

TIẾP CẬN BỆNH NHI BỆNH THẬN VÀ ĐƯỜNG TIẾT NIỆU

ThS.BS. Trần Nguyễn Như Uyên

PGS.TS.BS. Vũ Huy Trụ

MỤC TIÊU HỌC TẬP:

Sau khi học xong bài này, sinh viên có thể:

1. Nắm được các tình huống phát hiện bệnh thận và tiết niệu ở trẻ em.
2. Phân tích được các đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh thận và tiết niệu ở trẻ em.
3. Áp dụng để chẩn đoán các bệnh bệnh thận và tiết niệu thường gặp ở trẻ em.

I. TÌNH HUỐNG PHÁT HIỆN BỆNH

1. Bất thường màu sắc nước tiểu:

Tiểu máu (xin đọc bài tiếp cận bệnh nhi tiểu đỏ)

Tiểu đục, tiểu cận

Nước tiểu đục, có cận có thể gợi ý nhiễm trùng đường tiểu, đặc biệt nếu kèm theo tiểu đau, tiểu gắt buốt, đau hông lưng...Tuy nhiên, nước tiểu bình thường khi cô đặc, để lâu có thể hình thành tinh thể calcium phosphate tạo thành cận đục trắng. Ngoài ra, nhiều trường hợp nhiễm trùng tiểu nhưng nước tiểu vẫn trong. Do đó, cần xét nghiệm nước tiểu và cấy nước tiểu khi nghi ngờ nhiễm trùng tiểu.

Sỏi tiết niệu

Không thường gặp ở trẻ em

Có các loại sỏi: sỏi calci (phosphate hay oxalate), struvite (bộ ba muối magnesium, ammonium và phosphate với các chất hữu cơ), cystine, acide uric...

Có thể gây ra tiểu máu, nhiễm trùng tiểu, cơn đau quặn thận (nếu có tắc nghẽn)

Trẻ em bị sỏi thận, đặc biệt nếu bị calci hóa thận (nephrocalcinosis), cần tầm soát các nguyên nhân chuyển hóa, đặc biệt toan hóa ống thận xa và tăng oxalate niệu vô căn.

2. Bất thường thể tích nước tiểu:

Tiểu ít

92% trẻ sơ sinh đi tiểu trong 24 giờ đầu sau sinh, tỉ lệ này tăng lên 98% sau 48 giờ.

Thể tích nước tiểu bình thường ở trẻ đủ tháng, bú mẹ khoảng 20ml/ 24 giờ trong 2 ngày đầu, sau đó tăng lên 200ml lúc 10 ngày tuổi.

Tiểu ít: thể tích nước tiểu $<500\text{ml}/1,73\text{ m}^2\text{da}/24\text{ giờ}$, hay ở trẻ nhũ nhi là $<1\text{ml}/\text{kg}/\text{giờ}$

Tiểu ít trong suy thận cấp có thể do giảm tưới máu thận (suy thận trước thận), bệnh lý chủ mô thận (tại thận), hay tắc nghẽn đường tiết niệu (sau thận)

Tiểu nhiều

Tiểu nhiều có thể do uống nhiều, thiếu hormone kháng lợi niệu (ADH), lợi niệu thẩm thấu, hay do thận kháng với tác dụng của ADH (tiểu nhạt do thận).

3. Bất thường đi tiểu:

Tiểu không tự chủ và tiểu dầm

Ban ngày, trẻ em bắt đầu tiểu tự chủ khi lên 3 tuổi. 15% còn tiểu dầm ban đêm lúc 5 tuổi và tỉ lệ này giảm còn 10% khi lên 10 tuổi

Tiểu dầm ban đêm là tình trạng lành tính tự giới hạn, trong khi tiểu không tự chủ ban ngày nhất là khi trẻ đã từng tiểu tự chủ trước đây gợi ý bệnh lý thực thể hay rối loạn về tâm lý ở trẻ.

Cần thăm khám kỹ để loại trừ khả năng bàng quang thần kinh, đặc biệt khi có đi kèm với triệu chứng táo bón kéo dài

Tiểu rỉ

Tia nước tiểu yếu, tiểu rỉ có thể do lực co bóp bàng quang yếu hay do mất khả năng phối hợp giữa sự co cơ bàng quang và sự dẫn cổ bàng quang trong trường hợp bàng quang thần kinh.

Ở trẻ nhũ nhi nam, tiểu rỉ đi kèm với cầu bàng quang gợi ý nhiều bệnh lý tắc nghẽn đường tiểu như van niệu đạo sau.

Quan sát dòng nước tiểu là một thăm khám cần thiết trước một bệnh nhân nghi ngờ bệnh lý hệ niệu

Tiểu lắt nhắt và tiểu đau

Trẻ nam và nữ tuổi từ 5-14 tuổi đi tiểu mỗi ngày từ 4-8 lần

Tiểu nhiều lần thường ít khi đơn độc, thường kèm với tiểu gấp

Tiểu nhiều lần có thể do nhiều nguyên nhân: uống nhiều, giảm dung tích bàng quang, kích thích bàng quang (vd trong nhiễm trùng tiểu)

Tiểu đau có thể do viêm niệu đạo, viêm bàng quang, nhưng đôi khi tiểu đau cũng có thể gặp trong viêm đường sinh dục của cả nam lẫn nữ

4. Phù :

Do tăng thể tích dịch ngoại bào (ECF)

Phù xuất hiện đầu tiên ở mi mắt (có thể chẩn đoán lâm do dị ứng), sau đó phù toàn thể: phù ấn lõm ở chân, báng bụng...

Có 2 cơ chế gây phù do thận:

Trong viêm cầu thận cấp và suy thận: phù do giảm bài tiết muối, nước, dẫn đến phù kèm theo tăng thể tích nội bào, tăng huyết áp và sung huyết phổi

Trong hội chứng thận hư: phù do giảm áp lực keo máu, hậu quả của giảm protein máu dẫn đến thoát dịch từ lòng mạch vào mô kẽ. Ngoài ra, trong HCTH còn có hiện tượng tăng tái hấp thu natri ở ống thận xa.

Phù do viêm cầu thận cấp thường đi kèm với tiểu máu và cao huyết áp, trong khi phù do HCTH thường thuần túy. Tuy nhiên, một số ít trường hợp HCTH vẫn có cao huyết áp và tiểu máu.

5. Triệu chứng không đặc hiệu:

Nhiều trường hợp trẻ bị bệnh thận đến khám vì những triệu chứng không đặc hiệu như: mệt mỏi, chán ăn, chậm lớn, hay ói...

Mệt mỏi

Triệu chứng liên quan đến tăng urê máu thường không điển hình: trẻ mệt mỏi, chán ăn, ói...

Một số ít trường hợp trẻ đến trong bệnh cảnh suy thận cấp nhưng sau đó được phát hiện suy thận mạn và không có ghi nhận tiền căn bệnh lý trước đó. Thiếu máu đáp ứng với điều trị erythropoietin cũng là triệu chứng của suy thận mạn

Chậm phát triển

Trẻ bị suy thận mạn hay một số bệnh lý ống thận có thể đến khám vì chậm phát triển thể chất

Nhiều rối loạn là nguyên nhân dẫn đến tình trạng này: ăn ít, toan chuyển hóa, loạn dưỡng xương, thiếu máu, mất nước và muối mạn tính, tăng urê máu, rối loạn tiết hormone tăng trưởng (Growth Hormone – GH).

Ở trẻ nhỏ, suy thận mạn có thể bị bỏ sót vì creatinine trong máu có thể không tăng quá cao nếu khối lượng cơ của trẻ quá thấp

Rối loạn dạ dày-ruột

Bệnh cảnh lâm sàng của một trẻ suy thận mạn nổi bật là chán ăn, ăn ít, ói.

Nguyên nhân do rối loạn chức năng vận động của ruột, thường gây ra chứng trào ngược dạ dày thực quản, thay đổi vị giác, mất muối và nước mạn tính dẫn đến tình trạng chán ăn.

Tất cả các nguyên nhân trên phối hợp gây ra giảm năng lượng nhập. Đây là nguyên nhân chính dẫn đến suy dinh dưỡng.

6. Tình cờ phát hiện không có triệu chứng lâm sàng:

Nhiều trường hợp trẻ bị bệnh thận nhưng không hề có bất kỳ dấu hiệu cảnh báo nào. Trẻ được phát hiện bệnh thận rất tình cờ qua các thăm khám định kỳ hay xét nghiệm tầm soát.

Siêu âm tiền sản

Siêu âm cho sản phụ trước sanh có thể phát hiện một số bất thường đường tiết niệu. Thường gặp nhất là thận ứ nước do hẹp khúc nối bể thận niệu quản, sau đó là thận loạn sản dạng đa nang, dị sản hoặc bất sản thận hai bên gây ra tình trạng thiếu ối...

Tuy nhiên, siêu âm tiền sản có thể bỏ sót hẹp van niệu đạo sau.

Thăm khám tổng quát giai đoạn sơ sinh

Khám bụng có thể giúp phát hiện bệnh thận niệu giai đoạn sơ sinh (ví dụ: sờ được cầu bàng quang, hay thận to trong bệnh lý thận ứ nước, bệnh xơ nang, huyết khối tĩnh mạch hay bứu thận...)

Cần tầm soát bất sản hay dị sản thận nặng nếu có tiền sử thiếu ối và đặc biệt nếu có đi kèm với các dị tật do chèn ép (tai cup, gương mặt Potter, thiếu sản phổi, trật khớp háng bẩm sinh...)

Trẻ bị thoát vị thành bụng (hội chứng prune belly) đi kèm với tinh hoàn ẩn hai bên và nhiều bất thường bẩm sinh đường niệu khác

Trẻ có các dị tật ở tim, đường tiêu hóa (đặc biệt là tật không hậu môn), đường sinh dục, thường hay có các bất thường ở thận đi kèm

Xét nghiệm máu, nước tiểu định kỳ

Tại Nhật Bản, học sinh được xét nghiệm nước tiểu định kỳ để tầm soát bệnh thận. Bệnh thận cũng được phát hiện khi xét nghiệm sinh hóa máu.

Tầm soát trong gia đình

Khi một bệnh nhân được chẩn đoán bệnh thận di truyền, đặc biệt khi di truyền trội hay trên nhiễm sắc thể giới tính X, cần tầm soát bệnh thận ở các thành viên khác trong gia đình. Khi đó có thể chẩn đoán một số người mắc bệnh mà trước đó hoàn toàn không có triệu chứng gì

II. KHAI THÁC BỆNH SỬ VÀ TIỀN SỬ

1. Tiền sử gia đình:

Rối loạn chức năng ống thận di truyền, viêm cầu thận di truyền, bệnh thận đa nang, tiền sử tiểu máu đại thể, hội chứng Alport...

Đánh giá tiền sử gia đình cần thận là bước cần thiết trong đánh giá một trẻ bệnh thận vì có thể cung cấp các dữ kiện quan trọng cho chẩn đoán

2. Tiền sử sản khoa và sau sinh:

Tiền sử thiếu ối, bất thường trên siêu âm sản khoa

Bất thường nhau thai: nhau phôi đại, có trọng lượng lớn hơn 25% trong lượng em bé gợi ý hội chứng thận hư bẩm sinh.

Tiền sử ngạt chu sinh, đặc biệt có liên quan với tiểu máu đại thể gợi ý huyết khối tĩnh mạch thận

3. Tiền sử bệnh lý:

Cần lưu ý tiền sử bệnh lý ở tất cả hệ cơ quan của trẻ vì bất thường thận và đường niệu thường nằm trong hội chứng bất thường bẩm sinh hay rối loạn đa cơ quan

Khám chuyên khoa tai mũi họng để phát hiện tật điếc ở trẻ trong hội chứng Alport hay hội chứng phế quản-tai-thận (branchiootorenal syndromes)

Khám chuyên khoa mắt để phát hiện viêm màng bồ đào trong hội chứng Laurence-Moon-Biedl

Bất thường xương liên quan đến loạn dưỡng xương thường liên quan với bất thường ở thận

Tổn thương thận có thể nằm trong bệnh cảnh tổn thương đa cơ quan ví dụ: lupus, viêm đa khớp dạng thấp thiếu niên (JRA), hay các bệnh lý viêm mạch máu khác.

Tổn thương thận do thuốc có thể xảy ra ở các bệnh nhân đang sử dụng: kháng sinh, lợi tiểu, thuốc chống ung thư...

Hỏi tiền sử về đi tiểu và bệnh lý đường tiểu: đặc biệt là hỏi về tia nước tiểu (urinary stream), có thể hỏi thêm về tuổi kiểm soát được việc đi tiểu ban ngày và ban đêm. Tiền sử tiểu máu hay nhiễm trùng đường tiểu có thể có liên quan đến bệnh thận hiện tại

Hỏi về chế độ ăn: bắt đầu từ thời kỳ sơ sinh: trẻ bú mẹ hay bú bình? Có ói hay chán ăn? Uống nhiều? thông tin về chế độ ăn hiện tại

Tiền sử các bất thường hệ tiêu hóa trước đó: tiêu chảy gợi ý nhiễm *Escherichia coli* có thể gây ra hội chứng tán huyết urê huyết cao (HUS)

III. KHÁM LÂM SÀNG

1. Tổng trạng chung:

Đánh giá nhanh bệnh nhi xem có tình trạng cần cấp cứu ngay không: sốc, suy hô hấp, rối loạn tri giác, trẻ có đang bị đau không. Kiểm tra da, niêm mạc, móng để phát hiện thiếu máu, những triệu chứng khác chứng tỏ suy thận mạn (chậm phát triển thể chất, biến dạng xương do loạn dưỡng xương...)

Đánh giá tình trạng dinh dưỡng và phát triển: cần đo chiều cao và cân nặng trẻ và so sánh với bảng bách phân vị theo giới, chủng tộc và tuổi. Đánh giá về phát triển dậy thì ở trẻ lớn, đánh giá về khối lượng cơ, lượng mỡ của cơ thể

Đánh giá tình trạng nước của cơ thể : Đầu tiên đánh giá lượng nước chung của cơ thể, cân bằng giữa dịch ngoại bào (ECF) và nội bào (ICF), kế tiếp là dịch ngoại bào và cân bằng giữa thể tích nội mạch và mô kẽ, cuối cùng là thể tích nội mạch và tình trạng tuần hoàn.

Phù : xuất hiện khi thể tích dịch ngoại bào tăng 10%. Tăng thể tích dịch mô kẽ gây ra phù ngoại biên, phát hiện bằng dấu hiệu ấn lõm trước xương chày. Tăng thể tích nội mạch gây ra tăng huyết áp, CVP tăng và có thể dẫn đến phù phổi. Ngược lại, mất nước ở mô kẽ gây ra dấu hiệu véo da dương tính, giảm thể tích nội mạch có thể gây tụt huyết áp, CVP thấp, suy tuần hoàn. Dấu hiệu hạ huyết áp tư thế là dấu hiệu sớm của giảm thể tích tuần hoàn.

2. Khám các cơ quan:

Đánh giá tình trạng tuần hoàn: tụt HA, tưới máu ngoại biên giảm (chi lạnh, chênh lệch giữa nhiệt độ ngoại biên và trung tâm lớn hơn 2 °C) là triệu chứng giảm cung lượng tim. Nếu CVP thấp nguyên nhân là do giảm thể tích, ngược lại CVP cao nguyên nhân do tim. CVP là một đánh giá quan trọng. Bóng tim trên XQuang tim phổi cũng giúp ích trong đánh giá tuần hoàn nhưng đối với trẻ nằm ICU cần phải được theo dõi CVP liên tục

Khám tim mạch – phổi:

Mạch: đánh giá tần số, đều hay không, độ nảy mạnh của mạch. Nên bắt mạch tại vị trí động mạch đùi

Huyết áp: đo huyết áp là việc không thể thiếu khi thăm khám trẻ bị bệnh thận. So sánh HA bệnh nhi với bảng huyết áp theo tuổi ,giới và chiều cao. Đo HA liên tục 24 giờ (Holter huyết áp) sẽ đánh giá tăng huyết áp chính xác hơn

Nghe tim: âm thổi của tim bẩm sinh (có thể gây ra bệnh cảnh viêm nội tâm mạc nhiễm trùng) hay âm thổi do thiếu máu. Tiếng cọ màng tim có thể nghe được trong bệnh cảnh tăng urê máu nặng.

Khám phổi: đánh giá tình trạng thông khí phổi (gặp trong phù phổi), có thể đo SpO2 hay khí máu động mạch. Tình trạng tăng thông khí có thể gặp trong toan chuyển hóa (nhịp thở Kussmaul). Nghe phổi có thể phát hiện hội chứng ba giảm (tràn dịch màng phổi trong bệnh cảnh phù toàn thân), ran ẩm lan tỏa trog phù phổi cấp.

Da: tìm tử ban dạng sẩn trong Henoch Schonlein, sang thương da màu tím, đau ở đầu ngón do viêm mạch máu, hồng ban cánh bướm của lupus, vết café-au-lait trong bệnh đa u sợi thần kinh (có thể có liên quan với hẹp động mạch thận và tăng huyết áp)...Khám khoang miệng cũng rất quan trọng có thể thấy phì đại nướu răng trong ngộ độc cyclosporine, lưỡi quá to so với khoang miệng trong hội chứng Beckwith-Wiedemann (có liên quan với bất sản tủy thận)...

Khám bụng:

Bụng chướng: trong bệnh thận, bụng chướng có thể do báng bụng, thận to do ứ nước hay do bứu thận, hay ứ nước bàng quang

Thận to: thận chỉ có thể sờ thấy ở trẻ sơ sinh bình thường. Khó có thể phân biệt thận to do bệnh thận đa nang, bứu thận, hay thận ứ nước

Gan lách to: bệnh thận có đi kèm gan lách to có thể gợi ý bệnh cảnh tổn thương đa cơ quan (lupus, viêm đa khớp dạng thấp), nhiễm trùng nặng (viêm nội tâm mạc nhiễm trùng, viêm thận do shunt), bệnh thận do tăng acid uric, cường lách do xơ gan đi kèm bệnh thận đa nang

Cầu bàng quang: nếu có phải đánh giá về vấn đề đi tiểu của bệnh nhi và được khám đánh giá kỹ càng

Bộ phận sinh dục: phát hiện tật lỗ tiểu đóng thấp, tinh hoàn ẩn hai bên, tật lưỡng giới giả nam (male pseudohermaphroditism) có u nguyên bào thận đi kèm bệnh lý cầu thận trong hội chứng Denys-Drash. Lưỡng giới giả nữ gợi ý khả năng tăng sinh thượng thận bẩm sinh có mất muối.

Hậu môn: tật không hậu môn phát hiện ở sơ sinh có thể có liên quan đến các bất thường bẩm sinh có ảnh hưởng đến thận

Khám thần kinh: cần thăm khám cẩn thận hệ thần kinh trung ương, nhất là các trẻ tăng huyết áp nặng, tổn thương đa cơ quan hay đang nằm ICU. Trẻ co giật có thể do tăng urê huyết, cao huyết áp, tăng hay giảm natri máu, giảm Ca, Mg máu, tổn thương cả hai cơ quan thận và não trong bệnh cảnh HUS hay viêm mạch máu hệ thống. Trẻ co cứng cơ (cơn tetany) có thể do hạ Ca máu hay kiềm chuyển hóa. Tăng huyết áp nặng có thể gây ra bệnh não do tăng huyết áp: liệt mặt trung ương, xuất huyết não.

Khám mắt: cho nhiều dấu hiệu quan trọng liên quan đến bệnh thận. Canxi hóa củng mạc là dấu hiệu của tăng Ca hay tăng phosphate máu. Khám mắt bằng đèn khe (slit lamp) có thể phát hiện dấu lắng đọng tinh thể ở giác mạc trong bệnh cảnh cystinosis. Sừng hóa giác mạc có thể gặp trong hội chứng Alport. Tăng nhãn áp bẩm sinh là đặc điểm của hội chứng Lowe. Tật không móng mắt hay đi kèm với u nguyên bào thận (nephroblastoma). Đục thủy tinh thể (cataract) có thể gặp trong nhiều trường hợp: điều trị corticoide kéo dài, rối loạn chức năng ống thận (hay đi kèm với galactosemia)

Khám đáy mắt: có thể phân độ tăng huyết áp: động mạch co nhỏ, xuất huyết, xuất tiết và phù gai thị. Dấu hiệu phù gai thị cũng gặp trong tăng áp lực nội sọ do phù não ở trẻ bệnh nặng hay sau ngưng corticoide. Tổn thương võng mạc trên bệnh nhân tiểu đường cũng đi kèm với tổn thương thận nhưng ít gặp ở trẻ em.

Tai mũi họng: dị dạng tai ngoài thường do thiếu ối trong thai kỳ và hay đi kèm với dị tật ở thận. Điếc tiếp nhận âm sắc cao (high tone sensorineural deafness) là đặc điểm của hội chứng Alport, thường dễ bỏ qua và phát hiện nhờ đo thính lực. Điếc thần kinh có thể có liên quan đến toan hóa ống thận xa. Ngoài ra, điếc còn là hậu quả của điều trị aminoglycoside nhất là trong thời kỳ sơ sinh hay điều trị lợi tiểu furosemide liều cao

Hệ xương khớp:

Xương: còi xương có thể là hậu quả của loạn dưỡng xương do suy thận hay bệnh lý ống thận. Trật khớp háng bẩm sinh cũng thường gặp ở trẻ nhũ nhi có đi kèm bệnh thận. Trật lồi cầu xương đùi là đặc điểm của loạn dưỡng xương trong suy thận, hoại tử chỏm xương đùi có thể là biến chứng của điều trị corticoide đặc biệt ở bệnh nhân ghép thận. Tật đa ngón (polydactyly) có thể gặp trong các hội chứng có liên quan đến thận và có thể bị bỏ sót do trẻ đã được cắt ngón thừa trong thời kỳ nhũ nhi. Dị tật ở cột sống, ví dụ thoát vị màng não tủy (meningomyelocele), bất sản cùng cụt có thể gây ra bàng quang thần kinh. Chứng phì đại bán thân (hemihypertrophy) đôi khi có liên quan với nephroblastoma, hội chứng Beckwith-Wiedemann hay chứng xốp tủy thận.

Khớp: bệnh lý khớp có thể gặp trong lupus, Henoch Schonlein. Đôi khi có thể gặp tổn thương khớp trong bệnh thận màng nguyên phát. Hội chứng Lesh-Nyhan có thể có tổn thương thận (sỏi hay suy thận nhũ nhi) và tổn thương khớp dạng gout.

IV. XÉT NGHIỆM NƯỚC TIỂU THƯỜNG QUI:

1. Xét nghiệm nước tiểu bằng que nhúng (Diptick): mẫu nước tiểu nên được xét nghiệm thường qui để phát hiện tiểu máu, tiểu đạm, glucose...Hiện tại que nhúng trên thị trường có thể cho ta 11 thông số: urobilinogen (URO), glucose (GLU), keton (KET), bilirubin (BIL), protein (PRO), nitrit (NIT), pH, máu (BLD), tỉ trọng (SG), leucocyte esterase (LEU), acid ascorbic (ASC). Ngoài ra, còn có một số loại que nhúng chuyên biệt khác như: Hemastix (phát hiện tiểu máu), Albustix (phát hiện tiểu đạm), clintix (phát hiện tiểu glucose).

2. Cặn lắng nước tiểu và cấy nước tiểu:

Soi cặn lắng nước tiểu là một phần không thể thiếu của của bất kỳ nhà thận học lâm sàng nào. Hiện nay, soi cặn lắng nước tiểu có khuynh hướng được thực hiện tại phòng xét nghiệm. Điều này có thể có nhiều bất lợi: thiếu những dữ kiện lâm sàng chính xác và không rõ mẫu nước tiểu có sạch và mới hay không.

Mẫu nước tiểu giữa dòng sau khi lấy nên được đưa đi soi, cấy ngay khi nghi ngờ nhiễm trùng tiểu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Vũ Huy Trữ. Thực hành lâm sàng chuyên khoa Nhi 2011.
2. Mohan A. Shenoy and Nicholas J. A. Webb. Clinical Evaluation of the Child with Suspected Renal Disease. Pediatric Nephrology 7th edition, 2016, Springer, 595-612.
3. George van der Watt, Fierdoz Omar, Anita Brink, and Mignon McCulloch. Laboratory Investigation of the Child with Suspected Renal Disease. Pediatric Nephrology 7th edition, 2016, Springer, 613-636.