởi một bác sĩ khoa dị ứng.

Các bệnh dị ứng liên quan, chẳng hạn như hen và chàm, cũng sẽ cần được điều trị. Dựa trên các triệu chứng của trẻ và giảm lưu lượng đỉnh thở ra (PEFR), Daniel nên đo phép dung để xác định chẩn đoán hen trước khi bắt đầu điều trị bằng corticosteroid dạng hít. Các triệu chứng cấp tính nên được điều trị bằng salbutamol theo yêu cầu.

Trẻ em có phản ứng nghiêm trọng qua trung gian IgE có nguy cơ bị phản vệ, và nên được tiêm bắp adrenaline (ví dụ EpiPen), và trẻ, gia đình, người chăm sóc và trường học cần được đào tạo về cách sử dụng nó. Họ cũng cần được đào tạo sơ cấp cứu.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Các bệnh dị ứng thường cùng tồn tại và tiến triển theo tuổi.• Nhận biết và tránh dị ứng là phương pháp chính trong điều trị viêm mũi dị ứng.• Các bệnh dị ứng có thể gây ra khó chịu đáng kể và tất cả cần được điều trị hiệu quả để giảm tác động tiêu cực của chúng đến nhiều lĩnh vực của cuộc sống bao gồm giấc ngủ, mức độ hoạt động và kết quả học tập.

TRƯỜNG HỢP 89: Gãy xương ở trẻ nhỏ

Bệnh sử

Bobby, trẻ 13 tuần tuổi được bố mẹ đưa đến khoa cấp cứu vào buổi tối vì trẻ không cử động được chân trái. Cả hai đều nói rằng trẻ trông ổn trong khi tắm vào tối hôm trước và đi ngủ như mọi khi. Trẻ thức cả đêm, nhưng với một đợt cảm lạnh gần đây thì càng khó giải quyết hơn. Họ chia sẻ việc chăm sóc con và đêm qua, đến lượt người bố nhưng kiên quyết khẳng định rằng không nhận thấy điều gì bất thường khi cho con ăn và thay bỉm. Mẹ Bobby kể lại bị đánh thức khi trẻ khóc nhưng không rõ thời gian. Cả hai đều chú ý chân khi thức dậy vào sáng nay. Mẹ Bobby muốn đưa trẻ đến viện ngay, nhưng người bố đã nói rằng nên để trẻ ngủ và đợi một lúc.

Bobby sinh lúc 37 tuần. Trẻ sau sinh ổn định và họ không lo lắng về sự phát triển của trẻ. Trẻ bú bình sau sinh và thường khó bú, kèm theo triệu chứng trào ngược dạ dày - thực quản khá nặng. Bác sĩ kê Gaviscon nhưng không hiệu quả. Trẻ không dùng thuốc nào khác. Không có bệnh lí trong gia đình. Bố 19 tuổi và mẹ 18. Gần đây, họ chuyển đến từ một vùng nông thôn với hy vọng tìm được việc làm nhưng chưa thành công. Không có ai khác chăm sóc Bobby trong vài ngày qua. Họ đang sống trong một căn hộ hai phòng và trẻ ngủ trong giường cũi trong phòng ngủ của họ.

Lâm sàng

Bobby khỏe mạnh, phát triển tốt. Trẻ tăng cân đến bách phân vị thứ 9. Chiều dài ở bách phân vị 25, cũng như chu vi vòng đầu. Điều bất thường duy nhất là trẻ không cử động được chân trái và khóc khi cử động. Có sưng mô mềm ở xương đùi bên trái. Nhiệt độ 37.7°C và trẻ sổ mũi nhẹ. Cung mạc bình thường.



Cận lâm sàng

Xquang chân trái của Bobby ở Hình 89.1.



Hình 89.1 Xquang chân trái của Bobby .

Câu hỏi

- Xquang cho thấy điều gì?
- Yếu tố đáng lo ngại trong bệnh sử?
- Xét nghiệm cần làm?
- Trình bày điều trị.

CÂU TRẢ LỜI 89

X-quang cho thấy gãy xoắn giữa xương đùi trái. Phần lớn gãy xương thời thơ ấu là tình cờ với giải thích phù hợp với chấn thương. Tuy nhiên, chấn thương không do tai nạn (NAI) phải luôn được xem xét và có những hình thức trình bày và phát hiện dấu hiệu cảnh báo. Tuổi và khả năng vận động của trẻ là những yếu tố rất quan trọng. Vị trí và loại gãy xương cũng rất quan trọng. Gãy hành xương và gãy xương sườn sau rất nghi ngờ và gãy xoắn gọi ý một chấn thương do xoắn - ít xảy ra ở trẻ nhỏ không chịu lực. Vì vậy, đặc điểm đáng lo ngại nhất trong bệnh sử này là tình trạng gãy xương dài xoắn không giải thích được ở trẻ nhỏ bất động và dưới giám sát của người lớn liên tục. Có sự chậm trễ trong việc báo cáo tồn thương. Tất cả những đặc điểm này khiến tồn thương có nhiều khả năng không phải do ngẫu nhiên, bao gồm:

- Bệnh sử không phù hợp với chấn thương
- Bệnh sử thay đổi theo thời gian
- Các phản ứng không thích hợp của người chăm sóc – không rõ ràng, khó nắm bắt hoặc hung hăng
- Tiền sử nghi ngờ chấn thương hoặc NAI ở trẻ và/ hoặc anh chị em ruột

Bất kỳ trẻ nào nào nghi ngờ NAI phải được khảo sát toàn bộ bộ xương với đánh giá X quang của chuyên gia vì không phải tất cả các trường hợp gãy xương đều có thể phát hiện được trên lâm sàng. Gãy xương sườn ban đầu có thể không rõ ràng và cũng có thể cần chụp cắt lớp xương và/ hoặc chụp lại X-quang phổi. Những xét nghiệm này cũng sẽ giúp loại trừ sự khác biệt hiếm gặp của bệnh tạo xương bất toàn. Trẻ cũng nên chụp cắt lớp vi tính não (CT) để loại trừ các chấn thương như xuất huyết dưới màng cứng. Nếu có vết bầm, cần xét nghiệm công thức máu đầy đủ và đông máu.



Các bước quản lí

- Nhập viện để quản lý gãy xương và như một nơi an toàn.
- Giảm đau và cố định lực kéo.
- Kiểm tra số đăng ký bảo vệ trẻ em.
- Ghi chép, ngày tháng và ký tên vào bệnh sử, khám và xét nghiệm.
- Thông báo cho bác sĩ nhi chuyên gia để xác nhận những phát hiện và giải thích những lo ngại, điều gì sẽ xảy ra tiếp theo và ai liên quan.
- Chuyển ngay đến Chăm sóc xã hội. Nếu thích hợp, họ sẽ liên quan đến cảnh sát.
- Tham gia hội nghị đa ngành về bảo vệ trẻ em mà phụ huynh được mời. Thông tin được chia sẻ giữa tất cả các nhóm chuyên gia. Kết quả là quyết định của hội nghị, không phải của cá nhân. Mục đích là luôn hành động vì lợi ích tốt nhất của trẻ.

Gia đình này có các yếu tố nguy cơ khác đối với NAI. Họ còn trẻ, không có sự hỗ trợ của địa phương và gặp nhiều khó khăn khi cho trẻ ăn. Người bố thừa nhận đã mất bình tĩnh vào nửa đêm sau khi hàng xóm phản nàn về tiếng khóc. Anh giật chân đứa trẻ để cố lấy nó ra khỏi bộ quần áo ngủ của mình.



Điểm chính

- Khả năng bị thương không do tai nạn nên được xem xét trong bất kỳ trường hợp gây xương nào ở trẻ em.
- Tài liệu kỹ lưỡng là rất quan trọng trong tất cả các trường hợp thương tích không phải do tai nạn có thể xảy ra.
- Giao tiếp giữa tất cả các nhóm chuyên môn là điều cần thiết để quyết định kết quả cho trẻ và gia đình.

TRƯỜNG HỢP 90: Dịch âm đạo

Bệnh sử

Jasmine, trẻ nữ 4 tuổi đến khám bác sĩ vì dịch âm đạo màu vàng có mùi hôi. Mẹ trẻ cho biết trẻ bị ngứa rất nhiều và thấy khó khăn, đau khi đi tiểu. Không có tiền sử của vật lọ. Trẻ khỏe. Trước đó một tuần, trẻ và hai người chị em bị cảm lạnh. Trẻ chưa bao giờ bị nhiễm trùng đường tiết niệu. Trẻ luôn ở bên mẹ hoặc ở nhà trẻ và mẹ của Jasmine không lo lắng về khả năng bị lạm dụng. Trẻ đã cắt amidan và VA vào năm ngoái. Mẹ trẻ bị bệnh tiêu đường typ 1 và suy giáp.

Lâm sàng

Trẻ không sốt. Huyết áp 104/70 mmHg. Không có dấu hiệu ở bụng. Âm hộ và quanh hậu môn có ban đỏ với các vết xước và một số vùng bị loét. Có thể nhìn thấy dịch tiết màu vàng nhạt. Không có vết bầm tím.



Cận lâm sàng

Phết âm đạo - nhiều tế bào bạch cầu, liên cầu tan huyết nhóm A phát triển

Soi nước tiểu, nuôi cấy và độ nhạy - nhiều tế bào bạch cầu, sự phát triển hỗn hợp của ba sinh vật

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng là gì?
- Chẩn đoán phân biệt là gì?
- Điều trị gì?

CÂU TRẢ LỜI 90

Chẩn đoán có khả năng là viêm âm hộ âm đạo. Trẻ gái trước tuổi dậy thì có thể tiết dịch trong, dính và có thể giải quyết bằng kỉ kinh nguyệt đầu. Tuy nhiên, dịch tiết có mùi hôi cho thấy bệnh lý. Mặc dù hầu hết viêm âm hộ âm đạo là không đặc hiệu, nhưng trong trường hợp của Jasmine, rất có thể liên cầu là nguyên nhân gây ra nhiễm trùng đường hô hấp trên và nhiễm trùng này truyền đến vùng sinh dục bởi các ngón tay của Jasmine. Không hiếm trường hợp khó tiêu liên quan đến viêm âm hộ âm đạo. Đôi khi, có thể bị chảy máu âm đạo. Để chẩn đoán xác định nhiễm trùng đường tiết niệu, phải có sự phát triển của 10^5 khuẩn lạc/mL ± WBCs. Kết quả của Jasmine không đáp ứng tiêu chí này. Vệ sinh hậu môn kém có thể gây ra hoặc làm trầm trọng thêm tình trạng viêm âm hộ âm đạo, thường xuất hiện ngay sau khi trẻ gái bắt đầu tự đi vệ sinh. Thủ dâm cũng có thể dẫn đến viêm âm hộ âm đạo. Giun kim có thể kết hợp với ngứa quanh hậu môn, đặc biệt là vào ban đêm; và trong khoảng 20% trường hợp, có kèm theo viêm âm hộ âm đạo. Nếu không nhìn thấy giun, có thể dùng Sellotape bôi lên vùng da quanh hậu môn, dán lên lam kính và sau đó đem đi soi để tìm trứng giun. Nhiễm trùng herpes cũng có thể dẫn đến viêm âm hộ âm đạo. Nó dẫn đến mụn nước và các vết loét rát racking. Đây thường là do tiếp xúc với mụn rộp, nhưng cũng nên lưu ý đến khả năng bị lạm dụng. Nên lấy mẫu phết tiệt trùng. Viêm âm hộ âm đạo tái phát thường hết ở tuổi dậy thì.

Phân biệt bao gồm nấm Candida, dị vật, bệnh lây truyền qua đường tình dục và botryoid sarcoma rất hiếm. Candida dẫn đến tiết dịch màu trắng kem, ngứa âm hộ và khó tiêu. Hiếm khi xảy ra trước tuổi dậy thì, nhưng có thể xảy ra ở bệnh nhân tiểu đường hoặc sau khi sử dụng kháng sinh. Dị vật có thể bao gồm giấy vệ sinh hoặc đồ chơi. Ở trẻ nhỏ, có thể nhìn thấy khi kiểm tra, nhưng đôi khi cần yêu cầu kiểm tra dưới gây mê. Bằng chứng về việc nhiễm sinh vật như chlamydia hoặc bệnh lậu gợi ý bị lạm dụng tình dục và cần một cuộc điều tra bảo vệ trẻ em. Sarcoma thường xuất hiện kèm dịch âm đạo có lẫn máu. Khi khám, thấy một tổn thương mô xuất huyết, thường được mô tả là 'giống chùm nho'.

Một đợt bôi kem estrogen ngắn ngày có thể hữu ích cho trường hợp viêm âm hộ âm đạo không đặc hiệu. Khi nghi ngờ nhiễm trùng liên cầu (như với Jasmine), việc điều trị bao gồm một đợt kháng sinh kéo dài 10 ngày (như co-amoxiclav hoặc cephalosporin, tùy thuộc vào độ nhạy cảm). Các biện pháp vệ sinh cơ bản cũng nên được thực hiện, như làm sạch từ trước ra sau sau khi đi vệ sinh, sử dụng quần lót cotton rộng rãi, tắm hàng ngày, sử dụng xà phòng đơn giản (tránh bọt hoặc các chất kích thích khác) và để thoáng khí làm khô vùng sinh dục.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Viêm âm hộ âm đạo thường gặp ở trẻ gái trước tuổi dậy thì.Lời khuyên về vệ sinh ± kháng sinh có hiệu quả trong điều trị tình trạng này.Ở trẻ bị tiết dịch âm đạo, cũng nên xem xét khả năng bị lạm dụng tình dục.

TRƯỜNG HỢP 91: Hình dạng đầu lạ

Bệnh sử

Colin, trẻ nam 5 tháng tuổi được chuyển đến phòng khám nhi để đánh giá về hình dạng bất thường của đầu. Trẻ sinh ở tuần 38 bằng forcep. Ngoài một vết bầm tím trên trán, không có bất thường nào được ghi nhận vào thời điểm đó. Trẻ không có bất kỳ vấn đề y tế nào kể từ lúc sinh, nhưng bố mẹ trẻ đã chú ý trong vài tháng qua, hình dạng đầu trẻ ngày càng trở nên bất đối xứng. Họ rất lo lắng về mặt thẩm mỹ, và bác sĩ khiến họ lo lắng hơn khi cho rằng trẻ có thể bị liên khớp sọ sóm. Colin là con đầu của bố mẹ người Mỹ đều làm việc trong lĩnh vực ngân hàng. Trẻ bú bình ngay sau sinh vì mẹ trẻ thấy việc cho con bú rất khó khăn. Trẻ ngủ ngoan và khóc ít. Trẻ có thể ngồi với sự hỗ trợ từ đệm, mặc dù trẻ thích nằm ngừa hơn, trẻ có thể nhặt đồ vật bằng một trong hai bàn tay và đưa chúng vào miệng, trẻ cầm bình sữa, thích chuyển hướng theo giọng nói và tạo các âm thanh. Lúc nhỏ hơn, trẻ chủ yếu nằm nghiêng đầu về bên phải, nhưng bây giờ ít rõ ràng hơn vì trẻ có thể di chuyển nhiều hơn.

Lâm sàng

Colin khỏe mạnh. Cân nặng 7,5 kg (bách phân vị 50), chiều dài 67 cm (bách phân vị 75) và chu vi đầu 43,5 cm (bách phân vị 50). Đầu của trẻ có dạng hình bình hành khi nhìn từ trên xuống, với vùng chầm bên phải phẳng (xem Hình 91.1). Không có đường khớp sọ. Mặt trẻ cân đối và không có các đặc điểm dị hình. Trẻ không bị lác mắt và chức năng thần kinh sọ bình thường. Thóp trước bình thường.

Câu hỏi

- Nguyên nhân có khả năng nhất gây ra hình dạng đầu bất thường là gì?
- Liên khớp sọ sóm là gì và nó có thể gây ra những biến chứng gì?
- Phương pháp điều trị nào có thể áp dụng cho Colin?



Hình 91.1 Hình dạng đầu của Colin.

CÂU TRẢ LỜI 91

Colin gần như chắc chắn mắc hội chứng đầu phẳng. Điều này xảy ra khi áp lực không đều lên vùng chẩm hoặc nền sọ đang phát triển dẫn đến việc làm lệch, phẳng hộp sọ phía sau. Nguyên nhân bao gồm tư thế ngủ không đổi xứng, tật vẹo cổ và bất thường cột sống cổ. Có thể có một lý do cơ bản khiến trẻ ngủ ở tư thế không đổi xứng, như rối loạn thần kinh cơ. Khi khả năng vận động tăng lên, áp lực bất đổi xứng dai dẳng giảm xuống, và trong hầu hết các trường hợp, hình dạng đầu sẽ trở lại bình thường. Chẩn đoán phân biệt chính là liền khớp sọ sớm. Tỷ lệ mắc hội chứng đầu phẳng do tư thế nằm sau tăng lên rõ rệt sau các chiến dịch khuyến khích trẻ nằm ngửa khi ngủ để giảm nguy cơ đột tử ở trẻ sơ sinh.

Liền khớp sọ sớm là sự gắn liền sớm của một hoặc nhiều đường khớp sọ, dẫn đến hình dạng hộp sọ bất thường. Dị dạng thường có ngay sau sinh, tiến triển và không cải thiện một cách tự nhiên. Nó có thể dẫn đến tăng áp lực nội sọ và chậm phát triển. Hình dạng đầu phụ thuộc vào các đường khớp liên quan. Ví dụ, dính khớp dọc giữa d้าน trên đầu hép với kích thước trước sau mở rộng, mặc dù dính khớp lamda dẫn đến tật đầu méo vùng chẩm. Ở tật đầu méo do tư thế, thóp vẫn giữ được dạng hình thoi. Nhìn xuống đỉnh đầu, tai cùng bên với chẩm phẳng được đẩy ra phía trước và hình dạng đầu là một hình bình hành, được tạo ra bởi sự dẹt một bên của vùng chẩm với một bên của xương trán và xương đỉnh. Trong liền khớp sọ sớm, thường có thể sờ thấy một đường gồ lên ở vùng đường khớp liền. Nếu vẫn còn nghi ngờ, có thể chụp X-quang hoặc CT sọ não để đánh giá thêm các đường khớp và cấu trúc sọ mặt. Đôi khi liền khớp sọ sớm là một phần của hội chứng như hội chứng Apert hoặc Crouzon, trong đó các bất thường ở mặt và các bất thường khác thường giúp chẩn đoán rõ ràng.

Có khả năng hình dạng đầu của Colin sẽ cải thiện một cách tự nhiên và ngay cả khi nó không hoàn toàn trở lại bình thường, sự phát triển của tóc sẽ che giấu sự xuất hiện bất thường. Vật lý trị liệu có thể hữu ích, đặc biệt là khi có hiện tượng vẹo cổ. Nếu vẫn đề nghiêm trọng hoặc tiếp tục xấu đi thì có chỉ định điều trị. Mũ định hình đang gây tranh cãi - nó được cho là có tác dụng tái cân bằng sự phát triển của hộp sọ, nhưng có rất ít bằng chứng cho thấy nó có hiệu quả.

Một mối quan tâm phổ biến khác (thường được nhận thấy khi kiểm tra sức khỏe định kỳ) là trẻ sơ sinh có đầu to. Đây có thể là một biến thể bình thường, thường có khuynh hướng gia đình, hoặc có thể do quá trình bệnh lý gây ra. Chậm phát triển hoặc thoái triển (mất các mốc phát triển đã đạt được trước đó) cho thấy có thể có nguyên nhân chuyển hóa, di truyền hoặc hội chứng. Mỗi quan tâm của xã hội về gia đình làm tăng khả năng tụ máu dưới màng cứng do chấn thương không do tai nạn. Việc đo cân nặng và chiều dài của trẻ cũng như kích thước đầu của cha mẹ hữu ích trong đánh giá ban đầu.



Nguyên nhân của tật đầu to

Tràn dịch não	Lâm sàng có thể thấy
Dị dạng mạch máu	Thóp căng, tĩnh mạch da đầu căng
U	Cranial bruit
Tụ máu dưới màng cứng	Bất thường thần kinh
Hội chứng xương thủy tinh	Bầm tím, chấn thương khác
U sợi thần kinh	Chậm phát triển, tai to
HC phát triển quá mức, vd: HC Soto	Vết cafe sữa
Chuyển hoá, vd mucopolysaccharidoses	Chậm phát triển, tay chân to
Tật đầu to gia đình	Chậm phát triển, đặc điểm thô
	Bố mẹ có chu vi vòng đầu lớn



Điểm chính

- Tật đầu méo do tư thế là nguyên nhân phổ biến nhất của hình dạng đầu bất thường và thường cải thiện một cách tự nhiên.
- Liền khớp sọ sớm thường gây ra biến dạng tiến triển với đường gồ lên ở vùng đường khớp liền.
- Nguyên nhân phổ biến nhất của tật đầu to là tật đầu to gia đình gây ra.
- Kiểm tra biểu đồ tăng trưởng và tiền sử phát triển của trẻ có đầu to.

TRƯỜNG HỢP 92: Li bì ở trẻ biếng ăn

Bệnh sử

Jonathan, trẻ 21 tháng được chuyển đến đơn vị nhi khoa. Trong cuộc phẫu thuật ngày hôm trước trẻ tiêu chảy và nôn, đau dạ dày. Chất nôn có lẫn ít máu tươi, nhưng do trẻ vẫn khỏe và tim mạch ổn định nên việc nhập viện đã bị hoãn lại vì mẹ trẻ đang mang thai lần thứ tư ở tuần thứ 36. Vào cuối ngày hôm đó, bác sĩ đã gọi điện để kiểm tra tình trạng của trẻ và yên tâm khi biết trẻ dường như đã bình phục và có thể dung nạp đồ uống cũng như một số thức ăn. Tuy nhiên, sáng nay trẻ có vẻ lì bì và xét nghiệm đường huyết là 3,1 mmol/L. Jonathan là con út trong gia đình có ba người con, hai trẻ lớn hơn là 6 và 3 tuổi. Bố trẻ làm trong hải quân và hiện đang ở trên biển.

Lâm sàng

Trẻ trông không khỏe. Đường thở thông thoáng, nhịp thở 26 lần/phút và nhịp tim 180 nhịp/phút, refill 5 s. Huyết áp 60/35 mmHg. Trẻ bị vàng da. Tiếng tim bình thường. Khám hệ thống hô hấp và bụng bình thường. Trẻ buồn ngủ, nhưng biết mẹ và đáp lại giọng nói của mẹ. Trẻ không chịu kiểm tra vì đau. Không có dấu hiệu màng não và thần kinh khu trú.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	123 g/L	115-155 g/L
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$140 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
Prothrombin time	19 s	11-15 s
Partial thromboplastin time	32 s	25-35 s
Na+	138 mmol/L	138-146 mmol/L
K+	3.6 mmol/L	3.5-5.0 mmol/L
Urea	8.2 mmol/L	1.8-6.4 mmol/L
Creatinine	33 µmol/L	27-62 µmol/L
Glucose	2.9 mmol/L	3.3-5.5 mmol/L
Bilirubin	85 µmol/L	2-26 µmol/L
ALT	1875 IU/L	5-45 IU/L
Alkaline phosphatase	2624 IU/L	145-420 IU/L
Albumin	32 g/L	39-50 g/L
CRP	<6 mg/L	<6 mg/L
Lactate	3.2	0.8-1.5 mmol/L
Khí máu tĩnh mạch với oxy 15L/phút		
pH	7.28	7.35-7.45
P _{CO₂}	3.8 kPa	4.5-6.0 kPa
Bicarbonate	17 mmol/L	22-29 mmol/L

Câu hỏi

- Quá trình bệnh lý nào thể hiện các dấu hiệu lâm sàng và xét nghiệm của trẻ?
- Nguyên nhân có thể xảy ra nhất là gì?
- Quản lý tình trạng này như thế nào?

CÂU TRẢ LỜI 92

Đầu tiên, trẻ này bị rối loạn chức năng gan cấp tính. Trẻ có thời gian prothrombin kéo dài, hạ đường huyết và albumin thấp - đây là những dấu hiệu của quá trình sản xuất của gan. Có tình trạng viêm gan với ALT và bilirubin tăng cao. Thứ hai, trẻ có bằng chứng lâm sàng và sinh hóa về tưới máu mờ và tăng chuyển hóa khí khí. Nhịp tim nhanh, hạ huyết áp và refill kéo dài với tình trạng nhiễm toan chuyển hóa và lactate cao. Có sự bù trừ trong Pco_2 (xem Trường hợp 85). Thứ ba, các triệu chứng và dấu hiệu lâm sàng gợi ý bệnh não nhẹ, mặc dù tình trạng li bì của trẻ có thể do hạ đường huyết. Cuối cùng, lưu ý ure cao. Điều này có thể do mất nước, nhưng tiêu chảy và nôn của trẻ đã được giải quyết và creatinine bình thường. Nhiều khả năng là do xuất huyết đường tiêu hóa trên. Hồi về phân đen.

Nguyên nhân có thể là ngộ độc. Bệnh sử này là cổ điển với độc tính của sắt. Sắt ăn mòn niêm mạc đường tiêu hóa, gây đau bụng, buồn nôn, nôn và tiêu chảy trong vòng vài giờ sau khi uống kèm nôn ra máu và đi ngoài ra máu với độc tính nặng hơn. Sau đó, có một khoảng thời gian xen kẽ hồi phục khoảng 8–16 giờ. Trẻ này ở giai đoạn thứ ba (16-24 giờ) với biểu hiện toàn thân do tác dụng giãn mạch của sắt và ty thể. Độc tính liên quan đến lượng sắt ăn vào, thay đổi tùy theo loại muối sắt cụ thể. Tất cả các chế phẩm đều mang thông tin này, ví dụ: một viên fumarate 210 mg chứa 65 mg sắt. Độc tính khó xảy ra nếu ăn phải <20 mg/kg, nhưng nguy cơ tăng dần sau đó. Không cần nhiều viên để gây ngộ độc đáng kể.



Xử trí ngộ độc sắt

- Cung cấp oxy và dịch truyền tĩnh mạch để kiểm soát tình trạng tưới máu kém
- Điều trị hạ đường huyết
- Gia đình về nhà kiểm tra thuốc và mang theo số thuốc còn lại để nhận dạng
- Toàn bộ viên sắt là cản quang - chụp Xquang bụng để xác định có thể hữu ích
- Cố gắng loại bỏ chất độc. Nếu uống trong vòng 1 giờ hoặc viên thuốc có thể nhìn thấy trong dạ dày trên phim chụp Xquang, hãy cân nhắc rửa dạ dày
- Đo lượng sắt huyết thanh cấp, nhưng nhớ rằng nó có thể rất thấp nếu uống sau 8 giờ
- Cố gắng ước tính lượng sắt ăn vào và nguy cơ nhiễm độc
- Thảo luận với dịch vụ Thông tin Chất độc Quốc gia (dịch vụ 24 giờ) để được tư vấn về cách điều trị bằng desferrioxamine, một loại thuốc thải sắt
- Thảo luận với một đơn vị chuyên khoa gan

Mẹ của Jonathan đã được điều trị sắt trong khi mang thai và tìm thấy gói thuốc trong phòng ngủ của trẻ. Sắt là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây ngộ độc ngẫu nhiên ở trẻ em vì các chế phẩm chứa sắt được bán rộng rãi và thường giống với đồ ngọt. Một số đơn vị yêu cầu bác sĩ khám bệnh tại nhà sau bất kỳ trường hợp ngộ độc ngẫu nhiên nào để đánh giá tổng thể sự an toàn tại nhà và nhắc nhở phụ huynh về việc để tất cả các loại thuốc tránh xa tầm tay của trẻ.



Điểm chính

- Nên tìm lời khuyên từ dịch vụ Thông tin Chất độc Quốc gia nếu có bất kỳ nghi ngờ nào về việc xử lý một trường hợp ngộ độc.
- Sắt là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây ngộ độc ở trẻ em.

TRƯỜNG HỢP 93: Trẻ lớn mơ hồ

Bệnh sử

Jake, trai nam 13 tuổi được đưa đến khoa cấp cứu với sự thay đổi đột ngột về hành vi. Ngày hôm trước, trẻ kêu mệt, nhưng đã chơi bóng rất nhiều với bạn bè và tập luyện tại một câu lạc bộ. Trẻ đã xem tivi vào buổi tối và ngủ tốt. Buổi sáng nhập học, trẻ yên lặng hơn thường lệ nhưng vẫn đến trường. Mẹ trẻ được gọi điện thông báo rằng hành vi của trẻ không tốt; trẻ không theo mệnh lệnh và trông "cách biệt". Ở nhà, Jake dường như không thể thực hiện những công việc đơn giản như thay quần áo, mặc đồ ngủ. Sau đó, trẻ giật mình và lo lắng hơn. Trẻ phủ nhận bất kỳ cơn đau đầu nào và không có bất kỳ chuyển động bất thường nào được chứng kiến. Trẻ không bị tiêu chảy hoặc nôn. Jake không có tiền sử bệnh lý đáng kể. Anh trai của trẻ bị động kinh, được kiểm soát tốt bằng lamotrigine. Jake gặp khó khăn ở trường, cần thêm sự trợ giúp về đọc viết và toán học. Có một số vấn đề nhỏ về hành vi ở trường trung học cơ sở của trẻ, nhưng không có gì kể từ đó.

Lâm sàng

Jake nhìn chung khoẻ. Chiều cao ở bách phân vị 91 và cân nặng ở bách phân vị 75. Trẻ không sốt. Mạch 88 nhịp/ phút và huyết áp 110/75 mmHg. Kiểm tra hệ thống tim mạch, hô hấp và bụng không có gì nổi bật. Không có dấu hiệu kích thích màng não. Khi được hỏi, trẻ không biết ngày trong tuần, bệnh viện ở thị trấn nào, hay ngày sinh của mình. Trẻ không thể nhớ tên câu lạc bộ bóng đá yêu thích. Trẻ trở nên kích động và hung hăng khi được hỏi và trả lời rất chậm. Cả hai đồng tử đều giãn và có phản xạ ánh sáng chậm. Trẻ không hợp tác soi đáy mắt. Không có dấu hiệu thần kinh khu trú rõ ràng, nhưng trẻ không thể hiểu các hướng dẫn của các test chức năng tiểu não, ví dụ: kiểm tra ngón tay-mũi. Dáng đi bình thường.

Câu hỏi

- Cần thu thập thêm tiền sử nào?
- Xét nghiệm nào cần được yêu cầu và tại sao?

CÂU TRẢ LỜI 93

Trẻ biểu hiện trạng thái lẩn cấp tính. Một trong những nguyên nhân rõ nhất là dùng thuốc, dùng để tiêu khiển hoặc cố ý dùng quá liều, có thể với lamotrigine của anh trai. Điều quan trọng là phải hỏi gia đình những câu hỏi cụ thể. Trẻ có ở ngoài tầm mắt của họ? Có loại thuốc nào khác trong nhà không? Gọi điện thoại cho trường và bạn bè của trẻ. Tất cả các bước này có thể cứu sống. Cần kiểm tra nước tiểu để tìm 'thuốc lạm dụng' và chất độc, bao gồm lamotrigine, nhưng kết quả sẽ mất một thời gian.

Tuy nhiên, đừng bao giờ vội vàng kết luận - có rất nhiều khả năng khác. Với bệnh sử cấp tính, các vấn đề về chuyển hóa khó xảy ra, mặc dù chúng phải được loại trừ. Hạ natri máu có thể là do tiết hormone chống bài niệu không thích hợp sau một chấn thương đầu không được báo cáo. Tăng canxi huyết và suy thận có thể khởi phát âm thầm hơn và các triệu chứng khác, như mệt mỏi. Bệnh tuyển giáp là một khả năng. Nhiễm độc giáp có thể biểu hiện kèm theo rối loạn hành vi cô lập như sợ học đường. Ở độ tuổi này, một lỗi chuyển hóa bẩm sinh chưa được chẩn đoán trước đây khó xảy ra nhưng vẫn có thể, đặc biệt ở trẻ gặp khó khăn trong học tập. Đo đường máu (tại giường và phòng xét nghiệm), pH tĩnh mạch, lactate và amoniac. Giữ nước tiểu để phân tích axit amin và axit hữu cơ. Yêu cầu phòng thí nghiệm giữ lại máu trong trường hợp cần thiết để phân tích trong tương lai. Hầu hết sẽ làm như vậy trong tối đa 6 tháng.

Ngay cả khi không có dấu hiệu lâm sàng, có thể chẩn đoán nhiễm trùng do vi khuẩn và vi rút. Chúng cũng có thể điều trị được. Gửi công thức máu đầy đủ, CRP, cấy máu, nước tiểu giữa dòng và hiệu giá virus cấp. Nếu được chỉ định, hiệu giá có thể được gửi sau 10–14 ngày. An toàn nhất là bắt đầu điều trị bằng kháng sinh phổ rộng, ví dụ: ceftriaxone và aciclovir. Chỗ dịch não tuy đang chống chỉ định vì trẻ lẩn, và không thể loại trừ tăng áp lực nội sọ. Nó có thể được chỉ định khi trẻ đã cải thiện.

Một vấn đề thần kinh cấp tính cũng phải được loại trừ, bao gồm động kinh và đau nửa đầu. Chụp CT cấp và/hoặc MRI và điện não đồ.

Điện não đồ của trẻ này vào ngày hôm sau cho thấy các đợt sóng chậm với sự nhấn mạnh về thoái hoá thuỷ. Trẻ hồi phục trong vòng 24 giờ, nhưng tiếp tục có những giai đoạn lẩn tương tự, lên đến đỉnh điểm là một cơn co giật toàn thân. Chẩn đoán cuối cùng là động kinh cục bộ phức tạp. Trẻ đáp ứng tốt với thuốc chống co giật.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Làm mọi cách có thể để xác định bất kỳ loại thuốc nào mà một đứa trẻ có thể đã không cẩn thận uống hoặc cố ý. Nó có thể cứu sống họ.Không bao giờ được thừa nhận trạng thái lẩn cấp tính là do uống thuốc ở mọi lứa tuổi.

TRƯỜNG HỢP 94: Thanh thiếu niên say rượu

Bệnh sử

Laura, trẻ nữ 14 tuổi được đưa vào khoa cấp cứu. Người bạn đi cùng trẻ nói rằng trẻ gục xuống vỉa hè, đang cầm một chai vodka. Trẻ đã nôn một lần trong xe cấp cứu. Không có tiền sử khác có sẵn. Bố mẹ trẻ không có mặt.

Lâm sàng

Đường thở, nhịp thở và tuần hoàn ổn định. Điểm Glasgow (GCS) là 6. Nhiệt độ 36.4°C. Không có dấu hiệu chấn thương, không có dấu hiệu thần kinh khu trú và không có dấu hiệu khác.

 Cận lâm sàng	
Ure và điện giải	Bình thường
Sinh hoá xương	Bình thường
Chức năng gan	Bình thường
Đường máu	5.6 mmol/L
Nồng độ cồn trong máu	210 mg/100 mL

Câu hỏi

- Trẻ có nên được thông khí không?
- Xét nghiệm nào khác nên được thực hiện?
- Cần xử trí gì?
- Cần xem xét những khía cạnh rộng hơn nào trong trường hợp của trẻ vị thành niên này?

CÂU TRẢ LỜI 94

Đường thở của bất kỳ trẻ nào có GCS từ 8 trở xuống đều có nguy cơ. Bác sĩ gây mê nên được gọi cấp để theo dõi đường thở và nhịp thở. Khí máu có thể giúp ích cho việc đánh giá. Hầu hết trẻ em trong tình huống này không cần đặt nội khí quản và phục hồi từ từ.

Chụp CT sọ não nên được thực hiện. Có rất ít bệnh sử. Mặc dù không có dấu hiệu bên ngoài của chấn thương đầu hoặc các dấu hiệu thần kinh khu trú, có thể Laura đã bị chấn thương đầu khi ngã xuống via hè và do đó một phần chỉ số GCS của trẻ thấp. Việc nôn có thể là thứ phát do uống rượu, nhưng có thể là thứ phát sau chấn thương đầu.

Duy trì dịch truyền tĩnh mạch (dextrose 5% / muối 0,9%) sẽ giúp tránh đau đầu, khó chịu do mất nước. Đánh giá GCS nên được thực hiện ít nhất một lần/giờ, mặc dù điều này ban đầu có thể cần thường xuyên hơn cho đến khi xu hướng được thiết lập và/ hoặc chấn thương đầu nghiêm trọng được loại trừ.

Nhậu nhẹt rất phổ biến ở thanh thiếu niên. Điều quan trọng là cố gắng tìm ra tên của trẻ và liên hệ với gia đình càng sớm càng tốt. Nếu không thể liên lạc kịp thời với phụ huynh, nếu đã có những đợt tương tự trước đó hoặc nếu lo lắng về hành động tương tác của phụ huynh với trẻ thì nên liên hệ với các dịch vụ xã hội để thông báo cho họ về những gì đã xảy ra và đề thảo luận. Khi trẻ tỉnh, nên hỏi xem trẻ có dùng thuốc kích thích hay không và cân nhắc thực hiện quá trình thải độc nước tiểu, nếu thích hợp. Cũng nên hỏi về khả năng bị lạm dụng tình dục khi trẻ say rượu và bất tỉnh. Tuy nhiên, nếu không có cáo buộc lạm dụng tình dục và không có bằng chứng cho thấy điều đó thì không cần tiếp tục. Nếu có lo ngại về khả năng bị lạm dụng tình dục, nên liên hệ với bác sĩ pháp y để làm các xét nghiệm cần thiết. Có mối liên quan giữa lạm dụng rượu, rối loạn hành vi và trầm cảm. Trong một số trường hợp, cần theo dõi về tâm thần và/ hoặc vấn đề xã hội.



Điểm chính

- Nhậu nhẹt rất phổ biến ở thanh thiếu niên.
- Ở những thanh thiếu niên say rượu, luôn đo mức đường huyết.
- Ở trẻ có GCS giảm dần, nên chụp CT sọ não để loại trừ khả năng có một chấn thương nội sọ đang tồn tại.
- Hãy nhớ xem xét các khía cạnh tâm lý xã hội của vụ việc.

TRƯỜNG HỢP 95: Thèm ăn bất thường

Bệnh sử

Amy, trẻ nữ 3 tuổi được mẹ đưa đến bác sĩ. Bà lo lắng về hành vi của Amy, mặc dù cho rằng đó chỉ là một giai đoạn mà trẻ đang trải qua. Amy có thói quen liếm và nhai các đồ vật như đồ chơi, đồng thời nhặt thạch cao và son tường rồi ăn chúng. Điều này xảy ra ở bất cứ đâu, kể cả son từ cửa hàng. Khi mới chập chững biết đi, trẻ cũng từng ăn bùn và đá, nhưng điều này gần đây đã giảm. Mẹ trẻ cho biết trẻ đau bụng và táo bón nhưng bà không lo lắng.

Lâm sàng

Amy ngay lập tức bắt đầu khám phá, trẻ leo lên ghế dài và bệ cửa sổ. Trẻ lây thùng rác ra, bắt đầu lục tung đồ bên trong và gặm khăn giấy. Trẻ cũng bắt - tắt vòi, làm nước bắn tung tóe trên sàn. Mẹ trẻ dường như không biết gì về tất cả những điều này. Trong buổi tư vấn, Amy đưa tay ra để được bé và ngồi trên đầu gối của bác sĩ một lúc để được ôm áp. Bác sĩ nhận thấy răng ngón tay, móng tay và quần áo của Amy bẩn và trẻ có chảy. Mặc dù cân nặng của trẻ ở bách phân vị 2 và chiều cao chỉ cao hơn mức đó, trẻ nằm dưới phạm vi mục tiêu của bối mẹ (bách phân vị từ 25 đến 75). Khi thăm khám, trẻ bị thiếu máu và trông gầy, nhưng không có dấu hiệu nào khác.

Cận lâm sàng		Bình thường
HGB	93 g/L	115-155 g/L
WBC	$8.4 \times 10^9/L$	$6.0-17.5 \times 10^9/L$
PLT	$365 \times 10^9/L$	$150-400 \times 10^9/L$
MCV	56 fL	77-95 fL
MCH	20 pg	24-30 pg
Phết máu - hồng cầu nhỏ, nhược sắc, ưa kiềm		

Câu hỏi

- Chẩn đoán là gì?
- Cần thêm thông tin nào?
- Những biến chứng nào đã có?
- Xử trí gì?

CÂU TRẢ LỜI 95

Amy mắc bệnh pica, tình trạng ăn chất không có dinh dưỡng lặp đi lặp lại hoặc mạn tính. Điều này hầu như phổ biến ở trẻ nhỏ và trẻ mới biết đi, nhưng bất thường sau 2 tuổi và cần được xét nghiệm.

Việc một đứa trẻ tự nhiên tìm đến một người lớn chưa quen biết để được thoải mái là điều rất bất thường. Hành vi này luôn làm tăng khả năng bị bỏ bê tinh cảm và xã hội và đây là những yếu tố dễ gây bệnh pica. Những điều khác bao gồm chứng tự kỷ và những khó khăn trong học tập và bác sĩ cần đảm bảo rằng không có vấn đề chậm phát triển đáng kể nào. Hành vi xã hội của trẻ không phải điển hình của chứng tự kỷ. Khó khăn trong việc thuyết phục người mẹ tham dự, sự thờ ơ với vấn đề trong quá trình tham vấn đều liên quan. Amy cũng nhỏ bé và gầy. Bỏ bê tinh cảm và thể chất có thể dẫn đến bệnh lùn tâm lý xã hội. Cần thu thập đầy đủ tiền sử xã hội về gia đình và hoàn cảnh của họ. Còn ai ở nhà nữa? Người mẹ có bạn tình không và có phải là bố của Amy không? Có tiền sử lạm dụng thuốc hoặc rượu hoặc bạo lực gia đình không? Có những đứa trẻ khác không? Gia đình này có được biết đến Social Care không?

Thiếu máu và nhiễm độc chì đã phát triển. Thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc là dấu hiệu rõ ràng của tình trạng thiếu sắt, thường gặp ở thời thơ ấu và hầu như luôn có nguồn gốc từ chế độ ăn uống. Nó còn phổ biến hơn ở pica. Dạng hạt ura kiềm là đặc điểm của ngộ độc chì, một biến chứng khác của bệnh pica. Các nguồn bao gồm sơn có chứa chì từ các tòa nhà và đồ chơi được sơn nhập khẩu. Các triệu chứng bao gồm từ đau bụng và táo bón đến nhức đầu, lịm bì, ngất, hôn mê trong bệnh não do nhiễm chì. Khi ở trong ruột, chì cạnh tranh với sắt và canxi để tạo ra các vị trí liên kết, vì vậy nếu thiếu một trong hai hoặc cả hai chất này, sự hấp thụ chì sẽ được tăng cường. Tăng động, như trong trường hợp này, thường là biểu hiện của ngộ độc chì ở trẻ mầm non và trẻ tuổi đi học.

Việc quản lý đứa trẻ này gồm hai thành phần, y tế và tâm lý xã hội:

- *Quản lý y tế*
 - Chuyển cấp đến bệnh viện
 - Loại trừ các nguyên nhân khác khiến trẻ tăng trưởng kém, ví dụ: bệnh celiac
 - Đo lượng chì trong máu và tìm lời khuyên từ National Poisons Information Service về nhu cầu sử dụng tác nhân tạo phức
 - Kiểm tra ferritin trong máu và tầm soát bệnh lý huyết sắc tố và cho uống thuốc sắt 3 tháng
 - Đo sinh hóa xương và vitamin D và cân nhắc điều trị bằng vitamin D hoặc vitamin tổng hợp để giảm thiểu sự hấp thụ chì
- *Quản lý tâm lý xã hội*
 - Giới thiệu đến các dịch vụ cộng đồng dành cho trẻ em để đánh giá đa ngành, bao gồm cả dịch vụ chăm sóc xã hội
 - Cố gắng thiết lập nguồn chì và loại bỏ nó hoặc hạn chế tiếp cận
 - Có thể giới thiệu đến dịch vụ Trị liệu Gia đình và Trẻ em để quản lý hành vi



Điểm chính

- Loại trừ nhiễm độc chì ở bất kỳ trẻ nào có tiền sử mắc bệnh pica.
- Trong ngộ độc chì, xét nghiệm và điều trị bất kỳ tình trạng thiếu canxi và sắt nào đang tồn tại để giảm thiểu sự hấp thụ chì.
- Bỏ bê tình cảm và xã hội là những yếu tố dễ mắc bệnh pica.

TRƯỜNG HỢP 96: Suy sụp đột ngột

Bệnh sử

Gregory, trẻ nam 5 tuổi được đưa đến khoa cấp cứu sau khi phụ huynh của một người bạn gọi số 999. Trong bữa tiệc sinh nhật của con trai họ, trẻ đau bụng, bắt đầu nôn và sau đó tiêu chảy. bệnh tiêu chảy. Trẻ cũng khó thở cấp. Giọng trẻ khàn và trẻ đang sợ hãi. Đội cứu thương báo cáo rằng khi họ đến nơi, trẻ hầu như không tỉnh táo, thở rít nghiêm trọng và nhịp thở tăng lên rõ. Trẻ được biết là mắc bệnh hen và bệnh chàm, cả hai đều được kiểm soát tốt. Bố mẹ của trẻ kể rằng trẻ bất dung nạp sữa bò khi mới biết đi, với nôn và tăng cân kém, và nỗi mày đay nếu ăn trứng. Tuy nhiên, trẻ chưa bao giờ có bất cứ điều gì như thế này trước đây.

Lâm sàng

Gregory đang ngồi trên xe đẩy với máy khí dung salbutamol. Thở rít rõ với co kéo khí quản, rút lõm lồng ngực, co kéo cơ liên sườn, sử dụng các cơ hô hấp phụ. Trẻ im lặng nhưng có thể nói tên của mình. SpO₂ 92%. Mạch 160 nhịp/ phút và refill 4 s. Tiếng tim bình thường. Thở khò khè. Khám bụng bình thường. Môi và mặt trẻ sưng lên. Trẻ bị nỗi mề đay lan rộng.

Câu hỏi

- Đội xe cấp cứu đã điều trị thuốc cứu sống trẻ. Đó là gì?
- Tiếp tục xử lý như thế nào?
- Khi trẻ đã bình phục, bạn sẽ thực hiện những xét nghiệm nào?

CÂU TRẢ LỜI 96

Gregory đã có một phản ứng phản vệ cấp tính - có lẽ là do thứ gì đó trẻ đã ăn trong bữa tiệc. Thuốc cấp cứu phản vệ là tiêm bắp 1/1000 (1 mg/ mL) adrenaline (xem Bảng 96.1).

Xử trí phản vệ cấp về cơ bản là ‘ABC’ - đường thở, thở, tuần hoàn. Oxy nên được cung cấp mọi lúc. Tiếng thở rít là bằng chứng của tắc nghẽn đường thở trên và tiếng thở khò khè cho thấy tắc nghẽn đường thở dưới. Nếu tình trạng thở rít và suy hô hấp nghiêm trọng, trẻ nên được dùng adrenaline dạng khí dung, lặp lại nếu cần thiết. Nếu tình trạng không cải thiện, bác sĩ gây mê nên được gọi. Trong trường hợp nghiêm trọng, bác sĩ phẫu thuật tai mũi họng cũng sẽ được yêu cầu. Hydrocortisone tiêm tĩnh mạch cũng giúp đỡ thở rít và khò khè, nhưng có thể mất vài giờ để phát huy tác dụng. Cần tiếp tục dùng salbutamol dạng khí dung khi cần thiết để điều trị cơn co thắt phế quản cấp tính. Trẻ đờ bừng và nôn mày đay và do đó bị giãn mạch ngoại vi. Refill kéo dài. Huyết áp nên được đo. Trẻ nên nhận 20 mL/ kg bolus tĩnh mạch nước muối 0.9% cộng với một liều thuốc kháng histamine, ví dụ: chlorphenamine.

Khi trẻ ổn định, cần thu thập thêm tiền sử để thử và xác định nguyên nhân thức ăn. Nên yêu cầu xét nghiệm test da và/ hoặc xét nghiệm toàn bộ IgE và xét nghiệm chất gây dị ứng cụ thể IgE (trước đây gọi là RAST - xét nghiệm chất hấp phụ dị nguyên phóng xạ) đối với các loại thực phẩm cụ thể (nhưng cần thực hiện một tuần hoặc hơn sau lần dùng thuốc kháng histamine hoặc steroid cuối cùng). Lạc và các loại hạt chứa trong nhiều loại thực phẩm và sẽ có trong danh sách. Cần phải loại trừ suốt đời nhưng vô tình uống phải là một rủi ro. Trẻ sẽ cần có sẵn một gói để tự tiêm adrenaline tiêm bắp (hoặc người chăm sóc) từ một ống tiêm và kim tiêm được lắp ráp sẵn, ví dụ: EpiPen. Quan trọng nhất là gia đình trẻ cần được hướng dẫn trước về cách sử dụng. Họ nên được đào tạo về hỗ trợ cuộc sống cơ bản. Họ cũng nên cung cấp thuốc kháng histamine đường uống.

Nếu trẻ được phát hiện dị ứng với một loại thực phẩm cụ thể, trẻ cần được giới thiệu đến chuyên gia dinh dưỡng để được tư vấn đặc biệt. Adrenaline tự dùng được chỉ định cho tất cả những người có tiền sử phản vệ rõ ràng và ở trẻ em bị hen khi dùng steroid dạng hít ngay cả khi chúng có phản ứng ít nghiêm trọng vì chúng có nguy cơ bị phản vệ cao hơn. Việc kê đơn thường quy cho tất cả trẻ em có tiền sử dị ứng đều phòng ngừa hạt đang gây tranh cãi. Phản ứng nhẹ với thực phẩm là rất phổ biến và tránh khỏi là chìa khóa.

Bảng 96.1 Liều adrenaline tiêm bắp (epinephrine) cho phản vệ

Tuổi	Liều (mg)	Thể tích (mL) 1/1000 adrenaline
Dưới 6 tuổi	0.15	0.15
6-12 tuổi	0.3	0.3
12-18 tuổi	0.5	0.5

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">Adrenaline tiêm bắp là phương pháp điều trị đầu tiên trong trường hợp phản vệ cấp tính.

TRƯỜNG HỢP 97: 14 tuổi mang thai

Bệnh sử

Anna, trẻ nữ 14 tuổi đến gặp bác sĩ, lo lắng vì trẻ có thể đang mang thai. Trẻ bắt đầu có kinh nguyệt từ năm 11 tuổi và chúng khá đều, nhưng hiện tại trẻ bị trễ hai lần và thường xuyên buồn nôn vào hầu hết các buổi sáng. Trẻ gặp một người đàn ông 19 tuổi tên là Ryan tại một bữa tiệc 6 tháng trước và kể từ đó họ gặp nhau, chủ yếu tại căn hộ của anh ta mà anh ta ở chung với ba người khác, nhưng thỉnh thoảng ở nhà trẻ khi bố mẹ trẻ đi làm. Trẻ nhớ một đêm cách đây vài tháng khi trẻ và Ryan uống vài ly rượu và bao cao su bị tuột ra. Họ nghĩ rằng nó sẽ ổn. Anh ta làm đầu bếp và trẻ hay trốn học nếu anh ta làm việc vào buổi tối. Cho đến giờ trẻ học rất tốt ở trường, nhưng trẻ đoán rằng điểm của mình sẽ trượt trong năm nay.

Ryan không phải là bạn tình đầu tiên của trẻ và trẻ luôn dựa vào bao cao su vì lo rằng thuốc tránh thai sẽ khiến trẻ tăng cân. Anna chưa nói với gia đình về Ryan khi biết rằng họ sẽ không chấp nhận. Trẻ không có tiền sử bệnh lý. Thật không may, Ryan hút thuốc và trẻ đã bắt đầu hút thuốc lá. Trẻ phủ nhận sử dụng bất kỳ loại thuốc kích thích nào khác. Anna kiên quyết rằng trẻ không muốn có đứa trẻ và cũng kiên quyết không muốn liên quan đến bố mẹ mình hoặc Ryan trong bất kỳ quyết định nào về việc chấm dứt. Không ai trong số họ biết trẻ gặp bác sĩ.

Lâm sàng

Anna khỏe mạnh. Không có gì bất thường khi khám và tử cung không sờ thấy.

 Cận lâm sàng
Xét nghiệm β-hCG nước tiểu dương tính

Câu hỏi

- Vị trí pháp lý của bác sĩ liên quan đến mối quan hệ của Anna và Ryan?
- Anna có thể tự quyết định về việc chấm dứt?

CÂU TRẢ LỜI 97

Ryan đã vi phạm Luật xâm phạm tình dục (2003) khi quan hệ tình dục với người dưới 16 tuổi. Tuy nhiên, Luật nhằm mục đích giám tình trạng lạm dụng tình dục đối với thanh thiếu niên. Nếu tất cả người trẻ tuổi biết có hoạt động tình dục đều bị báo cảnh sát, họ có thể sẽ ít được tiếp cận với các dịch vụ tránh thai và sức khỏe tình dục, khiến họ dễ bị mang thai ngoài ý muốn và các nguy cơ sức khỏe khác. Theo Luật, tất cả người dưới 16 tuổi đều có quyền được tư vấn riêng tư và người đưa ra lời khuyên đó, y tế hoặc phi y tế, không có hành vi phạm pháp nào, miễn là họ đang bảo vệ sức khỏe thể chất và/ hoặc tình cảm của đứa trẻ.

Các từ khóa chính là "lợi dụng" và "lạm dụng", và trong trường hợp xuất hiện, bệnh nhân phải hiểu rằng không thể đảm bảo bí mật tuyệt đối. Để xác định xem một mối quan hệ có rủi ro hay không cần chuyển đến Chăm sóc xã hội và/ hoặc cảnh sát, bác sĩ cần xem xét những điều sau:

- Liệu thanh thiếu niên có đủ khả năng để hiểu và chấp nhận với hoạt động tình dục hay không - theo luật, trẻ em dưới 13 tuổi là không, và bất kỳ ai liên quan đến quan hệ tình dục penetrative đều có thể bị kết tội hiếp dâm.
- Sự mất cân bằng quyền lực thông qua sự khác biệt về quy mô, độ tuổi và sự phát triển - ngay cả thanh niên 16 và 17 tuổi cũng không thể đưa ra chấp nhận nếu thủ phạm ở vị trí đáng tin cậy, như giáo viên hoặc nhân viên.
- Có hành vi gây sự, điều khiển hoặc mua chuộc bao gồm cả việc sử dụng thuốc và/ hoặc rượu hay không.
- Cố gắng đảm bảo bí mật vô lý.
- Liệu partner có bị các cơ quan biết là có mối quan hệ đáng lo ngại với những người trẻ tuổi khác hay không.
- Bằng chứng về việc bố mẹ bỏ bê hoặc thiêu gián sát một đứa trẻ dưới 13 tuổi.
- Liệu mối quan hệ có liên quan đến các hành vi được coi là 'kết thân nhầm lạm dụng tình dục' hay không.

Từ bệnh sử của Anna, không có sự lo lắng về luật pháp hoặc biện pháp bảo vệ nào của trẻ em về mối quan hệ của trẻ với Ryan. Do đó, bác sĩ không phải báo cáo cho bất kỳ ai.

Theo luật Anh, độ tuổi hợp pháp để chấp nhận điều trị y tế là 16 tuổi. Có một tiền lệ pháp lý để trẻ nhỏ đồng ý hợp lệ với điều kiện chúng đáp ứng các tiêu chí đã được phê duyệt. Lord Fraser đã đưa ra các hướng dẫn liên quan đến việc cung cấp các biện pháp tránh thai ở những người trẻ tuổi (hiện được mở rộng để bao gồm việc chấm dứt thai kỳ và các bệnh lây nhiễm qua đường tình dục) - xem Hộp bên dưới. Một trong những điều này là trẻ có thể hiểu lời khuyên của chuyên gia y tế (được gọi là "Gillick"). Để trở thành 'Gillick', họ phải chứng minh đủ sự trưởng thành và thông minh (năng lực) để hiểu bản chất và ý nghĩa của phương pháp điều trị được đề xuất, bao gồm những rủi ro và lựa chọn thay thế, cũng như hậu quả của việc không áp dụng nó. 'Gillick' đề cập đến khả năng đưa ra sự đồng ý và không bị giới hạn trong việc tránh thai hoặc điều trị liên quan đến hoạt động tình dục. Cũng lưu ý rằng *Fraser competence* thường được sử dụng để thay thế *Gillick competence*, nhưng trên thực tế nó là một từ dùng sai và liên quan đến các hướng dẫn hơn là bản thân bài kiểm tra năng lực.

Điều này có nghĩa là Anna có thể chấm dứt thai kì mà bỏ mẹ (hoặc bạn trai của trẻ) không biết, mặc dù trẻ nên được khuyến khích nói với họ.

Lưu ý rằng một đứa trẻ không được coi là có khả năng từ chối xét nghiệm hoặc điều trị theo quyết định của bố mẹ chúng hoặc bác sĩ. Trẻ 15 tuổi không thể từ chối xét nghiệm máu hoặc điều trị, mặc dù cần cố gắng để hiểu được nỗi sợ và mong muốn của chúng.



Hướng dẫn của Fraser

Trong điều kiện ban đầu của Gillick, Lord Fraser đã đưa ra hướng dẫn cho các chuyên gia y tế, những người được yêu cầu cung cấp lời khuyên về biện pháp tránh thai và/ hoặc điều trị cho một trẻ dưới 16 tuổi mà không có ý kiến của bố mẹ. Ông quy định rằng việc làm đó là hợp pháp với điều kiện đáp ứng tất cả các tiêu chí sau:

- Trẻ có khả năng hiểu được lời khuyên y tế (được gọi là năng lực ‘Gillick’)
- Không thể thuyết phục trẻ thông báo với bố mẹ
- Ngay cả khi không được điều trị hoặc tư vấn, trẻ vẫn có thể đảm bảo hoạt động tình dục
- Sức khỏe thể chất và/ hoặc tinh thần của trẻ sẽ bị ảnh hưởng nếu bị từ chối lời khuyên/ điều trị
- Đó là lợi ích tốt nhất của trẻ khi đưa ra lời khuyên/ điều trị, bất kể ý kiến của bố mẹ



Điểm chính

- Tất cả trẻ dưới 16 tuổi có quyền được tư vấn riêng tư về sức khỏe tình dục.
- Chỉ khi có bằng chứng về việc lợi dụng hoặc lạm dụng các trường hợp quan hệ tình dục dưới tuổi vị thành niên mới được chuyển đến Chăm sóc Xã hội và/ hoặc cảnh sát.
- Trong những hoàn cảnh cụ thể, thanh thiếu niên có thể đồng ý điều trị không cần bố mẹ của chúng, nhưng họ phải luôn được khuyến khích để tham gia.

TRƯỜNG HỢP 98: Tử vong đột ngột

Bệnh sử

Zara, trẻ 4 tháng tuổi được đưa đến khoa cấp cứu và đưa thẳng đến khoa hồi sức. Bố mẹ trẻ nói rằng Zara nằm trên giường giữa họ và khi họ tỉnh dậy, trẻ tím tái, không thở và bất động. Những ngày trước trẻ nhìn chung là khỏe, nhưng bú không tốt như bình thường. Zara sinh lúc 32 tuần, nặng 1.90 kg và đã nằm trong phòng chăm sóc đặc biệt 5 tuần. Trẻ thở oxy trong 2 ngày và ăn qua ống thông dạ dày trong 3 tuần. Bố mẹ không có quan hệ huyết thống và Zara là con đầu của họ.

Đội xe cấp cứu nói rằng trẻ không thở và vô tâm thu khi họ đến nơi. Zara đã được hỗ trợ cuộc sống cơ bản trong 10 phút đến bệnh viện.

Lâm sàng

Không có nhịp hô hấp và không khí phổi. SpO₂ không đo được. Không có nhịp tim và điện tâm đồ đăng điện. Trẻ không phản xạ, nhiệt độ 35.8°C.

Câu hỏi

- Xử trí ngay lập tức của bạn là gì?
- Những xét nghiệm nào nên được thực hiện?
- Kết quả có thể xảy ra là gì?
- Bạn sẽ tiến hành như thế nào nếu đứa trẻ không qua khỏi?

CÂU TRẢ LỜI 98

Hồi sức tim phổi cơ bản (CPR) nên được tiếp tục và hồi sức nâng cao tiếp theo trong giai đoạn vô tâm thu (xem Hình 98.1).

Các xét nghiệm cần làm trên phạm vi rộng, xem xét các khả năng như nhiễm trùng huyết, bệnh chuyển hóa và ngộ độc. Việc đo đường huyết tại giường bệnh nên được thực hiện ngay lập tức. Không phải lúc nào cũng có thể lấy đủ máu và nước tiểu cho tất cả các xét nghiệm, bao gồm:

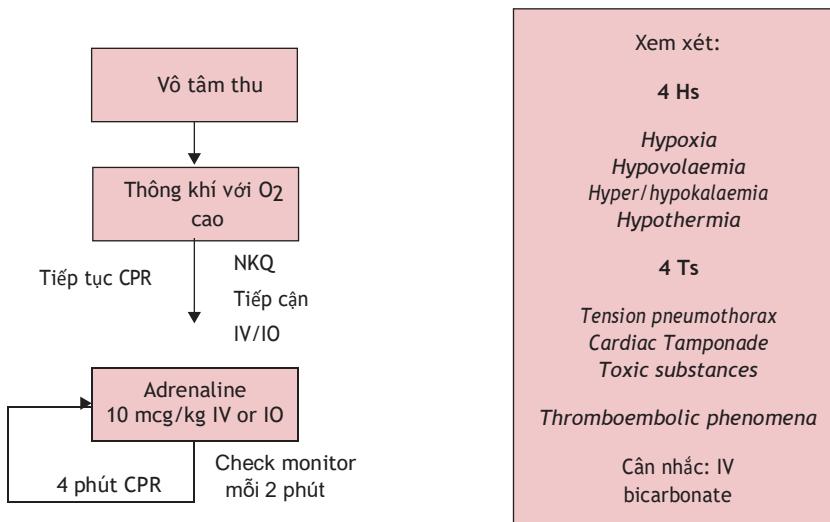
- *Xét nghiệm máu:* công thức máu đầy đủ, urê và điện giải, hóa sinh xương, xét nghiệm chức năng gan, glucose, protein phản ứng C, khí máu, cấy máu, amoniac, lactate, axit amin, độc chất, xét nghiệm ống chéo
- *Xét nghiệm nước tiểu:* soi, nuôi cấy, axit amin, axit hữu cơ, độc chất học
- *Hút dịch mũi họng* để tìm virus và vi khuẩn
- *Chụp X-quang ngực* và bất kỳ hình ảnh nào khác theo chỉ định

Các xét nghiệm khác có thể được chỉ định tùy thuộc vào tiền sử và trường hợp cụ thể.

Kết quả có thể xảy ra là tử vong. Ngừng tim ở trẻ em hiếm khi do bệnh tim và thường là thứ phát do thiếu oxy +/- nhiễm toan do bệnh đường hô hấp, ví dụ: viêm tiêu phế quản.

Schindler và cộng sự. (*N Engl J Med* 1996; 335: 1473–9) đã công bố dữ liệu về kết quả của các trường hợp ngừng hô hấp toàn hoàn ngoại viện. Nó cho thấy rằng không có bất kỳ phản ứng nào sau 20 phút hồi sức dẫn đến 100% tử vong. Thông thường, hồi sức trẻ em trong bệnh viện trong 30 phút. Một cuộc hồi sức kéo dài quá lâu có thể dẫn đến sự sống của một đứa trẻ bị tổn thương thần kinh rất nghiêm trọng. Hiếm khi, sau khi chết đuối hoặc ngộ độc, cần hồi sức lâu hơn 30 phút.

Nếu đứa trẻ không qua khỏi, bố mẹ cần được nói chuyện một cách tách rời và thông báo tất cả những cái chết bất ngờ đột ngột ở trẻ (SUDI, trước đây còn được gọi là hội chứng đột tử ở trẻ sơ sinh hoặc chết trong nội) đều được chuyển cho nhân viên điều tra và đứa trẻ đó theo luật yêu cầu khám nghiệm tử thi. Bố mẹ cũng cần được thông báo rằng có thể không tìm thấy nguyên nhân dẫn đến cái chết. Họ sẽ được báo rằng cảnh sát sẽ được thông báo.



Bảng 98.1 Hồi sức nâng cao trẻ em giai đoạn vô tâm thu.

Số đăng ký bảo vệ trẻ em cần được kiểm tra. Hầu hết các bệnh viện đều có danh sách những người cần được thông báo sau khi trẻ qua đời, ví dụ: bác sĩ và bác sĩ nhi khoa SUDI chính.

Trong 2 ngày tới, một cuộc họp sẽ được triệu tập (thường bởi cảnh sát) giữa các chuyên gia y tế có liên quan, văn phòng điều tra và các dịch vụ bảo vệ trẻ em địa phương để thảo luận về những phát hiện trước khi khám nghiệm tử thi và để quyết định xem liệu có đủ quan tâm để đảm bảo kích hoạt các thủ tục cho gia đình và/hoặc theo đuổi một cuộc điều tra khám nghiệm tử thi đầy đủ pháp lý. Một cuộc họp đầy đủ nhiều cơ quan thường diễn ra sau đó vài tuần khi có kết quả phân tích khám nghiệm cuối cùng.

Gia đình cần được theo dõi để thảo luận về kết quả khám nghiệm tử thi. Tư vấn về người mất cũng nên được cung cấp. Nếu họ mang thai trong tương lai, nhiều đơn vị phụ sản sẽ cung cấp dịch vụ ‘Care of the Next Infant’ (CONI) sẽ cung cấp hỗ trợ nâng cao và tư vấn cho gia đình, những người rất có thể đang lo lắng.

Ngủ chung giường cho trẻ trên giường của bố mẹ chúng vẫn là một thói quen phổ biến. Có bằng chứng mạnh từ các nghiên cứu quan sát lớn cho thấy ngủ chung giường có liên quan đến sự gia tăng đáng kể nguy cơ SUDI. Bố mẹ của Zara nên được tư vấn một cách tế nhị để không khuyến khích hành vi này ở bất kỳ đứa trẻ nào trong tương lai.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Ngừng tim ở trẻ thường là thứ phát của tình trạng thiếu oxy do bệnh đường hô hấp.• Sau khi ngừng tim ngoại vien, không có đáp ứng sau 20 phút hồi sức tại bệnh viện hầu như luôn dẫn đến tử vong.• Tất cả các trường hợp SUDI đều yêu cầu thông báo đến nhân viên điều tra và khám nghiệm tử thi.

TRƯỜNG HỢP 99: Thanh thiếu niên mệt

Bệnh sử

Charlotte 14 tuổi. Trẻ được chuyển đến khoa nhi. Hơn 6 tháng gần đây, trẻ luôn cảm thấy mệt mỏi, đau họng, đau đầu, đau tay, chân và bụng, và cảm thấy yếu. Trẻ đã không đến trường trong 6 tuần qua vì không thể đi bộ đến bến xe buýt và bây giờ trẻ cần sự hỗ trợ của mẹ để đi bộ quanh nhà. Họ đã đến phòng khám của bác sĩ năm lần trong khoảng thời gian này, và mẹ trẻ rất lo lắng. Bác sĩ đã làm một số xét nghiệm máu và nói rằng công thức máu đầy đủ, các xét nghiệm chức năng thận và gan đều bình thường.

Tiền sử xa hơn cho thấy tất cả điều này bắt đầu với đau họng và sốt trong vài ngày. Sau đó, trẻ bắt đầu đau đầu, nặng hơn vào buổi tối, yêu, hôn mê. Trẻ dường như trở nên tồi tệ hơn mỗi tuần, cho đến khi hầu như không tự làm được bất cứ điều gì, nằm trên giường hoặc xem tivi. Mặc dù ngủ rất nhiều nhưng sau khi ngủ trẻ không cảm thấy thoải mái. Mẹ trẻ phải giúp trẻ tắm rửa và mặc quần áo vì trẻ cảm thấy rất yếu. Trẻ nhức khắp người và rất khó tập trung vào bất cứ việc gì. Kinh nguyệt không đều.

Charlotte nằm trong top điểm cao ở trường trước đây và muốn trở thành bác sĩ. Trẻ thích đi học và phủ nhận mọi hành vi bắt nạt. Trẻ sống với mẹ và bố dượng. Trẻ luôn dựa vào mẹ. Em gái của trẻ đã được điều trị thành công bệnh bạch cầu nguyên bào lympho cấp tính cách đây 3 năm. Charlotte chưa bao giờ nhập viện trước đây và thường tập bơi năm lần mỗi tuần.

Mẹ trẻ rất lo lắng rằng đây có thể là điều xấu và bà đã tìm kiếm trên internet và nghĩ rằng đó có thể là một khối u não hoặc vấn đề về tuyến giáp. Bà khó chịu vì bác sĩ đã không xem xét nó một cách nghiêm túc và chỉ làm xét nghiệm máu vì bà đã làm phiền.

Lâm sàng

Charlotte khá ít nói, nhưng tham gia vào cuộc trò chuyện khi được nhắc nhở. Cân nặng 45 kg (bách phân vị 25) và chiều cao 164 cm (bách phân vị 75). Khám sức khỏe không có gì đáng lưu ý.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Bạn có yêu cầu bất kỳ xét nghiệm nào nữa không?
- Tiên lượng gì?

CÂU TRẢ LỜI 99

Chẩn đoán có khả năng nhất là hội chứng mệt mỏi mãn tính (CFS). Tình trạng này còn được gọi là bệnh não myalgic (ME), nhưng thuật ngữ CFS hay dùng hơn. Nguyên nhân của tình trạng này vẫn chưa được biết. Chẩn đoán cần phải có sự mệt mỏi dai dẳng làm gián đoạn cuộc sống hàng ngày trong 6 tháng, kết hợp với các triệu chứng điển hình và không tìm thấy nguyên nhân bằng xét nghiệm định kỳ. Các triệu chứng điển hình bao gồm khó chịu, đau đầu, buồn nôn, đau họng, đau các hạch, đau cơ, đau bụng, ngủ kém và kém tập trung. Thanh thiếu niên thường bị ảnh hưởng nhiều hơn trẻ nhỏ.

Tính cách, nền tảng xã hội và tình cảm của Charlotte có lẽ là những yếu tố có tính quyết định. Cần phải sớm loại trừ bệnh lý và chứng minh rằng các triệu chứng đang được xem xét một cách nghiêm túc. Đồng thời, điều quan trọng là phải chỉ ra ngay từ đầu rằng CFS có thể là nguyên nhân của tất cả các triệu chứng này. Khám sức khỏe cẩn thận nên bao gồm đo nhịp tim và huyết áp khi nằm và đứng, đánh giá thần kinh và kiểm tra các bệnh lý hạch, gan lách to, các bất thường về amiđan và viêm xoang. Các xét nghiệm nên loại trừ nhiễm trùng đang hoạt động, viêm, các vấn đề nội tiết và bệnh ác tính. Khi đau đầu nổi bật, có thể cần thực hiện chụp MRI não để loại trừ tổn thương chiếm không gian.



Đề xuất xét nghiệm ở những bệnh nhân nghi ngờ mắc CFS

	<i>Có thể chỉ ra:</i>
Công thức máu, phết máu	Thiểu máu/leukaemia
Tốc độ lắng hồng cầu và CRP	Nguyên nhân viêm/nhiễm trùng
Urea, creatinine	Bệnh thận
Glucose và điện giải	Bệnh nội tiết, Ví dụ Addison
Creatine kinase	Viêm cơ
Chức năng gan	Viêm gan
Chức năng tuyến giáp	Suy giáp
Xét nghiệm nước tiểu	Đái tháo đường, bệnh thận
Epstein-Barr Virus (EBV)	Nhiễm EBV

Tiên lượng khá thay đổi và mặc dù 2/3 bệnh nhân hồi phục hoàn toàn, điều này có thể mất 3–4 năm. Một tiếp cận đa ngành thường được yêu cầu. Quản lý bắt đầu bằng việc đánh giá chức năng cơ sở bằng cách sử dụng nhật ký hoạt động. Điều trị hỗ trợ có thể nhằm giảm bớt các triệu chứng, cải thiện chế độ dinh dưỡng và giấc ngủ cũng như ngăn ngừa tình trạng quá sức. Trong những trường hợp kéo dài và/hoặc nghiêm trọng, Charlotte và gia đình nên được giới thiệu đến một dịch vụ CFS chuyên khoa. Điều này sẽ liên quan đến sự hỗ trợ nâng cao từ vật lý trị liệu, liệu pháp vận động và các dịch vụ sức khỏe tâm thần trẻ em và thanh thiếu niên. Các chương trình phân loại của liệu pháp thể dục và hoạt động có quản lý, cùng với các liệu pháp nhận thức hành vi, thường được thiết lập khi đã đạt được mức cơ bản ổn định. Đôi khi thuốc có thể được kê đơn để kiểm soát tình trạng đau hoặc ngủ kém. Đôi khi, quản lý bệnh nhân tại chỗ được yêu cầu để xét nghiệm, đánh giá và lập kế hoạch điều trị.

Trong trường hợp này, Charlotte đã được nhập viện 4 tuần, ban đầu để xét nghiệm, sau đó là một số đánh giá chuyên sâu bởi các nhà vật lý trị liệu, chuyên gia trị liệu nghề nghiệp và các dịch vụ sức khỏe tâm thần trẻ em và thanh thiếu niên. Thật khó để khiến Charlotte và mẹ trẻ chấp nhận chẩn đoán CFS. Trẻ đã được xuất viện sau khi mức hoạt động cơ bản được thiết lập và một chương trình phục hồi được lên kế hoạch. Trẻ được theo dõi thường xuyên để hỗ trợ đạt được mục tiêu của mình. Sau 18 tháng, trẻ đã trở lại khoảng 60% mức độ hoạt động trước đây và tiếp tục cải thiện chậm. Trẻ đã dừng học 1 năm ở trường, nhưng hiện tại đã có gắng tham gia hầu hết các bài học.

 Điểm chính
<ul style="list-style-type: none">• Hội chứng mệt mỏi mãn tính có thể là một tình trạng suy nhược cần một tiếp cận đa ngành.• Mệt mỏi mãn tính và các biểu hiện kèm theo phải xuất hiện ít nhất 6 tháng.• Cần loại trừ các nguyên nhân y tế khác gây ra các triệu chứng tương tự.

TRƯỜNG HỢP 100: Tăng cân kém

Bệnh sử

Charlie, trẻ nam 14 tháng tuổi được đưa đến đơn vị nhi khoa vì tiêu chảy và sụt cân. Trẻ đã có nhiều lần nhập viện trước đó. Charlie sinh 32 tuần sau một thai kỳ chảy máu tái phát. Trẻ cần thở oxy trong 5 ngày. Khi xuất viện lúc 6 tuần, trẻ được bú bình và cân nặng ở bách phân vị thứ 25. Trong hơn 2 tháng tiếp theo, trẻ nhập viện với những cơn ngừng thở, nhưng xét nghiệm bao gồm điện não đồ và MRI não đều bình thường và không có trường hợp nào được ghi nhận trong quá trình quan sát tại phòng khám. Khi được 4 tháng, trẻ có hai đợt nôn máu được xác nhận khi kiểm tra khăn lau mè tre mang theo và có công thức máu, đông máu và X quang cản quang ống tiêu hóa trên bình thường. Cân nặng sau đó đã giảm xuống mức bách phân vị thứ 2 và nó không cao hơn kể từ đó, thỉnh thoảng giảm xuống dưới bách phân vị 0.4.

Trẻ bị dai dẳng, thường xuyên, phân lỏng và thường có máu có thể nhìn thấy. Chẩn đoán tình trạng không dung nạp protein sữa bò đã được đưa ra, nhưng chế độ ăn dairy-free không tạo ra sự khác biệt. Trẻ hiện đang sử dụng sữa công thức thủy phân. Phân đặc lúc 5 tháng.

Trong quá trình nhập viện, điều dưỡng cho trẻ ăn và báo rằng trẻ luôn đói và ăn nhiều, nhưng không tăng cân đáng kể. Charlie có xét nghiệm bình thường, bao gồm siêu âm bụng, sinh thiết ruột non và nội soi khi không có máu. Không có lo ngại về sự phát triển của trẻ. Anh trai 4 tuổi của trẻ cũng xét nghiệm vì tăng cân kém. Với sự cho phép của phụ huynh, các báo cáo được thu thập từ nơi trẻ 4 tuổi được chuyển đến – trẻ cũng đã được kiểm tra toàn diện, nhưng không có chẩn đoán nào được đưa ra. Biểu đồ tăng trưởng của trẻ cho thấy tốc độ tăng cân cải thiện nhanh chóng từ khoảng 2 năm trở lại đây. Mẹ của Charlie là một kỹ thuật viên dược và bố trẻ là một tài xế xe tải. Các nhân viên biết rõ về họ.

Lâm sàng

Charlie trông gầy. Trẻ có những nếp gấp da thừa ở đùi và mông. Cân nặng chỉ dưới bách phân vị 0.4, còn chiều dài và chu vi đầu ở bách phân vị 50. Trẻ không có ngón tay dài trống và không thiếu máu lâm sàng. Mạch 180 nhịp/ phút. Kiểm tra cơ quan khác không có gì đáng chú ý.

Câu hỏi

- Chẩn đoán có khả năng xảy ra nhất là gì?
- Cơ chế góp phần vào bệnh sử và tình trạng lâm sàng hiện tại của Charlie là gì?
- Điều gì sẽ xảy ra tiếp?

CÂU TRẢ LỜI 100

Charlie đã có một số đợt bệnh nặng không rõ nguyên nhân và hiện có bằng chứng về việc tăng cân chậm với máu trong phân nhưng không thấy khi nội soi. Các xét nghiệm bình thường. Trẻ trên nền sinh non sau một thai kì phức tạp và có một người anh trai mắc bệnh tương tự trong 2 năm đầu. Điều này hoàn toàn phù hợp với chẩn đoán bệnh bịa đặt hoặc gây ra **fabricated or induced illness (FII)**, một dạng lạm dụng trẻ em không phổ biến và khó chẩn đoán. Nguyên nhân có thể:

- Bịa ra bệnh sứ.
- Gây ra các triệu chứng bằng cách để trẻ tiếp xúc nhiều lần với chất độc, thuốc, tác nhân truyền nhiễm hoặc chấn thương thể chất.
- Thay đổi các mẫu phòng thí nghiệm hoặc các phép đo nhiệt độ.

Người mẹ hầu như luôn chịu trách nhiệm (người chăm sóc chính) và một tỷ lệ phần trăm đáng kể có liên hệ với các dịch vụ y tế. Các cơ chế có thể xảy ra trong trường hợp này bao gồm máu trong chất nôn và phân của mẹ trẻ, thậm chí có thể là máu kinh nguyệt. Các mẫu xét nghiệm có thể phân tích tim máu "ngoại lai". Chảy máu âm đạo khi mang thai có thể do tự bản thân gây ra. Ngừng thở có thể có nhiều lời giải thích và cảnh sát có thể cần giám sát bí mật nếu các đợt diễn ra. Tăng cân kém nghĩa là tiêu hao năng lượng vượt quá năng lượng ăn vào. Các khả năng bao gồm pha loãng thức ăn của trẻ, vứt bỏ thức ăn hoặc ngộ độc với thuốc nhuận tràng hoặc tác nhân làm tăng tỷ lệ trao đổi chất như thyroxine - mà mẹ của Charlie, là một kỹ thuật viên dược, có thể tiếp cận. Khả năng này được nghĩ đến bởi nhịp tim nhanh của trẻ. Nghiêm độc giáp cực kỳ hiếm ở nhóm tuổi này và các xét nghiệm chẩn đoán tuyển giáp có thể bình thường nếu không có liều hàng ngày. Một số bà mẹ trở nên tinh vi ở FII - và mẹ của Charlie có thể đã có kinh nghiệm trước đó với cậu con trai lớn của mình. Một cuộc điện thoại cho bác sĩ có thể tiết lộ tiền sử lạm dụng trong thời thơ ấu của người mẹ hoặc các vấn đề sức khỏe tâm thần trước đó, nhưng những điều này không có nghĩa đây là FII. Đó là tất cả hỗ trợ, không phải chẩn đoán, bằng chứng.

Tuy nhiên, điều quan trọng là phải chẩn đoán vì rối loạn này có thể gây tổn hại rất lớn cho trẻ, không chỉ do tác động của các xét nghiệm không cần thiết và xâm lấn mà còn do hành vi lâu dài và các vấn đề khác. Những đứa trẻ khác trong gia đình cũng có thể gặp rủi ro. Trường hợp này phải được chuyển đến Chăm sóc xã hội, những người phân sự thực hiện xét nghiệm theo các hướng dẫn nghiêm ngặt. Sổ đăng ký bảo vệ trẻ em nên được kiểm tra và liên hệ với người thăm khám sức khỏe để biết thêm thông tin. Đồng thời, nên lấy ý kiến thứ hai từ một bác sĩ nhi khoa tư vấn khác.



Điểm chính

- FII nên được xem xét ở bất kỳ trẻ nào có các triệu chứng tái phát không rõ nguyên nhân, nhưng khó chẩn đoán.
- Tất cả các trường hợp có khả năng FII phải được chuyển đến Chăm sóc xã hội.

