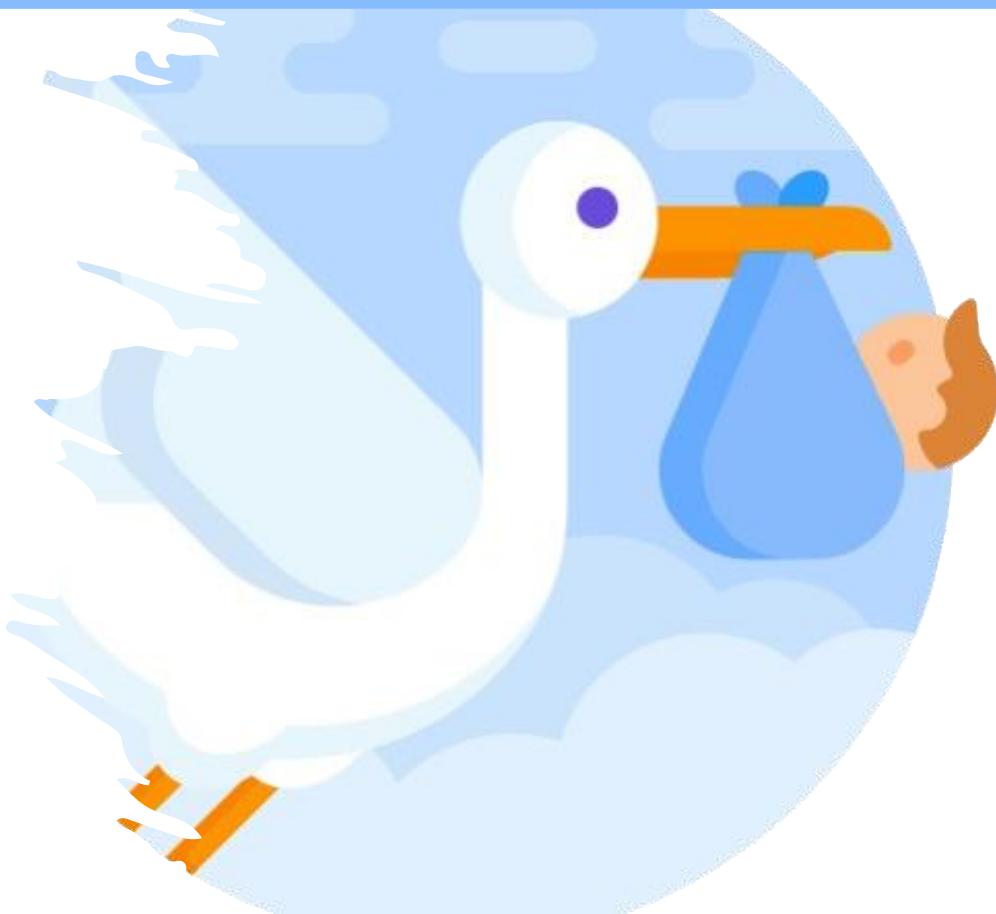


UWORLD PEDIATRICS

2022



NT HN – Dr GT – BP – Emma – Hải Cẩu

Câu 1: Một bệnh nhân 16 tuổi đến phòng khám để ngừa thai khẩn cấp. Tối qua em có giao hợp không an toàn và lo lắng vì sợ mang thai. Kinh chót của em là khoảng 1 tuần trước, em có chu kỳ kinh nguyệt đều đặn kể từ lần hành kinh đầu tiên. Khám thực thể bình thường và test mang thai qua nước tiểu âm tính. Sau khi được nghe tư vấn nhiều sự lựa chọn ngừa thai khẩn cấp, em mong muốn lựa chọn phương án dùng thuốc và có đề cập đến việc ba mẹ của em hiện tại không biết vấn đề này. Trong tình huống này, lựa chọn nào là hợp lý nhất cho bệnh nhân trên?

- A. Có sự đồng ý từ bố mẹ em trước khi cung cấp phương án tránh thai khẩn cấp
- B. Kê thuốc misoprostol (prostaglandin E1)
- C. Thuốc levonorgestrel
- D. Trấn an em rằng mang thai không thể xảy ra và không cần tránh thai khẩn cấp
- E. Dùng thuốc tránh thai liều cao đường uống

Đáp án: C

Tránh thai khẩn cấp			
Phương pháp	Thời gian sau giao hợp	Hiệu quả	Chống chỉ định
Dụng cụ tử cung chứa đồng	0-120 giờ	>= 99%	- Viêm vùng chậu cấp - Dị dạng buồng tử cung nặng - Bệnh Wilson - Biến chứng ghép tạng thất bai
Ulipristal	0-120 giờ	98%-99%	- Không
Levonorgestrel	0-72 giờ	59%-94%	- Không
Thuốc tránh thai đường uống *	0-72 giờ	47%-89%	- Không

* Thuốc tránh thai đường uống kết hợp estrogen/progestin chứa levonorgestrel hoặc norgestrel.

Bệnh nhân quan hệ tình dục không an toàn thuộc nhóm tránh thai khẩn cấp (EC – Emergency contraception). Điều kiện xác định phương pháp lựa chọn tránh thai khẩn cấp ở bệnh nhân:

- Bệnh nhân có test mang thai dương tính không thuộc nhóm tránh thai khẩn cấp bởi vì sự cấy thai đã diễn ra.
- Ngược lại, bệnh nhân có test mang thai âm tính vẫn có nguy cơ mang thai ngoài ý muốn và thuộc nhóm tránh thai khẩn cấp (loại trừ D).

Levonorgestrel là phương án hợp lý nhất cho tránh thai khẩn cấp; liều cao progestin ngừa mang thai bằng cách ức chế đỉnh LH, do đó làm trì hoãn quá trình phóng noãn. Ngoài ra nó còn làm dày lớp chất nhầy và làm mỏng lớp nội mạc. Levonorgestrel hiệu quả cao (lên đến 94%); tuy nhiên, hiệu quả thuốc sẽ giảm khi thời gian sau giao hợp vượt quá 72 giờ (xuống 59%). Do đó, viên levonorgestrel nên được cho càng sớm càng tốt sau quan hệ tình dục không an toàn. Hầu hết các bang ở Mỹ cho phép trẻ vị thành niên giữ bí mật về việc tránh thai, mang thai và bệnh lý lây truyền qua đường tình dục, không cần tham vấn ý kiến của bố mẹ. (Loại trừ A).

Lựa chọn B. Ở những bệnh nhân có test mang thai dương tính (tức là thai đã cấy), misoprostol (prostaglandin E1) có thể được sử dụng để phá thai hay chấm dứt thai kỳ bằng cách kích thích co bóp tử cung. Misoprostol không ngừa mang thai, và do đó không được dùng trong tránh thai khẩn cấp.

Lựa chọn E. Thuốc tránh thai đường uống phối hợp, thường được sử dụng ngừa thai trước giao hợp, cũng có thể dùng cho tránh thai khẩn cấp bằng cách uống nhiều viên cùng lúc để đạt ngưỡng progestin cần thiết làm trì hoãn sự phóng noãn. Tuy nhiên, liều cao estrogen gây nhiều tác dụng không mong muốn (nôn ói nhiều), và phương pháp này ít hiệu quả (47-89%) so với levonorgestrel.

Tóm lại: Levonorgestrel là thuốc phù hợp và hiệu quả cho tránh thai khẩn cấp để ngừa mang thai bằng cách trì hoãn quá trình phóng noãn. Ở hầu hết các bang, trẻ vị thành niên được tư vấn và lựa chọn phương án ngừa thai mà không cần tham vấn bố mẹ.

Câu 2: Một bé trai 6 tháng tuổi được đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Bé ngồi với sự trợ giúp, miệng ngậm núm vú giả và có đáp ứng khi gọi tên. Bé không biết bập bẹ hay cầm nắm đồ vật. Bé uống 24-28 oz (tương ứng 720-840 ml) sữa tuyệt trùng từ ngân hàng sữa tại địa phương. Bé được nhận nuôi ở Uganda từ lúc 2 tháng tuổi. Về tiền sử sản khoa chỉ biết là bé sinh đủ tháng, quá trình chuyển dạ và cuộc sinh không xảy ra biến chứng. Tiền sử gia đình không rõ. Tiêm chủng theo lịch. Bé không có bệnh lý mạn tính và không dùng thuốc. Chiều cao và cân nặng tương ứng ở bách phân vị thứ 20th và 40th. Vòng đầu ở bách phân vị 30th. Bé không có dị dạng trên khuôn mặt. Thóp trước chưa đóng và phẳng, xương sọ mềm và chịu tác động khi dùng lực ấn vào. Sung cổ tay hai bên. Phân chi dưới không bị cong. Khám tim phổi và phần bụng bình thường. X-quang cổ tay được thực hiện. Khả năng nào bên dưới gây ra bất thường trên phim x-quang của bé này?

- A. Bệnh lý viêm tự miễn
- B. Bệnh lý dự trữ lysosomal do gen lặn trên NST thường
- C. Nhiễm trùng lây truyền qua sữa
- D. Nhiễm trùng bẩm sinh
- E. Chấn thương không ngẫu nhiên (nonaccidental trauma)
- F. Thiếu vitamin

Đáp án F.

Còi xương (Nutritional rickets) là một bệnh lý phổ biến do thiếu vitamin D, chất cần thiết để chuyển hóa calcium và phát triển xương. Các yếu tố nguy cơ bao gồm ít tiếp xúc ánh sáng mặt trời và tăng sắc tố da. Sữa mẹ hoàn toàn mà không bổ sung vitamin D ở trẻ nhỏ là yếu tố nguy cơ chính gây thiếu vitamin D.

Còi xương ở trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Sữa mẹ hoàn toàn• Ít tiếp xúc ánh sáng mặt trời• Tăng sắc tố da• Mẹ thiếu vitamin D
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Nhũn sọ (craniotabes or ping-pong ball skull)

	<ul style="list-style-type: none"> Rộng khớp cổ tay Chậm đóng thóp trước Trán nhô Phì đại khớp sườn-sụn Cong xương đùi và xương chày khi bé tập đi
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Calcium huyết thanh, phosphorus, alkaline phosphatase, hormone PTH, 25-hydroxyvitamin D, 1,25-dihydroxyvitamin D X-quang
Quản lý	<ul style="list-style-type: none"> Vitamin D và bổ sung calcium

Thiếu vitamin D và calcium dẫn đến kém khoáng hóa xương và tích tụ ở bản sụn tăng trưởng. Trẻ nhỏ bị nhũn sọ (xương sọ lún khi ấn), như tình huống nêu trên. Rộng khớp cổ tay có thể xuất hiện do bản sụn phình to. Ngoài ra còn có cong xương chày/xương trụ và chậm đóng thóp trước. Cong chi dưới khi đứa trẻ tập đi (mang trọng lượng).

X-quang các vùng xương tăng trưởng nhanh (cổ tay, khớp gối) là công cụ hữu ích hỗ trợ chẩn đoán. X-quang có thể thấy rộng khớp cổ tay cổ chân (metaphyseal). Ngoài ra có thể thấy rộng khớp sườn-sụn là kinh điển.

Điều trị bao gồm bổ sung vitamin D và calcium.

Đáp án A. Viêm khớp hệ thống không rõ nguyên nhân là bệnh lý viêm tự miễn với biểu hiện sốt, viêm khớp và ban đỏ, không khớp với tình huống đề cập ở đây. Ngoài ra, x-quang thấy sưng mô mềm và mất khoang khớp.

Đáp án B. Hội chứng Hurler là bệnh lý tích trữ lysosomal do gen lặn trên NST thường gây ra với biểu hiện loạn dưỡng phức tạp (dysostosis multiplex), ở xương bao gồm rút ngắn và dày các xương dài. Bệnh nhân còn đặc trưng với khuôn mặt biến dạng điển hình (các bạn tìm hình trên google image nhé), chậm phát triển và nhiễm trùng tái đi tái lại, cũng không khớp với tình huống đề cập.

Đáp án C. HIV có thể lây truyền qua sữa mẹ. Tuy nhiên, biểu hiện lâm sàng ở trẻ nhỏ bao gồm gan lách to, hạch to và chậm tăng trưởng, không có bất thường xương. Ngoài ra, sữa từ ngân hàng sữa đều sàng lọc bệnh truyền nhiễm và sữa tuyệt trùng đã phá hủy các tác nhân gây bệnh bao gồm HIV.

Đáp án D. Bệnh giang mai bẩm sinh thường không triệu chứng, nhưng có thể gây bất thường xương, bao gồm nhũn sọ và phá hủy tủy xương của các xương dài, không tạo ra khoảng trống ở khớp. Các biểu hiện khác ở bệnh nhân có triệu chứng bao gồm gan lách to, ban đỏ, và lớn hạch, cũng không biểu hiện ở tình huống này.

Đáp án E. Chấn thương có thể biểu hiện sưng tại chỗ và không ghi nhận tiền sử chấn thương. Tuy nhiên, vết gãy xương mới và/hoặc cũ có thể nhìn thấy trên x-quang. Ngoài ra, không thấy nhũn sọ.

Tóm tắt: Còi xương thường xuất hiện ở trẻ nhỏ bú mẹ hoàn toàn mà không bổ sung vitamin D. Biểu hiện bao gồm nhũn sọ (mềm xương sọ) và biến dạng chi (rộng khớp cổ tay, cong xương chày/xương trụ). Chi dưới cong xuất hiện khi trẻ tập đi.

Câu 3: Bé gái 6 tháng tuổi được đưa đến khám vì bứt rút (quấy, kích thích) và bơ phờ (không có năng lượng). Ba mẹ bé lo lắng khi bé không thể ngồi hoặc lật dù trước đó vài tuần bé có thể làm được. Bé có tiền sử 2 lần nhiễm trùng hô hấp trước đây. Khám thực thể, bé có giảm trương lực, gan lách to và bụng nhô ra. Bé có bright red macula khi khám mắt (đốm đỏ sáng ở điểm vàng), cùng với hạch to vùng cổ. Tất cả phản xạ gân sâu đều giảm. Nguyên nhân nào bên dưới có khả năng gây ra tình trạng của bé?

- A. Thiếu men beta-hexosaminidase A
- B. Thiếu men galactocerebrosidase
- C. Thiếu men glucocerebrosidase
- D. Thiếu men lysosomal hydrolase
- E. Thiếu men sphingomyelinase

Đáp án E.

Niemann-Pick disease versus Tay-Sachs disease		
Chẩn đoán	Niemann-Pick disease	Tay-Sachs disease
Bệnh học	Thiếu sphingomyelinase	Thiếu beta-hexosaminidase A
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Gen lặn trên NST thường • Ashkenazi Jewish heritage 	
Khởi phát	Tuổi: 2-6 tháng	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Mất vận động theo mốc phát triển • Giảm trương lực • Khó cho ăn • "Cherry red" macula • Gan lách to • Mất phản xạ 	<ul style="list-style-type: none"> • Mất vận động theo mốc phát triển • Giảm trương lực • Khó cho ăn • "Cherry-red" macula • Tăng phản xạ

Đứa bé này có biểu hiện lâm sàng tương ứng với Niemann-Pick disease (NPD) type A. Có 3 types NPD, type A là nặng nhất; type B và C nhẹ hơn. Types A và B do thiếu sphingomyelinase.

NPD type A là bệnh lý do gen lặn trên NST thường gây ra với biểu hiện lâm sàng cổ điển là mất vận động theo mốc phát triển ở tuổi từ 2-6 tháng. Biểu hiện đặc trưng bao gồm gan lách to, bụng nhô ra, giảm phản xạ/mất phản xạ, và "cherry-red" macula trong khám mắt. NPD type A hầu hết gây tử vong lúc 3 tuổi. Hiện tại, bệnh lý này chưa điều trị khỏi và việc điều trị chỉ hỗ trợ là chính.

Đáp án A. Tay-Sachs disease là bệnh lý do gen lặn trên NST thường gây ra do thiếu men beta-hexosaminidase A. Tương tự NPD, Tay-Sachs cũng biểu hiện mất vận động theo mốc phát triển, giảm trương lực và "cherry-red" macula. Tuy nhiên, bệnh nhân Tay-Sachs tăng phản xạ (không mất phản xạ) và không có gan lách to.

Đáp án B. Thiếu men galactocerebrosidase trong bệnh Krabbe, bệnh lý hiếm gặp tích tụ lysosomal do gen lặn trên NST thường gây ra, biểu hiện sớm ở trẻ nhỏ với chậm phát triển, giảm trương lực và mất phản xạ. Nhưng nó không biểu hiện "cherry-red" macula và lớn tạng.

Đáp án C. Bệnh lý Gaucher do thiếu men glucocerebrosidase. Biểu hiện kinh điển bao gồm thiếu máu, giảm tiểu cầu, và gan lách to nhưng không mất vận động theo mốc phát triển và "cherry-red" macula.

Đáp án D. Hội chứng Hurler là bệnh lý tích tụ lysosomal do thiếu men lysosomal hydrolase. Nó biểu hiện ở trẻ từ 6 tháng – 2 tuổi với gương mặt biến dạng điển hình, thoát vị bẹn hoặc rốn, đục giác mạc và gan lách to.

Tóm tắt: Niemann-Pick disease type A do thiếu men sphingomyelinase và biểu hiện ở trẻ từ 2-6 tháng tuổi với mất phản xạ, gan lách to, "cherry-red" macula, và mất vận động theo mốc phát triển. Mặc dù Tay-Sachs disease biểu hiện tương tự, nhưng không biểu hiện gan lách to và mất phản xạ.

Câu 4: Một bé trai 8 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau bụng và tiêu sậm màu. Ba mẹ của bé khai bệnh: triệu chứng bắt đầu khoảng 1 tuần trước. Bé không có tiền sử sốt, buồn nôn hay nôn, ăn uống bình thường. Bé không có tiền cản đau bụng hay chấn thương trước đó. Dấu hiệu sinh tồn không nhận bất thường. Khám có vàng cung mạc và bụng ấn đau. Sờ thấy khối ở ¼ bụng trên bên phải. Kết quả xét nghiệm như sau:

Bilirubin toàn phần	6.5 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	3.4 mg/dL
Amylase	138 U/L
Lipase	152 U/L (3-43 U/L)

Siêu âm cho thấy khối ngoài gan và túi mật bình thường. Chẩn đoán phù hợp nhất trên bé này là?

- A. Nghẽn đường mật
- B. Nang đường mật
- C. Viêm đường mật
- D. Nang giả tụy
- E. Viêm gan do virus

Đáp án B.

Nang đường mật	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• Type I cysts (phổ biến nhất): ngoài gan, single cystic dilations của đường mật
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Tam chứng kinh điển là đau, vàng da và khối sờ thấy• Phần lớn nang biểu ở trẻ dưới 10 tuổi
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Nhìn thấy được trên siêu âm• ERCP
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Phẫu thuật để làm giảm tắc nghẽn và phòng ngừa chuyển dạng ác tính

Nang đường mật (biliary cyst or choledochal cyst) là giãn đường mật. Sự giãn này có thể single (một vị trí) hoặc multiple (nhiều vị trí) và có thể trong gan hoặc ngoài gan. Type thường gặp nhất là nang đường mật type I, giãn ở một điểm, ngoài gan. Nang đường mật có thể bẩm sinh hoặc mắc phải.

Biểu hiện kinh điển của nang đường mật bao gồm đau bụng, vàng da (do tắc mật) và sờ thấy khối ở bụng. Tuy nhiên, lâm sàng biểu hiện đa dạng theo tuổi. Phần lớn rơi vào nhóm trẻ dưới 10 tuổi. Trẻ nhỏ có biểu hiện vàng da và tiêu phân bạc màu (acholic stools), biểu hiện gần giống như thiếu sản đường mật hay teo đường mật. Trẻ lớn hơn có thể có viêm tụy (đau bụng, tăng lipase và amylase), có thể gây viêm tụy mạn tái phát nhiều lần. Trào ngược mật-tụy có thể gây tăng men tụy trong một số trường hợp. Người lớn với nang đường mật thường biểu hiện đau thượng vị hoặc đau $\frac{1}{4}$ bụng trên bên phải hoặc viêm đường mật.

Chẩn đoán nhìn chung dựa vào siêu âm hoặc cận lâm sàng hình ảnh học khác; nội soi mật tụy ngược dòng có thể cần thiết nếu nghi ngờ có tắc nghẽn. Nang đường mật có thể biến dạng thành ung thư đường mật. Phẫu thuật làm giảm sự tắc nghẽn và giảm nguy cơ hóa ung thư.

Đáp án A. Thiếu sản/teo sản đường mật biểu hiện sớm ở trẻ nhỏ với vàng da tắc mật và tiêu phân bạc màu, trẻ tử vong nếu không được can thiệp. Đứa trẻ này 8 tuổi, nên loại trừ khả năng này. Ngoài ra, sự hiện diện của khối sờ thấy ở bụng và túi mật bình thường trên siêu âm trong trường hợp này cũng không phù hợp với thiếu sản đường mật.

Đáp án C. Viêm đường mật có thể là biến chứng của tắc đường mật; ở người lớn với nang đường mật đặc biệt dễ gây viêm đường mật. Tuy nhiên, không có sốt là yếu tố loại trừ viêm đường mật cấp trong tình huống này.

Đáp án D. Nang giả tụy là biến chứng của viêm tụy. Nang giả tụy đặc trưng với khối sờ thấy vùng thượng vị và tăng men tụy. Nếu đủ lớn, nang giả tụy có thể gây tắc đường mật và gây vàng da. Tuy nhiên, khối sờ thấy trên bệnh nhân này ở $\frac{1}{4}$ bụng trên bên phải, giúp loại trừ khả năng nang giả tụy trong trường hợp này. Ngoài ra, nang giả tụy điển hình diễn tiến vài tuần sau viêm tụy.

Đáp án E. Viêm gan do virus có thể gây đau bụng khởi phát cấp tính, tiêu sậm màu và vàng da. Tuy nhiên, đứa trẻ này không có sốt, nôn hay buồn nôn, những biểu hiện trong viêm gan virus cấp. Hơn thế nữa, viêm gan do virus không thể giải thích kết quả siêu âm.

Tóm lại: Nang đường mật là sự giãn đường mật bẩm sinh hoặc mắc phải. Chúng có thể single hoặc multiple, và trong gan hoặc ngoài gan. Đau bụng, vàng da và sờ thấy khối là đặc trưng của bệnh này. Nang đường mật đòi hỏi phải phẫu thuật.

Câu 5: Một bé trai 3 tuần tuổi được đưa đến phòng khám vì vàng da nhiều. Một tuần trước, ba mẹ bé chú ý mắt bé và mặt trông bị vàng, phần thân của bé vàng tăng dần trong 2 ngày nay. Họ mô tả phân của bé nhạt màu. Bé bú mẹ hoàn toàn và bú tốt. Quá trình mang thai và sinh nở không biến chứng. Mẹ bé có nhóm máu O+, các xét nghiệm trước sinh bình thường. Thân nhiệt của bé là $37,2^{\circ}\text{C}$, mạch 140 lần/phút và nhịp thở 50 lần/phút. CRT < 2s. Khám ghi nhận vàng da và gan to. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hemoglobin	15g/dL
Bilirubin toàn phần	10.3 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	8.1 mg/dL
Nhóm máu	B+
Coombs test	Âm tính

Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất?

- A. Thiếu sản đường mật
- B. Vàng da do sữa mẹ
- C. Hội chứng Crigler-Najjar
- D. Thiếu máu tán huyết thai nhi (erythroblastosis fetalis)
- E. Hội chứng Gilbert
- F. Vàng da sinh lý

Đáp án A.

Thiếu sản đường mật	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Xơ hóa đường mật ngoài gan
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Không có triệu chứng lúc sinh • Trẻ 2-8 tuần tuổi: <ul style="list-style-type: none"> - Vàng da, phân bạc màu, tiểu sậm màu - Gan to
Xét nghiệm chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng bilirubin trực tiếp • Siêu âm: không có/bất thường túi mật và/hoặc CBD (common bile duct) • Sinh thiết gan: <ul style="list-style-type: none"> - Tăng trưởng đường mật trong gan - Phù nề hệ cửa - Xơ hóa • Chụp đường mật trong mổ (intraoperative cholangiography) là tiêu chuẩn vàng: <ul style="list-style-type: none"> - Tắc nghẽn đường mật
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Phẫu thuật hepatopancreaticoenterostomy (Kasai procedure) • Ghép gan

Phân bạc màu, gan to, và tăng bilirubin trực tiếp là biểu hiện cho thiếu sản đường mật (BA - Biliary atresia), chỉ định thường gặp nhất trong ghép gan ở trẻ sơ sinh. BA đặc trưng bởi sự xơ hóa tiến triển và tắc nghẽn đường mật ngoài gan, vị trí nối giữa gan và ruột non. Do đó, bilirubin được liên hợp ở gan không thể bài tiết, dẫn đến ứ mật. Trẻ sơ sinh ban đầu không có triệu chứng nhưng phát triển tình trạng tăng bilirubin trực tiếp trong máu từ 2-8 tuần tuổi, với biểu hiện vàng da, phân bạc màu, và nước tiểu sậm màu. Nếu không điều trị, gan sẽ trở nên bị viêm (gan to) và cuối cùng dẫn đến xơ gan.

Bước đầu tiên trong đánh giá là siêu âm bụng, có bất thường túi mật hoặc không hiện diện túi mật gợi ý nhiều đến BA (bởi vì túi mật chịu ảnh hưởng bởi quá trình xơ-teo gây tắc nghẽn). Sinh thiết gan cho thấy tăng trưởng đường mật trong gan, phù nề hệ cửa và xơ hóa; tuy nhiên, tắc nghẽn đường mật trong intraoperative cholangiography là tiêu chuẩn vàng cho chẩn đoán. Khi BA được xác nhận, hepatopancreaticoenterostomy (Kasai procedure) được thực hiện để tái thiết lập dòng chảy của mật từ gan xuống ruột non. Hầu hết bệnh nhân cuối cùng đều cần ghép gan.

Đáp án B. Vàng da do sữa mẹ thường đạt đỉnh vào tuần thứ 2, và đặc trưng bởi tăng bilirubin không liên hợp do tăng beta-glucuronidase (chuyển Bi TT thành Bi GT) trong sữa mẹ. Bé này tăng bi liên hợp và gan to nên không phù hợp vàng da do sữa mẹ.

Đáp án C và E. Hội chứng Crigler-Najjar và Gilbert là bệnh lý di truyền khiếm khuyết liên quan đến men UGT (uridine diphosphate glucuronosyltransferase), một enzyme chịu trách nhiệm liên hợp bilirubin. Cả hai bệnh lý này đều gây tăng bilirubin gián tiếp, không gây tăng bilirubin trực tiếp nên không phù hợp ở bệnh nhân này.

Đáp án D. Bệnh tán huyết tự miễn do bất đồng nhóm máu mẹ con (ví dụ Rh, ABO). Bệnh nhân có tăng bilirubin gián tiếp và Coombs dương tính, không phù hợp với tình huống này.

Đáp án F. Vàng da sinh lý là tình trạng lành tính, tăng bilirubin gián tiếp xuất hiện ngày thứ 2 – ngày 4, và biến mất trong 1-2 tuần. Tăng bilirubin trực tiếp luôn là tình trạng bệnh lý.

Tóm lại: Thiếu sản đường mật đặc trưng bởi sự xơ hóa đường mật ngoài gan và biểu hiện ở trẻ 2-8 tuần tuổi với tăng bilirubin trực tiếp (vàng da, phân bạc màu và nước tiểu đậm màu), kèm gan to. Chẩn đoán với cholangiography, và điều trị với hepatoprotoenterostomy, có thể có ghép gan.

Câu 6: Một bé gái 13 tháng tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì lo lắng về vết bầm da. Mẹ bé chú ý đến vết bầm quanh mắt khoảng 2 tuần trước, sau khi bé từ nhà ba bé trở về. Gần đây bé bắt đầu biết đi và thường xuyên bị té; vết bầm được cho là do té và đầu vào bàn. Vết bầm tồn tại kéo dài, và không có vị trí nào khác trên cơ thể có bầm da. Bé không sốt, không buồn nôn, không tiêu chảy, không ho hay nghẹt mũi. Khoảng 3 tuần trước, bé vừa khỏi cúm. Ba mẹ bé li hôn, và bé dành hầu hết cuối tuần ở với ba. Cân nặng 9 kg, đã giảm từ 9,5 kg khoảng 1 tháng trước. Khám ghi nhận bé có cử động hai mắt nhanh, giật với bầm dưới ổ mắt hai bên. Khám bụng hơi chướng, sờ thấy khối mập độ chắc 6 cm từ phía trước sang hông trái. Chẩn đoán phù hợp nhất ở bé này là gì?

- A. Bạo hành trẻ em
- B. Xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch
- C. Leukemia
- D. Unguên bào thần kinh
- E. Bệnh Von Willebrand
- F. Khối u Wilms

Đáp án D.

U nguyễn bào thần kinh	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• Có nguồn gốc từ neural crest• Bao gồm tủy thượng thận, hạch giao cảm
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Tuổi trung bình < 2• Khối ở bụng• Bầm quanh ổ mắt• Chèn ép tủy sống do xâm lấn ngoài màng cứng• Hội chứng opsoclonus-myoclonus
Xét nghiệm chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Tăng chất chuyển hóa catecholamine• Mô học: các tế bào xanh dương tròn, nhỏ• N-myc gen khuếch đại

U nguyên bào thền kinh là bệnh lý ác tính ở trẻ em có nguồn gốc từ primitive sympathetic ganglia (mầm hạch giao cảm) và có thể phát triển ở khắp nơi theo hạch giao cảm hoặc trong tủy thượng thận. Hầu hết các trường hợp được chẩn đoán dưới 2 tuổi, và biểu hiện kinh điển bao gồm sờ thấy khối ở bụng với triệu chứng toàn thân (sốt, sụt cân).

Bệnh nhân còn có biểu hiện bầm quanh ổ mắt "raccoon eyes", do vết cắn ổ mắt làm tắc nghẽn mạch máu mi mắt. Rung giật nhãn cầu (opsoclonus) hay cử động mắt nhanh, là biểu hiện hiếm gặp trong u tân sinh tự miễn có thể biểu hiện kết hợp với rung giật cơ (myoclonus), hay cử động giật của thân hoặc các chi, được gọi là hội chứng opsoclonus-myoclonus.

Đáp án A. Bạo hành ở trẻ em được xem xét ở bất kỳ đứa trẻ nào bị vết bầm không giải thích được. Đặc biệt là vết nứt sẹo có thể gây bầm máu quanh ổ mắt. Rung giật nhãn cầu trên bé này và sờ thấy khối ở bụng gợi ý u nguyên bào thền kinh phù hợp hơn.

Đáp án B. Xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch biểu hiện petechiae, ban xuất huyết, và/hoặc xuất huyết, thường sau đợt nhiễm virus. Rung giật nhãn cầu và khối ở bụng không phải là triệu chứng trong xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch.

Đáp án C. Leukemia có thể biểu hiện vết bầm máu không giải thích được, sụt cân và bụng chướng do gan lách to. Bệnh nhân này có rung giật nhãn cầu và khối mật độ chắc ở bụng, nên u nguyên bào thền kinh phù hợp hơn.

Đáp án E. Bệnh Von Willebrand là bệnh lý xuất huyết di truyền thường gặp nhất với biểu hiện dễ bầm máu hoặc xuất huyết da/niêm. Tuy nhiên, ngoài vết bầm trên bệnh nhân này, thì rung giật nhãn cầu và khối ở bụng không phù hợp với bệnh lý von Willebrand.

Đáp án F. Khối u Wilms là bệnh thận ác tính trong nhi khoa. Khối u Wilms và u nguyên bào thền kinh có thể biểu hiện giống nhau về triệu chứng toàn thân và khối ở bụng. Tuy nhiên, bầm quanh ổ mắt và rung giật nhãn cầu là biểu hiện của u nguyên bào thền kinh.

Tóm lại: U nguyên bào thền kinh là bệnh lý ác tính ở trẻ em có nguồn gốc từ primitive sympathetic ganglia. Biểu hiện kinh điển là khối ở bụng và triệu chứng toàn thân (sụt cân). Các biểu hiện khác bao gồm vết bầm quanh ổ mắt (di cắn cổ mắt) và hội chứng opsoclonus-myoclonus.

Câu 7: Một thanh niên 16 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì mất ý thức. Em đang chạy xe đạp thì bị mất thăng bằng và té, va đầu xuống đất. Bạn của em chứng kiến và nói rằng em bị mất ý thức khoảng 1 phút. Không có co giật. Em nôn 2 lần trong xe cấp cứu và hơi đau đầu. Không ghi nhận tiền cơn bệnh lý và tiền cản dùng thuốc. Huyết áp 121/67 mmHg, mạch 78 lần/phút. Em tĩnh. Khám ghi nhận vết bầm nhỏ và xây sát vùng thái dương phải. Khám thền kinh sọ không ghi nhận bất thường. Sức cơ hai bên 5/5. Khám cảm giác bình thường và phản xạ đối xứng. Khám tư thế không có gì bất thường. Romberg test âm tính. Bước tiếp theo phù hợp nhất trong quản lý bệnh nhân này là gì?

- A. Cho xuất viện về nhà
- B. Đo điện não đồ
- C. Chụp CT đầu không cần quang
- D. X-quang sọ
- E. Hội chẩn phẫu thuật thền kinh khẩn

Đáp án C.

Pediatric traumatic brain injury (PECARN rule)	
Đặc điểm nguy cơ cao dưới 2 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Thay đổi tri giác (mental status) Mất ý thức Nhiều cơ chế chấn thương (té > 0,9 m) Khối máu tụ da đầu nonfrontal Nứt sọ
Đặc điểm nguy cơ cao trẻ từ 2 - 18 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Thay đổi tri giác Mất ý thức Cơ chế chấn thương nặng (té > 1.5 m) Buồn nôn, nôn, đau đầu nhiều Vết nứt sọ (CSF từ mũi)
Quản lý	<ul style="list-style-type: none"> CT đầu không cần quang

Minor head trauma thường gặp ở trẻ nhỏ và trẻ vị thành niên, thường không gây biến chứng lâu dài. Tuy nhiên, tỉ lệ nhỏ bệnh nhân có chấn thương não đe dọa tính mạng (xuất huyết nội sọ). Để tránh tiếp xúc với chất phóng xạ không cần thiết từ cận lâm sàng hình ảnh học, việc quản lý minor head trauma dựa vào nguy cơ chấn thương nội sọ.

Đặc điểm nguy cơ cao chấn thương đầu ở trẻ ≥ 2 tuổi bao gồm:

- Thay đổi tri giác (ý thức)
- Mất ý thức
- Cơ chế chấn thương nặng (té > 1.5 m, té xe nặng)
- Buồn nôn, nôn hoặc đau đầu nhiều
- Biểu hiện của nứt sọ

CT đầu không cần quang là cận lâm sàng phù hợp để đánh giá xuất huyết nội sọ (khối máu tụ dưới màng cứng) khi có đặc điểm nguy cơ cao, ở bệnh nhân này có mất ý thức và nôn ói sau té. Ngoài ra, theo dõi 4-6 giờ ở phòng cấp cứu có thể là lựa chọn cho bệnh nhân này với đặc điểm nguy cơ cao đơn độc nhẹ/cải thiện (mất ý thức thoáng qua, hết nôn) nhưng có trạng thái tinh thần bình thường và không có biểu hiện nứt sọ. CT scan đầu nếu triệu chứng tồi tệ hơn trong quá trình quan sát.

Đáp án A. Bệnh nhân không có đặc điểm nguy cơ cao chấn thương nội sọ có thể được cho xuất viện với hướng dẫn khi nào cần tái khám (đau đầu nhiều). Bệnh nhân này có mất ý thức và nôn ói nên chỉ được xuất viện sau khi chụp CT scan xác nhận bình thường hoặc nếu triệu chứng cải thiện trong quá trình theo dõi.

Đáp án B. Sau chụp CT, điện não đồ có thể được thực hiện ở bệnh nhân chấn thương có co giật, không biểu hiện ở bệnh nhân này.

Đáp án D. X-quang sọ thỉnh thoảng được sử dụng để đánh giá hộp sọ ở trẻ nhỏ với tiền sử chấn thương không rõ ràng (bạo hành trẻ em), nhưng không được chỉ định cho những chấn thương đầu đã biết bởi vì chúng không thể xác định chấn thương nội sọ.

Đáp án E. Hội chẩn phẫu thuật thần kinh khẩn phù hợp nếu xuất huyết nội sọ được xác nhận trên hình ảnh học hoặc ở những bệnh nhân có dấu hiệu cảnh báo, không ổn định với chấn thương đầu.

Tóm lại: CT scan không cần quang được chỉ định cho minor head trauma với đặc điểm nguy cơ cao chấn thương nội sọ (thay đổi trạng thái tinh thần, mất ý thức, cơ chế chấn thương nặng, nôn ói hoặc đau đầu nhiều, nứt sọ). Theo dõi 4-6 giờ có thể là lựa chọn thay thế nếu tri giác bình thường và không có biểu hiện của nứt sọ.

Câu 8: Một bé trai sơ sinh được đánh giá ngay tại phòng sinh. Bé là con đầu, sinh đủ tháng (38 tuần). Khám tiền sản không ghi nhận bất thường. Dịch ối trong. Bé khóc ngay sau sinh và cử động cả 4 chi. Bé được cho nằm warmer và quấn khăn. Một phút sau sinh, nhịp tim của bé là 120 lần/phút. Bé nhăn mặt và khóc to khi bị khám. Phần thân của bé hồng nhung chỉ tím tái. Bước tiếp theo phù hợp nhất trong xử trí cho bé này là gì?

- A. Tiêm vitamin K
- B. Gắn monitor tim
- C. Lau với dịch vô trùng
- D. Đặt lên ngực mẹ
- E. Hút hầu miệng và khí quản

Đáp án D.

Hồi sức sơ sinh thường quy	
Tình trạng	<ul style="list-style-type: none">• Thai kỳ đủ tháng VÀ• Thở hoặc khóc VÀ• Trương lực cơ thích hợp
Các bước	<ul style="list-style-type: none">• Lau khô và kích thích• Làm sạch đường thở (hút hầu miệng) khi cần• Cung cấp hơi ấm (da kề da)

Bé này sinh đủ tháng, khóc và cử động với Apgar 9 điểm. Bước đầu tiên trong hồi sức sơ sinh thường quy là lau khô và kích thích bé. Bé không cần các thao tác hồi sức sâu hơn và do đó nên đặt bé tiếp xúc da kề da với mẹ.

Trẻ sơ sinh có trung tâm điều hòa thân nhiệt chưa hoàn thiện và có nguy cơ hạ thân nhiệt; do đó, lau khô và làm ấm ở trẻ là điều cần thiết để ngăn ngừa mất nhiệt. Phương pháp làm ấm bao gồm quấn khăn, đặt bé trong warmer, và/hoặc cho bé tiếp xúc da kề da với mẹ. Tiếp xúc da kề da với mẹ không chỉ làm ấm mà còn giúp bé bắt đầu bú mẹ (breastfeeding). Việc cho bú sớm giúp ngăn ngừa hạ đường huyết và có thể giảm nguy cơ tăng bilirubin máu. Vì những lý do đó, chăm sóc sơ sinh thường quy (vitamin K, vaccine viêm gan B, nhỏ mắt với erythromycin) có thể hoãn lại sau 1 giờ chờ cho thời gian tiếp xúc da kề da với mẹ. (Đáp án A).

Đáp án B. Theo lưu đồ hồi sức sơ sinh, monitor tim được xem xét trong trường hợp nhịp chậm (<100 lần/phút), ngưng thở hoặc thở rên và nên được gắn nếu cần ép tim.

Đáp án C. Lau với dung dịch vô khuẩn được thực hiện sau 24 giờ tuổi. Tắm trong dung dịch vô khuẩn không đòi hỏi. Ngoài ra, chăm sóc sơ sinh tập trung vào việc giữ cho trẻ khô để duy trì thân nhiệt.

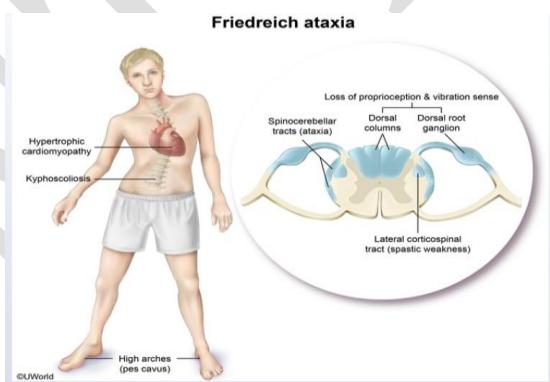
Đáp án E. Hút hẫu miêng để làm sạch đường dẫn khí thích hợp nếu dịch tiết (đàm nhớt) biểu hiện; tuy nhiên, ở bé này khóc to, không quá nhiều đàm nhớt. Hút khí quản không được khuyến cáo trong hồi sức thường quy do nguy cơ kích thích thần kinh X dẫn đến ngưng thở hoặc nhịp chậm.

Tóm lại: Hồi sức sơ sinh thường quy bao gồm lau khô, kích thích và làm ấm. Trẻ sơ sinh khỏe mạnh nên được đặt lên ngực mẹ (da kề da) để làm ấm và cho phép bé bắt đầu bú mẹ.

Câu 9: Một bé gái 14 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì yếu hai chi dưới 3 tuần nay. Ba mẹ bé bắt đầu để ý bé khá vụng về, dần dần tiến triển khó đi lại khoảng hơn 1 tuần trước. Bé có sốt, ho và nghẹt mũi khoảng 1 tháng trước, hiện tại đã ổn. Bé có tiền sử bàn chân lệch ngoài cần chỉnh hình và vẹo cột sống nhẹ. Bé không dùng thuốc và không có tiền căn dị ứng. Ba mẹ bé và hai chị gái khỏe mạnh. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám ghi nhận bé có wide-based gait (các bạn tìm hình ảnh để hiểu hơn về cụm này), và khó duy trì thăng bằng khi không được hỗ trợ. Sức cơ 2/5 ở chi dưới và 5/5 ở chi trên. Giảm cảm giác rung (vibratory) và cảm nhận vị trí ở chi dưới. MRI cho thấy teo tủy sống cổ. Khi tư vấn về chẩn đoán phù hợp nhất với ba mẹ bé, phát biểu nào bên dưới là chính xác nhất?

- A. Khuynh hướng nghĩ về bệnh lý ác tính theo diễn tiến của tình huống này
- B. Liệu pháp điều trị kháng virus sẽ làm giảm triệu chứng
- C. Xét nghiệm gene được khuyến cáo để xác nhận chẩn đoán
- D. Bệnh lý mạn tính này ổn định với liệu pháp điều trị giảm nhẹ (disease-modifying therapies)
- E. Đây là bệnh lý không tiến triển thường cải thiện với chăm sóc hỗ trợ

Đáp án C.



Thất điểu Friedreich (FA), là dạng bệnh thất điểu di truyền thường gặp nhất, do gen lặn trên NST thường gây ra với biểu hiện thất điểu tiến triển ở trẻ vị thành niên. FA do lặp lại quá nhiều trình tự bộ ba (thường gấp nhất là GAA) ở gen frataxin hay X25.

Khám thần kinh bao gồm yếu chi, loạn vận ngôn (dysarthria), mất phản xạ gân sâu, và thất điểu dáng và chi tiến triển. Mất cảm giác rung và vị trí do sự phá hủy sừng sau tủy sống. Bệnh xương đồng mắc bao gồm gù vẹo cột sống và bàn chân bẹt (lệch ngoài) như mô tả ở bệnh nhân này. Bệnh phì đại cơ tim ở hầu hết bệnh nhân, tăng nguy cơ rối loạn nhịp và suy tim,

thường dẫn đến cái chết ở tuổi 40. Chẩn đoán hình ảnh có teo túy sống cổ. Chẩn đoán xác định dựa vào test gen.

Điều trị hỗ trợ (vật lý trị liệu, hỗ trợ tâm lý), cũng như điều trị giảm nhẹ không có sẵn (Đáp án D). Test gen tiền sản và tham vấn cho thai kỳ trong tương lai để xác định tình trạng ở những người anh chị em trong gia đình hoặc nếu cả bố mẹ đều là những người mang gen gây bệnh.

Đáp án A. Chứng thất điểu – giãn mạch (ataxia-telangiectasia) do gen lặn trên NST thường gây ra, bệnh lý điển tiến biểu hiện thất điểu kèm giãn tĩnh mạch dưới da và mắt. Bệnh nhân thiếu cơ chế sửa chữa DNA lỗi làm tăng nguy cơ ác tính; FA không có khuynh hướng nghĩ về ung thư trên bệnh nhân.

Đáp án B. Viêm não do virus biểu hiện thất điểu, nhưng bệnh nhân không sốt, co giật hay thay đổi tri giác. Hình ảnh học cho thấy phù não và viêm não.

Đáp án E. Thất điểu tiểu não cấp là bệnh lý điển hình sau nhiễm trùng với biểu hiện thất điểu khởi phát cấp tính, rung giật nhăn cầu và loạn vận ngôn. Hội chứng Guillain-Barre là bệnh lý đa dây thần kinh do miễn dịch với biểu hiện mất phản xạ và yếu tăng dần. Tuy nhiên, không ảnh hưởng đến cảm giác vị trí và rung động (vibratory), và cả hai bệnh lý này thường được điều trị hỗ trợ, ngược lại với thất điểu Friedreich.

Mục tiêu học tập: Thất điểu Friedreich là bệnh lý do gen lặn trên NST thường gây ra, bệnh lý thoái hóa thần kinh với biểu hiện thất điểu tiến triển và mất cảm giác vị trí/rung động ở trẻ vị thành niên. Test gen cho thấy lặp lại quá nhiều trình tự trinucleotide.

Câu 10: Một bé trai 2 tuổi với bệnh lý hồng cầu hình liềm được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì tím tái và giảm đáp ứng. Ngày hôm qua, bé có đau bụng và ít chơi hơn bình thường. Buổi sáng, bé xanh xao và ba mẹ bé khóc bé dại. Bé không sốt, nôn ói, tiêu chảy hay nổi ban. Bé có dùng acid folic và penicilin hàng ngày. Thân nhiệt 36.7°C, huyết áp 70/30 mmHg, mạch 158 lần/phút, nhịp thở 44 lần/phút. Quan sát thực thể: bé trông xanh xao, ngủ, có hơi cử động khi kích thích đau. Khám nhận thấy âm thổi tâm thu tổng máu 3/6 trước tim và âm thở rõ. Khám bụng thấy lách to, bé nhăn mặt khi ấn 1/4 bụng trên bên trái (hạ sườn trái). CRT > 3s, chi lạnh và tái. Chỉ số xét nghiệm nào bên dưới phù hợp nhất với bệnh nhân này?

	Hồng cầu lưỡi	Tiểu cầu
A	Giảm	Giảm
B	Giảm	Bình thường
C	Giảm	Tăng
D	Tăng	Giảm
E	Tăng	Tăng

Đáp án D.

Thiếu máu nặng cấp tính ở bệnh hồng cầu hình liềm		
Nguyên nhân	Hồng cầu lưỡi	Đặc điểm
Cơn bất sản	↓	<ul style="list-style-type: none">• Ngừng tạo hồng cầu thoáng qua• Nhiễm trùng thứ phát (parovirus B19)

Splenic sequestration crisis	↑	<ul style="list-style-type: none"> Tắc mạch lách, lách to nhanh chóng Xuất hiện ở trẻ trước khi xơ teo lách
-------------------------------------	---	---

Bệnh nhân này bệnh hồng cầu hình liềm (SCD – Sickle cell disease) có lách to, biểu hiện sốc (tim nhanh, huyết áp tụt), biểu hiện phù hợp với splenic sequestration crisis, hay các tế bào hồng cầu két ở lách. Splenic sequestration là biến chứng thường gặp của SCD ở bệnh nhân trẻ có lách chưa bị xơ hóa trước đây do tắc mạch và nhồi máu tái đi tái lại (autosplenectomy).

Tế bào hồng cầu cô lập ở lách dẫn đến thiếu máu nặng cấp tính và lách to, gây biểu hiện tím tái, đau hạ sườn trái và lách to. Nếu không điều trị, splenic sequestration có thể diễn tiến thành shock giảm thể tích, do giữ đáng kể thể tích máu ở lách. Cân lâm sàng bao gồm thiếu máu hồng cầu bình thường mức độ nặng, sản xuất hồng cầu lười bù trừ và giảm tiểu cầu (do tiểu cầu cũng bị lách bắt giữ). Điều trị bao gồm bù dịch đẳng trương, truyền khối lượng nhỏ, và cuối cùng là cắt lách.

Đáp án A. Úc chế tuy xương, thường do nhiễm virus, làm giảm hồng cầu lười và giảm tiểu cầu. Bệnh nhân thường có triệu chứng giảm ba dòng tế bào máu (xanh xao, petechiae/vết bầm máu) sau hoặc trong khi nhiễm virus (sốt, ban đỏ, triệu chứng nhiễm khuẩn hô hấp trên). Bệnh nhân này có bệnh lý hồng cầu hình liềm và lách to diễn tiến nhanh nên khả năng bị splenic sequestration crisis phù hợp hơn.

Đáp án B. Cơn bất sản trong SCD ngừng tạo hồng cầu và gây thiếu máu nặng. Hồng cầu lười thấp, tiểu cầu bình thường (mặc dù thỉnh thoảng có thể thấy hơi giảm). Triệu chứng thường phát triển sau nhiễm trùng parvovirus B19, biểu hiện triệu chứng cúm không đặc hiệu và ban đỏ nhiễm khuẩn điển hình, không phù hợp với bệnh nhân này.

Đáp án C. Kết quả xét nghiệm thiếu máu thiếu sắt có thể bao gồm tăng tiểu cầu thứ phát (thrombocytosis) và giảm hồng cầu lười do không đủ sắt dự trữ. Bệnh nhân thường không có triệu chứng.

Đáp án E. Về cơ bản, bệnh nhân SCD thường có tiểu cầu bình thường, nhưng hồng cầu lười tăng do tán huyết mạn tính. Trong splenic sequestration crisis cấp tính, tiểu cầu bị bắt giữ nên gây giảm tiểu cầu.

Mục tiêu học tập: Splenic sequestration crisis, hay bắt giữ hồng cầu ở lách, trong bệnh lý hồng cầu hình liềm biểu hiện triệu chứng của thiếu máu nặng, cấp tính (nhịp tim nhanh, xanh xao, sốc) và lách to ở bệnh nhân trẻ. Kết quả xét nghiệm cho thấy thiếu máu hồng cầu bình thường, tăng hồng cầu lười và giảm tiểu cầu.

Câu 11: Bé gái 12 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì lờ mờ và thở nhanh. Ba ngày trước bé bị sổ mũi, ho và sốt, đã được điều trị khỏi. Ba mẹ của bé nói rằng 48 giờ qua bé tiểu nhiều, đau bụng, mệt mỏi tiến triển dần dần sang ngủ gà. Tại phòng khám, thân nhiệt của bé là 36.7°C, huyết áp 110/70 mmHg, mạch 138 lần/phút, nhịp thở 36 lần/phút, độ bão hòa O₂ là 99% khí trời. Khám thực thể: bé mệt, nhịp tim nhanh, thở rút lõm hạ sườn, và niêm khô. Bụng ấn đau lan tỏa nhưng không có đề kháng thành bụng. Kết quả xét nghiệm như sau:

Tổng phân tích tế bào máu	
Hematocrit	42%
Bạch cầu	13,000/mm ³
Xét nghiệm sinh hóa	
Na+	129 mEq/L
K+	4.8 mEq/L
Cl-	98 mEq/L
HCO3-	9 mEq/L
Blood urea nitrogen	24 mg/dL
Creatinine	1.2 mg/dL
Glucose	450 mg/dL

Chỉ số nào bên dưới có khả năng bị giảm trên bệnh nhân này?

- A. Hoạt tính renin trong máu
- B. Acid béo tự do trong tuần hoàn
- C. Sản xuất vasopressin vùng hạ đồi
- D. Sản xuất glucose ở gan
- E. Kali toàn phần
- F. Bài tiết chất tan trong nước tiểu

Đáp án E.

Toan ketone đáy tháo đường ở trẻ em	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tiểu nhiều/tiểu về đêm • Ăn nhiều, uống nhiều • Nôn ói, đau bụng • Sụt cân, mệt mỏi • Kiểu thở Kussmaul (thở nhanh, sâu) • Mất nước
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Glucose > 200 mg/dL • HCO3- < 15 mEq/L • pH < 7.3 • Anion gap > 14 • Ketones huyết thanh/nước tiểu
Quản lý	<ul style="list-style-type: none"> • Bolus dịch đẳng trương 10ml/kg 1 giờ • Truyền insulin + dịch đẳng trương với K+
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Phù não

Bệnh nhân này bị tăng đường huyết và toan chuyển hóa tăng anion gap phù hợp với toan ketone đáy tháo đường (DKA), khả năng là do đáy tháo đường type 1 chưa được chẩn đoán. Nhiễm trùng (nhiễm trùng hô hấp trên với sốt, ho, nghẹt mũi trên bệnh nhân này) thường là tiền triệu cho DKA do tăng catecholamine, cortisol và glucagon. Triệu chứng biểu hiện bao gồm tiểu nhiều, uống nhiều, đau bụng và mệt mỏi. Khám ghi nhận bệnh nhân mất nước và thở nhanh (kiểu thở Kussmaul) để bù trừ cho toan chuyển hóa.

Trong DKA, glucose huyết thanh vượt quá ngưỡng tái hấp thu ở thận, gây tiểu glucose và lợi tiểu thẩm thấu. Tiểu nhiều kèm theo mất lượng K+ qua thận gây giảm K+ toàn phần dù trữ

trong cơ thể. Tuy nhiên, K⁺ huyết thanh có thể bình thường (như ở bệnh nhân này) hoặc tăng do toan máu và giảm hoạt động insulin làm K⁺ dịch chuyển ra môi trường ngoại bào.

Điều trị bao gồm truyền dịch dần và chỉ định insulin. Insulin tăng cường tái phân phối K⁺ vào dịch nội bào. Do đó, truyền dịch tĩnh mạch bổ sung K⁺ để ngăn ngừa hạ K⁺ máu.

Đáp án A. Lợi tiểu thẩm thấu trong DKA làm giảm đáng kể thể tích tuần hoàn, hoạt hóa hệ thống RAA. Blood urea nitrogen và creatinine thường tăng cấp tính do giảm thể tích, như trên bệnh nhân này.

Đáp án B. DKA đặc trưng bởi sự tăng acid béo tự do trong tuần hoàn do quá nhiều glucagon so với insulin và hậu quả làm tăng ly giải chất béo.

Đáp án C. Tăng đường huyết trong DKA không chỉ gây tăng áp suất thẩm thấu nước tiểu và giảm thể tích, mà nó còn làm tăng áp suất thẩm thấu huyết thanh. Điều này làm tăng cường giải phóng vasopressin ở tuyến yên.

Đáp án D. Tăng sản xuất glucose ở gan trong DKA do tăng glucagon, catecholamines và cortisol trong tuần hoàn.

Đáp án F. Tăng đường huyết trong DKA gây lợi tiểu thẩm thấu, tăng bài tiết glucose, ketones, Na⁺, K⁺ và phosphate trong nước tiểu.

Tóm lại: DKA (toan ketone đái đường) biểu hiện tiểu nhiều, đau bụng và mệt mỏi, thường có tiền triệu là nhiễm trùng. Kết quả xét nghiệm cho thấy tăng đường huyết và toan chuyển hóa tăng anion gap. DKA biểu hiện lợi tiểu thẩm thấu làm giảm K⁺ toàn phần trong cơ thể, kể cả khi K⁺ huyết thanh bình thường hoặc tăng.

Câu 12: Một bé gái 2 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Bé bú mẹ hoàn toàn và được bổ sung vitamin D đầy đủ. Bé có thể giữ được đầu khi nằm sấp và mỉm cười đáp lại. Bé được chăm sóc tại nhà. Ba của bé thỉnh thoảng hút thuốc lá nhưng khi không có bé bên cạnh. Bà của bé thường hỗ trợ chăm sóc bé ban đêm và ngủ cùng giường với bé. Đánh giá phát triển phù hợp theo tuổi. Bé có lịch tiêm vaccine định kỳ hôm nay. Mẹ bé khóc lóc và đề cập đến vấn đề anh họ 3 tháng tuổi của bé vừa mới mất khi nằm trong nôi; nguyên nhân vẫn chưa thể giải thích được sau khi sinh thiết. Cô hỏi thông tin về cách ngừa biến cố. Ngoài việc cho ngủ tư thế ngửa, điều nào dưới đây giúp làm giảm tỉ lệ tử vong không rõ nguyên nhân ở trẻ sơ sinh?

- A. Cho bé ngủ cùng với người chăm sóc
- B. Trì hoãn tiêm vaccine 2 tháng
- C. Hạn chế tiếp xúc thuốc lá thụ động (Limiting second-hand smoke exposure)
- D. Đặt trẻ nằm tư thế ngủ nghiêng
- E. Sử dụng monitor apnea (máy theo dõi ngưng thở) tại nhà

Đáp án C.

Hội chứng đột tử ở trẻ sơ sinh (SIDS)		
	Yếu tố nguy cơ	Phòng ngừa
Yếu tố người mẹ	<ul style="list-style-type: none">• Hút thuốc lá trong hoặc sau mang thai• Tuổi mẹ < 20	<ul style="list-style-type: none">• Tránh hút thuốc trong và sau mang thai

	<ul style="list-style-type: none"> Chăm sóc trước sinh không phù hợp 	<ul style="list-style-type: none"> Chăm sóc tiền sản định kỳ
Yếu tố trẻ sơ sinh	<ul style="list-style-type: none"> Tư thế ngủ nằm sấp/nằm nghiêng Soft sleep surface, loose bedding Ngủ chung (bed-sharing) Sinh non Anh chị em SIDS 	<ul style="list-style-type: none"> Ngủ tư thế nằm ngửa Bề mặt giường cứng chắc Ngủ cùng phòng (room-sharing) Dùng núm vú giả

Hội chứng đột tử ở trẻ sơ sinh (SIDS) gây tử vong ở trẻ độ tuổi từ 1 tháng tuổi đến 1 tuổi ở Mỹ. Nó được định nghĩa là cái chết đột ngột, ngoài ý muốn không thể giải thích được bằng tiền sử hoặc khám nghiệm tử thi.

Tư thế ngủ là yếu tố nguy cơ thay đổi được quan trọng trong phòng ngừa SIDS. Năm 1992, the American Academy of Pediatrics khuyến cáo trẻ sơ sinh được đặt ở tư thế nằm ngửa khi ngủ để làm giảm nguy cơ SIDS. Phương pháp này đã được chứng minh hiệu quả cao, làm giảm đáng kể tỉ lệ SIDS ở Hoa Kỳ.

Các yếu tố nguy cơ khác liên quan đến làm giảm tỉ lệ SIDS bao gồm hạn chế tiếp xúc thuốc lá trước và sau sinh, sử dụng núm vú giả khi ngủ và ngủ cùng phòng (không ngủ cùng giường) với người chăm sóc. Ngủ cùng giường (Đáp án A) với ba mẹ và anh chị nhín chung không khuyến khích, đặc biệt khi ba mẹ hút thuốc lá trên giường hoặc sử dụng chất kích thích. Do nguy cơ ngạt thở, giường nệm mềm (Đáp án F), giường rời hay loose bedding không được khuyến khích.

Đáp án B. SIDS không liên quan đến chỉ định tiêm của bất kỳ loại vaccine nào. Vaccine theo lịch được khuyến cáo và có tiềm năng làm giảm nguy cơ SIDS.

Đáp án D. Mặc dù tư thế nằm sấp là yếu tố nguy cơ cao nhất gây SIDS, tư thế ngủ nghiêng là làm tăng nguy cơ này. Tư thế nghiêng có thể thứ phát dẫn đến tăng nguy cơ lăn vào tư thế nằm sấp.

Đáp án E. Máy theo dõi ngưng thở tại nhà không được khuyến cáo thậm chí nếu đứa trẻ sơ sinh có yếu tố nguy cơ không thay đổi được (anh chị em bị SIDS) do không đủ bằng chứng về lợi ích của nó.

Tóm lại: Hội chứng đột tử trẻ sơ sinh (SIDS) là cái chết đột ngột không giải thích được ở trẻ dưới 1 tuổi. Nguy cơ SIDS giảm khi tránh thuốc lá, sử dụng núm vú giả, ngủ tư thế ngửa với giường cứng chắc, và ngủ cùng phòng chứ không ngủ cùng giường với người chăm sóc.

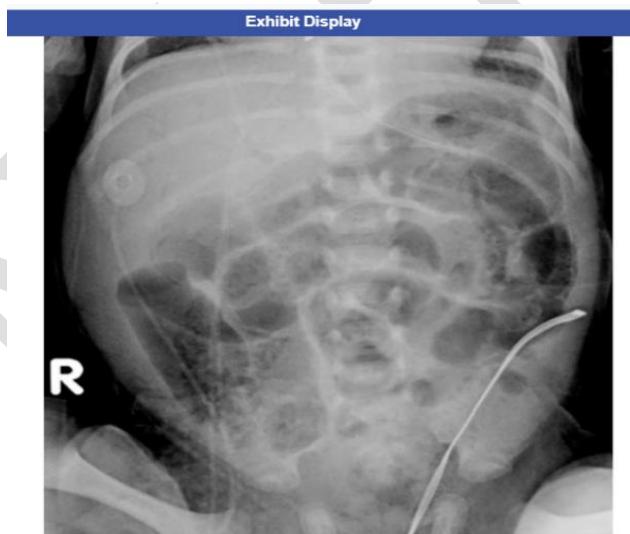
Câu 13: Bé gái 7 ngày tuổi trong phòng chăm sóc sơ sinh tích cực (intensive care unit) có thân chung động mạch, bú kém và chướng bụng. Bé được sinh ở thai kỳ 38 tuần, chuyển dạ tự phát và sinh qua ngả âm đạo, đang chờ đủ ký trước khi phẫu thuật điều trị bệnh tim bẩm sinh cho bé. Bé bú sữa công thức và lấy lại được cân nặng lúc sinh. Thân nhiệt 35°C, huyết áp 60/30 mmHg, mạch 180 lần/phút, nhịp thở 65 lần/phút. Độ bão hòa oxy là 82%/khí trời. Khám thực thể cho thấy bé hôn mê, tím tái với bụng hơi chướng và mất nhu động ruột. Phân có máu đỏ tươi. Sonde mũi-dạ dày được đặt để làm giảm áp lực và dịch mật chảy qua sonde. X-quang bụng được thực hiện. Chẩn đoán phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

A. Viêm đại tràng *Clostridoides difficile*

- B. Lồng ruột
 C. Ruột xoay bất toàn với xoắn ruột giữa (midgut)
 D. Protein sữa thúc đẩy viêm trực tràng
 E. Viêm ruột hoại tử

Đáp án E.

Viêm ruột hoại tử	
Các yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Sinh non Rất nhẹ cân (< 1.5 kg) Dinh dưỡng qua đường tiêu hóa (enteral feeding) – sữa công thức nguy cơ cao hơn sữa mẹ
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Dấu hiệu sinh tồn không ổn định Lơ mơ Dịch nôn chứa mật, phân máu, chướng bụng
X-quang	<ul style="list-style-type: none"> Thẩm khí đường ruột (pneumatosis intestinalis) Khí tĩnh mạch cửa Tràn khí phúc mạc
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Cho ruột nghỉ ngơi, nuôi ăn tĩnh mạch Kháng sinh phổ rộng đường tĩnh mạch +/- Phẫu thuật



Thân nhiệt của bé không ổn định, bụng chướng, phân máu, x-quang phù hợp với viêm ruột hoại tử (NEC – Necrotizing enterocolitis). Mặc dù phần lớn trẻ mắc phải là trẻ sinh non hoặc sinh rất nhẹ cân, nhưng trẻ sinh đủ tháng với giảm phân bối oxy máu đến mạc treo do bệnh tim bẩm sinh có tím và/hoặc tụt huyết áp cũng là yếu tố nguy cơ gây thiếu máu cục bộ và nhồi máu ruột. Giảm tưới máu ruột non dẫn đến rối loạn chức năng các tế bào ruột, bao gồm giảm hấp thu chất dinh dưỡng, viêm niêm mạc và hoại tử, chuyển khí được tạo ra từ vi khuẩn vào thành ruột.

Đặc điểm lâm sàng của NEC bao gồm không dung nạp chất dinh dưỡng (feeding intolerance), chướng bụng, phân máu và nôn ói. Các triệu chứng này thường có tiền triệu là hôn mê không đặc hiệu và dấu hiệu sinh tồn không ổn định (hạ thân nhiệt), như trên bệnh nhân này. Biểu hiện trên phim X-quang có thấy khí vào đường ruột (thoát khí từ đường ruột vào thành ruột bị phá hủy - mũi tên đỏ). Khí trong hệ tĩnh mạch cửa (mũi tên vàng) cũng có thể được nhìn thấy.

Nguy cơ sốt nhiễm trùng, kháng sinh phổ rộng theo kinh nghiệm nên được bắt đầu ngay lập tức. Thành ruột bị phá hủy nặng cũng có thể gây thủng và tràn khí phúc mạc, đòi hỏi phẫu thuật can thiệp.

Đáp án A. Viêm ruột *Clostridoides difficile* biểu hiện chướng bụng và phân té nước (thỉnh thoảng có máu). Trẻ sơ sinh thường nhiễm *C. difficile* nhưng không có triệu chứng do không có thụ thể độc tố vi khuẩn ở ruột non.

Đáp án B. Lồng ruột có thể gây tiêu phân máu nhưng điển hình biểu hiện ở trẻ từ 6 tháng đến 3 tuổi. X-quang có thể thấy khối mô mềm trong vùng $\frac{1}{4}$ bụng dưới bên phải và dấu liềm hơi, thể hiện lồng ruột vào ruột già. Dấu hình bia (2 vòng tròn đồng tâm của telescoped bowel) là dấu hiệu kinh điển trên siêu âm.

Đáp án C. Ruột xoay bất toàn với xoắn ruột biểu hiện đặc trưng với nôn ra dịch mật, đau bụng ở trẻ sơ sinh hay trẻ nhỏ. X-quang thường thấy giãn ứ khí ở đoạn gần và không có khí ở đoạn xa do tắc nghẽn ở phần tá tràng. Đứa trẻ này có khí ở thành ruột, đặc trưng cho NEC, cũng như nhìn thấy khí ở ruột già nên đáp án này không phù hợp.

Đáp án D. Protein sữa thúc đẩy viêm trực tràng do dị ứng (không dung nạp protein sữa) biểu hiện ở những đứa trẻ khỏe mạnh từ 2-8 tuần tuổi có tiêu phân máu sau phản ứng quá mẫn với protein sữa. Chẩn đoán này ít có khả năng cho tình huống trên do tuổi bệnh nhân không phù hợp, có bệnh tim đồng mắc và bệnh nặng nề.

Tóm lại: Viêm ruột hoại tử nên được nghi ngờ ở trẻ sơ sinh với thân nhiệt không ổn định, không dung nạp chất dinh dưỡng, chướng bụng và tiêu phân máu. Các yếu tố nguy cơ bao gồm sinh non, tụt huyết áp và bệnh tim bẩm sinh. X-quang tìm thấy khí trong thành ruột hay pneumatosis intestinalis.

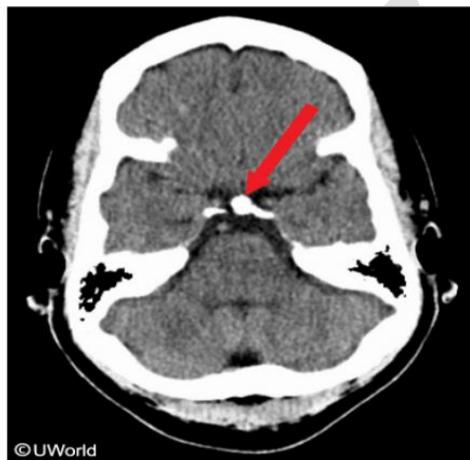
Câu 14: Một bé trai 5 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám đánh giá vì sự vụng về "clumsiness". Vận động tinh và vận động thô của bé phát triển bình thường trong lần khám trước, nhưng hiện tại bé thường va vào cửa hoặc các góc cạnh của đồ trang trí nội thất khi chạy nhảy. Bé cũng bắt đầu uống nhiều nước và đi tiểu "all the time" (mọi thời điểm). Thân nhiệt là 37°C , huyết áp 95/65 mmHg, mạch 130 lần/phút. Khám thực thể thấy môi khô và mất peripheral visual fields (thị lực ngoại biên). Kết quả xét nghiệm như sau:

Xét nghiệm sinh hóa	
Na+	145 mEq/L
K+	3.9 mEq/L
HCO3-	20 mEq/L
Blood urea nitrogen	18 mg/dL
Creatinine	0.6 mg/dL
Glucose	88 mg/dL

Xét nghiệm nước tiểu	
Tỷ trọng	1.001
Glucose	Âm tính

CT scan não nhận thấy có bất thường (hình ảnh). Chẩn đoán nào sau đây là phù hợp nhất?

- A. U sọ hầu (craniopharyngioma)
- B. U nguyên bào tủy (medulloblastoma)
- C. U màng não cạnh đường dọc giữa (parasagittal meningioma)
- D. U tuyến yên
- E. Rathke cleft cyst



Đáp án A.

U sọ hầu	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Lành tính, chậm phát triển • Có nguồn gốc từ tàn tích của Rathke pouch • Hai đỉnh tuổi (5-14 tuổi và 50-75 tuổi)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Chèn ép vào bắt chéo thị - bán mạnh hai thái dương • Chèn ép vào cuống tuyến yên - bệnh lý nội tiết <ul style="list-style-type: none"> - Chậm lớn ở trẻ em (giảm TSH hoặc giảm GH) - Chậm dậy thì hoặc rối loạn chức năng sinh dục ở người lớn (giảm LH và giảm FSH) - Đái tháo nhạt (giảm ADH)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • MRI/CT scan: khối trên hố yên bị vôi hóa và/hoặc xơ hóa
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Phẫu thuật loại bỏ +/- xạ trị

U sọ hầu là khối u lành tính, tiến triển chậm có nguồn gốc từ tế bào biểu mô tàn dư của Rathke pouch (trong cuống tuyến yên). Khối u nằm ở vùng trên hố yên nằm gần bắt chéo thị và có thể gây nhiều biến chứng.

- Chèn ép vào bắt chéo thị có thể dẫn đến giảm thị trường bao gồm bán manh hai thái dương. Do mất peripheral vision, bệnh nhân thường va vào góc tường hoặc góc cạnh của thiết bị nội thất, như tinh huống trên.
- Ngoài ra, chèn ép cuống tuyến yên gây nhiều bệnh lý nội tiết.

Ví dụ, thiếu hormone tăng trưởng hoặc hormone kích thích tuyến giáp có thể biểu hiện chậm tăng trưởng và chậm dậy thì ở trẻ em. Sự phá hủy tuyến yên thường gây mất khả năng sản xuất hoặc tiết đủ ADH, điều này gây ra bệnh lý đái tháo nhạt. Triệu chứng kinh điển là mất nước, tiểu nhiều và uống nhiều có thể thấy trên bệnh nhân này do mất khả năng cô đặc nước tiểu. Kết quả xét nghiệm có thể thấy Na⁺ huyết thanh bình thường hoặc cao, nước tiểu bị pha loãng.

Tương tự các khối u nội sọ khác, u sọ hầu có biểu hiện đau đầu thứ phát do chèn ép các cấu trúc lân cận hoặc tắc nghẽn dòng chảy dịch não tủy. Chẩn đoán hình ảnh với MRI và CT scan của u sọ hầu cho thấy khối trên hố yên bị xơ hóa và/hoặc vôi hóa. CT scan của bệnh nhân cho thấy đặc điểm điển hình này.

Đáp án B. U nguyên bào tủy có nguồn gốc từ cerebellar vermis (thùy nhộng tiểu não), và biểu hiện nôn ói, đau đầu, và các triệu chứng rối loạn chức năng tiêu não (như thất điểu, rối tần). Triệu chứng thiếu hormone tuyến yên không biểu hiện ở bệnh lý này. Ngoài ra, khối u ở bệnh nhân này ở vùng tuyến yên.

Đáp án C. U màng não là các khối u lành tính, ngoài trực thường gặp ở người lớn. Mặc dù các khối u này có thể bị vôi hóa, triệu chứng của u màng não cạnh đường dọc giữa gây liệt nửa người nhẹ và co giật. Khối u ở bệnh nhân này ở vùng tuyến yên.

Đáp án D. U tuyến yên là các胎 sinh lành tính tiết nhiều prolactin, gây vô kinh và tiết sữa (galactorrhea). Chúng cũng có thể biểu hiện bán manh hai thái dương. Không giống như u sọ hầu, u tuyến yên không bị vôi hóa.

Đáp án E. Tương tự với u sọ hầu, Rathke cleft cysts có nguồn gốc từ tàn tích Rathke pouch. Nếu lớn, chúng có thể gây khuyết thị trường và bệnh lý nội tiết, nhưng Rathke cleft cysts không liên quan đến sự vôi hóa.

Tóm lại: U sọ hầu là khối u lành tính, tiến triển chậm được tìm thấy ở vùng trên hố yên và đặc trưng bị vôi hóa trên hình ảnh học. Biểu hiện lâm sàng bao gồm bán manh hai thái dương và triệu chứng thiếu hormone tuyến yên (đái tháo nhạt, chậm tăng trưởng).

Câu 15: Một bé trai 3 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám để theo dõi vì gãy xương chi dưới. Một tuần trước, bé té trong lúc đang chạy xuống cầu thang và bị gãy xương chày, vết gãy kín. Bé được bó bột. Tiền sử của bé ghi nhận gãy xương đùi ngay sau khi tập đi lúc 13 tháng tuổi. Bé chậm biết nói và mất thính giác nhẹ. Mẹ của bé có tiền sử gãy xương nhiều lần khi còn bé và cũng mất thính giác. Dấu hiệu sinh tồn bình thường. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 5th và 20th tương ứng. Quan sát thực thể: một bé trai không dị dạng. Sức cơ chi trên và chi dưới 5/5 đều hai bên. Hypermobility (khớp mềm dẻo) ở tay được ghi nhận. Chân phải được bó bột từ dưới gối đến bàn chân, và CRT ngón chân < 2s. Dựa vào biểu hiện lâm sàng trên, bệnh nhân này rất có thể bị khuyết ở gen nào sau đây?

A. Dystrophin

- B. Fibillin-1
- C. Fibroblast growth factor receptor 3
- D. Fragile X mental retardation 1
- E. Type 1 collagen

Đáp án E.

Bệnh tạo xương bất toàn	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • > 90% do gen trội trên NST gây ra • Thiếu gen mã hóa cho collagen type I (<i>COL1A1</i>)
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Nhẹ - trung bình <ul style="list-style-type: none"> - Thường bị gãy xương - Blue sclera (xanh củng mạc) - Điếc dẫn truyền - Vóc dáng bình thường hoặc thấp - Tạo ngà răng bất toàn - Mềm khớp • Lethal (thể nặng - gây tử vong, type II) <ul style="list-style-type: none"> - Gãy xương trong tử cung và/hoặc sơ sinh - Suy phổi (pulmonary failure)

Bệnh tạo xương bất toàn là bệnh lý do gen lặn trên NST thường gây ra làm rối loạn mô liên kết do đột biến gen mã hóa collagen type I (*COL1A1*). Đột biến này làm khiếm khuyết cấu trúc collagen type I, một thành phần quan trọng của hệ cơ xương khớp, da và củng mạc.

Ở xương, collagen type I đóng vai trò giúp xương chắc khỏe và súc bền chịu xoắn; do đó, bệnh nhân với bệnh lý tạo xương bất toàn sẽ giảm độ linh hoạt và độ bền của xương, gãy xương thường xuyên với những chấn thương nhẹ. Gãy xương tái phát, chu chuyển xương liên tục (continued bone turnover), và giảm thể tích xương gây lùn. Lệch xương hoặc gãy xương tai giữa gây điếc dẫn truyền và chậm biết nói. Bệnh nhân có mềm khớp (joint hypermobility) do thiếu collagen type I trong gân và dây chằng. Ngoài ra biểu hiện lâm sàng còn bao gồm xanh củng mạc (tức là củng mạc mỏng, có thể nhìn thấy mạch máu bên dưới) và tạo ngà răng bất toàn (răng đổi màu do tiếp xúc dentin).

Đáp án A. Loạn dưỡng cơ Duchenne và Becker do đột biến gen dystrophin gây thoái hóa sợi cơ xương và cơ tim. Bệnh nhân loạn dưỡng cơ thường có gãy xương do yếu cơ gần (proximal muscle weakness) (dẫn đến gãy) và giảm mật độ xương (thứ phát do glucocorticoids). Sức cơ bệnh nhân bình thường, nên chẩn đoán này không có khả năng.

Đáp án B. Hội chứng Marfan là bệnh lý do đột biến gen fibrillin-1 - gen trội trên NST thường gây ra. Thiếu fibrillin gây yếu các sợi xung quanh sợi elastic; do đó, bệnh nhân hội chứng Marfan có mềm khớp. Tuy nhiên, bệnh nhân điển hình cao hơn so với chiều cao trung bình và không có nguy cơ gãy xương tái phát.

Đáp án C. Chứng loạn sản sụn (Achondroplasia) là bệnh lý do đột biến gen mã hóa fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3), gây úc chế hình thành xương trong phần sụn, chủ yếu là ở các xương dài. Do đó, bệnh nhân có vóc dáng lùn không cân xứng (tức là, chi ngắn không cân xứng với phần thân mình). Bệnh nhân có vẻ ngoài khá đặc trưng bao gồm đầu to và trán nhô lên. Gãy xương và điếc không phải là biểu hiện điển hình.

Đáp án D. Sự mở rộng lặp lại trình tự bộ ba không ổn định của gen fragile X mental retardation 1 (FMR1) gây hội chứng fragile X, bệnh lý di truyền liên kết NST giới tính X. Hội chứng này liên quan đến thiểu năng trí tuệ và mềm dẻo khớp (đặc biệt ở bàn tay); tuy nhiên, bệnh nhân thường có vẻ ngoài điển hình (mặc dài và hẹp, lỗ tai to). Không liên quan đến gãy xương tái phát nhiều lần.

Tóm lại: Bệnh tạo xương bất toàn là bệnh lý mô liên kết do gen trội trên NST thường gây ra. Bệnh do đột biến gen mã hóa collagen type I (COL1A1). Bệnh nhân thường biểu hiện gãy xương tái phát nhiều lần, mềm dẻo khớp, lùn và điếc tai.

Câu 16: Một bé gái 13 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì khó đi lại. Cách đây 2 tháng, bé có đau nhẹ hai bên hông, đau gần như mỗi ngày sau khi bé đi bộ từ nhà đến trường. Đau thường hết sau khi bé nghỉ ngơi, nhưng 1 tuần nay, đau ngày càng nghiêm trọng hơn làm cho bé khó đi lại, ibuprofen chỉ làm giảm một phần triệu chứng đau. Mẹ của bé cho rằng do đau cơ liên quan đến deconditioning (giảm hoạt động sinh lý do không vận động lâu ngày) bởi vì bé tăng cân đáng kể trong một năm qua. Bé không có tiền sử dùng thuốc hay tiền sử bệnh lý mạn tính. Chiều cao ở bách phân vị 75th, và cân nặng ở bách phân vị 97th. Thân nhiệt là 37.4°C. Bé có waddling gait (dáng đi núng nính) với hai bàn chân hướng về hai bên. Giới hạn vận động hai gối bình thường. Cả hai hông xoay ngoài khi hip flexion (gập hông), và không có palpable click khi cả hai hông được duỗi trở lại. Giới hạn xoay trong hai bên. Ấn đau nhẹ vùng trước háng hai bên. Chẩn đoán nào bên dưới phù hợp nhất với bệnh nhân này?

- A. Viêm bao hoạt dịch khớp háng
- B. Ung thư xương
- C. Chân vòng kiềng sinh lý (physiology genu valgum)
- D. Trượt chỏm xương đùi (slipped capital femoral epiphysis)
- E. Viêm màng hoạt dịch khớp háng thoáng qua

Đáp án D.

Trượt chỏm xương đùi (slipped capital femoral epiphysis)	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Béo phì• Trẻ vị thành niên
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau hông âm ĩ• Đau quy chiếu phần gối (referred knee pain)• Thay đổi dáng đi• Hạn chế hông xoay trong
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Chỏm xương đùi lệch ra sau trên x-quang
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Không đi lại (non-weight bearing)• Phẫu thuật
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Hoại tử vô mạch• Viêm xương khớp

Bé gái vị thành niên có đau hông mạn tính và giới hạn vận động xoay trong vùng hông phù hợp với slipped capital femoral epiphysis (SCFE). Yếu sụn tiếp hợp xương đùi (bản tăng trưởng) làm cho đầu gần thân xương đùi lệch ra trước và chỏm xương đùi trượt ra sau. Cả

hai hông chịu ảnh hưởng < 40% các trường hợp, và nhiều bệnh nhân SCFE một bên sẽ phát triển trượt chỏm bên còn lại trong tương lai.

SCFE thường gặp ở trẻ vị thành niên béo phì (độ tuổi từ 10-16 tuổi) có dáng đi khập khiêng và đau hông mạn tính, hoặc khớp gối, đau nhiều hơn khi hoạt động. Bệnh nhân có SCFE một bên có tư thế giảm đau để tránh mang nặng lên chân bị ảnh hưởng trong khi bệnh nhân SCFE hai bên thường phát triển tư thế waddling gait (dáng đi núng nính), được mô tả ở ca này. Bàn chân lệch ngoài do giới hạn xoay trong của phần hông bị ảnh hưởng và xoay ngoài dùi trong khi gấp hông là dấu hiệu đặc trưng khi khám lâm sàng.

X-quang dùng để chẩn đoán và cho thấy sự di lệch của bản tăng trưởng xương đùi, giống như ice cream slipping off a cone (cụm này mình chưa biết cách chuyển ngữ sao cho phù hợp). Điều trị phẫu thuật nhằm ổn định bản tăng trưởng.

Đáp án A. Viêm bao hoạt dịch khớp háng là viêm trong bao hoạt dịch phía sau đền viêm cơ thắt lưng chậu do chấn thương hoặc hoạt động quá mức. Bệnh nhân đau hông và giới hạn biên độ xoay, nhưng có palpable click với thao tác của vùng hông thường xuất hiện (không biểu hiện trên bệnh nhân này).

Đáp án B. Ung thư xương là bệnh xương ác tính thường gặp ở bé trai vị thành niên với đau và sưng xương khu trú, thường ở đầu xa xương đùi. Khối mô mềm thường xuất hiện, và bệnh lý hai bên không có khả năng.

Đáp án C. Chân vòng kiềng sinh lý ("knock-knee") là sự phát triển cản chỉnh chân bình thường ở trẻ từ 2-5 tuổi. Trẻ chịu ảnh hưởng thường không có triệu chứng, và không có khả năng xảy ra ở trẻ vị thành niên với đau mạn tính và tư thế bất thường.

Đáp án E. Viêm màng bao hoạt dịch thoảng qua, gây dáng đi khập khiêng và đau ở một hoặc hai hông, biểu hiện ở trẻ từ 3-8 tuổi, và thường sau đợt nhiễm virus nhẹ. Triệu chứng thường tự khỏi trong vài tuần. Độ tuổi bệnh nhân này và triệu chứng đau mạn tính gợi ý SCFE phù hợp hơn.

Tóm lại: Trượt chỏm xương đùi thường gặp ở trẻ vị thành niên béo phì, biểu hiện điển hình với sự lệch đầu gân thắn đùi với bản tăng trưởng. Bệnh ảnh hưởng hai bên và có thể biểu hiện đau hông, đùi hoặc gối mạn tính với dáng đi waddling gait.

Câu 17: Một bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì té đầm. Bé được dạy đi tiểu có kiểm soát từ lúc 2 tuổi khi bé học các từ "tè" và "ipi" (pee and poop). Ba mẹ bé lo ngại bé vẫn còn té đầm ít nhất một đêm trong tuần mặc dù bé không uống nước 2 giờ trước khi đi ngủ. Chị gái của bé đi tiểu có kiểm soát cả ngày và đêm khi khoảng 3 tuổi. Bé tiêu mỗi ngày. Cậu bé năng động và chơi ngoài trời ít nhất 1 giờ mỗi ngày. Bé không có tiền căn bệnh lý và tiền căn dùng thuốc. Quan sát thực thể ghi nhận bé hoạt bát, được nuôi dưỡng tốt. Bé không có vết lõm xương cùng hay hair tuft (chùm lông). Tinh hoàn ở bìu hai bên, lỗ tiểu ở đầu bao quy đầu. Bé có thể đứng một chân trong vài giây. Bé nhận biết màu nước tiểu vàng và màu phân nâu. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Bắt đầu liệu pháp báo động té đầm (enuresis alarm therapy)
- B. Cho làm tổng phân tích nước tiểu
- C. Siêu âm bàng quang

- D. Kê desmopressin**
- E. Trấn an (provide reassurance)**
- F. Tâm lý trị liệu gia đình**
- G. Hạn chế thời gian chơi cho đến khi giải quyết được vấn đề tè dầm**

Đáp án E.

Bé phát triển bình thường, nhưng chưa đạt được sự kiểm soát đường tiểu hoàn toàn. Hầu hết những đứa trẻ bắt đầu được dạy đi tiểu có kiểm soát từ 2-4 tuổi, với mong muốn đạt được các kỹ năng như sau:

- Tập đi
- Bắt chước các hành động khác (như là ngồi trong toilet)
- Following 2-step commands (Làm theo yêu cầu 2 bước)
- Cách cởi quần
- Nhận biết nhu cầu đi tiểu và đi tiêu
- Kiểm soát cơ vòng tự chủ

Bắt đầu dạy cho bé đi tiểu tự chủ sớm có thể kéo dài thời gian huấn luyện. Khi sẵn sàng phát triển, hầu hết những đứa trẻ đi tiểu có kiểm soát vào ban ngày trong vài tháng, nhưng tiểu có kiểm soát vào ban đêm thỉnh thoảng có thể cần vài năm để đạt được. Cha mẹ nên được trấn an rằng tè dầm trước 5 tuổi là bình thường. Ngoài ra, bé trai thường tiểu có kiểm soát chậm hơn bé gái. Hầu hết các trường hợp dưới 5 tuổi tự hết nhưng thường đòi hỏi sự can thiệp do gia đình và đứa trẻ thất vọng hoặc xấu hổ.

Đáp án A và D. Enuresis alarm therapy (liệu pháp báo động tè dầm) và bắt đầu desmopressin được xem xét là liệu pháp điều trị đầu tay ở những bệnh nhân tìm cách điều trị tè dầm ban đêm (nocturnal enuresis), tức là tiểu không kiểm soát ở trẻ ≥ 5 tuổi. Sự can thiệp này không cần thiết cho trẻ 4 tuổi thỉnh thoảng xuất hiện tiểu không kiểm soát.

Đáp án B. Khi tiểu không kiểm soát liên tục ở trẻ dưới 4 tuổi, tổng phân tích nước tiểu nên được thực hiện để sàng lọc nhiễm trùng đường tiểu, đái tháo đường và đái tháo nhạt. Các bệnh đồng mắc này không có khả năng vì ở bệnh nhân không có triệu chứng, và trên bé này đang dần đạt được mốc tiểu có kiểm soát.

Đáp án C. Siêu âm bàng quang có thể giúp nhận biết rối loạn chức năng bàng quang, biểu hiện triệu chứng tè dầm. Tuy nhiên, các triệu chứng khác bao gồm tiểu không tự chủ ban ngày, dòng nước tiểu yếu hoặc hesitancy (dòng nước tiểu rỉ rả). Ở bé này, tiểu dầm không thường xuyên, xuất hiện đơn độc thì không cần xét nghiệm hình ảnh học.

Đáp án F. Tè dầm thứ phát, hoặc tiểu không tự chủ trở lại sau ≥ 6 tháng tiểu có kiểm soát, có thể do các yếu tố stress ngoài xã hội (ba mẹ ly hôn, chuyển trường mới) và có thể cải thiện bằng cách giải quyết các yếu tố gây stress. Bé này không nhận thấy stress và có tè dầm về đêm nguyên phát.

Đáp án G. Ngăn cấm (hạn chế hoạt động) có thể gây stress và giận dỗi, làm kéo dài thời gian tè dầm. Khuyến khích và động viên tích cực là hành động nên làm với bé này.

Tóm lại: Tè dầm ở trẻ dưới 5 tuổi là bình thường. Tiểu tự chủ vào ban đêm có thể mất vài tháng đến vài năm để đạt được; và bé trai nhìn chung cần nhiều thời gian hơn bé gái.

Câu 18: Một bé gái 11 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau vai phải. Cách nhập viện 4 ngày, bé xuất hiện cơn đau sau luyện tập bóng mềm. Bé có chườm lạnh vùng vai và uống thuốc acetaminophen, sau dùng thuốc triệu chứng đau có cải thiện, nhưng cơn đau trở lại đánh thức bé 2 đêm vừa rồi. Hôm nay bé không thể nâng cánh tay phải để đánh răng. Bốn tháng trước, bé được chẩn đoán là viêm khớp tự phát thiếu niên thể viêm đa khớp (polyarticular juvenile idiopathic arthritis) liên quan đến khớp cổ tay, khớp gối và khớp cổ chân. Bé uống methotrexate, các triệu chứng dần được cải thiện. Thân nhiệt của bé là 38.5°C. Bé ôm lấy tay phải, và giữ nó không cử động do đau. Phần da bên ngoài ấm. Khớp cổ tay hai bên, khớp gối và khớp cổ chân hơi phù nề. Rút dịch khớp vai và bao hoạt dịch phân tích, nhận thấy số lượng bạch cầu 55 000 tế bào/mm³, với 80% là tế bào đa nhân và 20% tế bào lympho. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Thêm một loại thuốc sinh học điều trị thấp khớp (add a biologic disease-modifying antirheumatic drug).
- B. Tiêm glucocorticoids vào khớp
- C. Bắt đầu điều trị kháng sinh
- D. Tăng liều methotrexate
- E. Khuyến cáo nghỉ ngơi và thuốc kháng viêm NSAIDs

Đáp án C.

Viêm khớp nhiễm khuẩn ở trẻ em	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Trẻ < 3 tháng: <i>Staphylococcus aureus</i>, group B <i>Streptococcus</i>, bacilli gram âm • Trẻ >= 3 tháng tuổi: <i>Staphylococcus aureus</i>, group A <i>Streptococcus</i>
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Đau, sưng và giới hạn vận động khớp khởi phát cấp tính • Tư thế giảm đau (biểu hiện ôm lấy cánh tay trên bé này) • Sốt >= 38.5°C
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng bạch cầu, ESR (erythrocyte sedimentation rate), CRP • Cấy máu • Rút dịch khớp (WBC bao hoạt dịch > 50 000/mm³) • Dịch trên siêu âm/MRI
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Dẫn lưu khớp và mở ổ khớp • Kháng sinh tĩnh mạch

Tiền sử của bé và phân tích dịch khớp cho thấy tình trạng viêm khớp nhiễm khuẩn. Viêm khớp thiếu niên vô căn (Juvenile idiopathic arthritis – JIA) là yếu tố nguy cơ của viêm khớp nhiễm khuẩn. Ngoài ra, bệnh nhân với JIA thường cần được điều trị thuốc ức chế miễn dịch, như trong trường hợp này, do đó tăng nguy cơ nhiễm khuẩn. Điều trị JIA cũng có thể bao gồm tiêm vào khớp, tiêm ẩn nguy cơ trực tiếp đưa vi khuẩn vào khoang khớp.

Nhận biết viêm khớp nhiễm khuẩn thường bị trì hoãn ở bệnh nhân JIA vì sưng khớp mới khởi phát có thể do JIA bùng phát. Tuy nhiên, bùng phát ở một khớp đơn độc thường không điển hình nên hướng sự nghi ngờ đến nguyên nhân nhiễm trùng. Red flags (các dấu hiệu cảnh báo) bao gồm đau cấp tính, đau nhiều, làm bệnh nhân thức giấc và có tư thế giảm đau ở khớp chịu ảnh hưởng, như được tìm thấy ở bệnh nhân này. Sốt cũng là biểu hiện thường gặp.

Chọc hút dịch khớp nên được thực hiện trong những trường hợp nghi ngờ viêm khớp nhiễm khuẩn. Bạch cầu dịch khớp tăng $> 50\,000/\text{mm}^3$, đa nhân trung tính chiếm ưu thế (các tế bào đa nhân $> 80\% - 90\%$) gợi ý nhiều đến nhiễm trùng, và tìm thấy vi khuẩn trong dịch khớp là tiêu chuẩn chẩn đoán. Điều trị bao gồm kháng sinh ngay lập tức để ngăn ngừa sự phát hủy khớp lâu dài.

Đáp án A, B và D. Thêm thuốc sinh học điều trị thấp khớp, tăng liều methotrexate và tiêm khớp glucocorticoids là lựa chọn điều trị JIA. JIA bùng phát thường biểu hiện đau khớp gián đoạn, sưng và cứng khớp vào buổi sáng. Ngoài ra, bạch cầu dịch khớp trong đợt bùng phát JIA thường $< 50\,000/\text{mm}^3$. Cơn đau của bệnh nhân này khởi phát cấp tính, nặng nề, đau nhiều đến mức đánh thức bệnh nhân dậy và kết quả phân tích dịch khớp gợi ý liên quan đến viêm khớp nhiễm khuẩn.

Đáp án E. Thuốc kháng viêm NSAIDs và nghỉ ngơi là phương án điều trị trong chấn thương cơ xương (viêm bao hoạt dịch/viêm bao gân chớp xoay – rotator cuff tendinitis/bursitis), thường biểu hiện cơn đau tồi tệ khi cử động vai. Đau nặng nề đánh thức bệnh nhân dậy, sốt, và tăng bạch cầu dịch khớp không biểu hiện.

Tóm lại: Ở bệnh nhân viêm khớp thiếu niên vô căn (JIA) bùng phát ở một khớp đơn độc không điển hình, đau nhiều đánh thức bệnh nhân dậy, nghỉ nhiều đến viêm khớp nhiễm khuẩn. Bạch cầu dịch khớp tăng $> 50\,000/\text{mm}^3$, đa nhân trung tính chiếm ưu thế hỗ trợ chẩn đoán. Điều trị kháng sinh ngay lập tức.

Câu 19: Một bé trai 3 tuổi, người Mỹ gốc Phi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt. Sau khi trở về từ một chuyến đi cùng gia đình đến Nigeria vào tuần trước, bé bị hôn mê, buồn nôn và đau đầu liên tục. Bé đã nôn nhiều lần và tiêu chảy toé nước mỗi ngày, sốt cao nổi bật, ớn lạnh và vã mồ hôi cách ngày. Bé có bệnh lý hồng cầu hình liềm, ngoài ra không ghi nhận tiền căn bệnh lý khác. Bé không dùng thuốc gì khác và tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Thân nhiệt 40°C , huyết áp $90/60\,\text{mmHg}$, mạch $132\,\text{lần/phút}$ và nhịp thở $24\,\text{lần/phút}$. Quan sát thực thể nhận thấy bé trai vàng da, vẻ ngoài mệt mỏi. Phổi trong. Bụng mềm, không điểm đau khu trú. Gan lách to. Tầm vận động cổ và các chi bình thường. Xét nghiệm cho thấy thiếu máu nhẹ và giảm tiểu cầu. Yếu tố nào bên dưới liên quan đến giám tỷ lệ mắc bệnh này?

- A. Tiền sử tiêm ngừa viêm gan A
- B. Tiền sử tiêm ngừa não mô cầu
- C. Giới tính nam
- D. Dự phòng với ciprofloxacin
- E. Bệnh hồng cầu hình liềm
- F. Tuổi nhỏ

Đáp án E.

Sốt rét	
Bệnh sinh	Lây truyền ký sinh trùng <i>Plasmodium falciparum</i> , <i>P vivax</i> , <i>P ovale</i> , hoặc <i>P malariae</i> qua vết cắn của loài muỗi <i>Anopheles</i>
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt cơn• Mệt mỏi không đặc hiệu, đau đầu, buồn nôn, nôn ói, đau bụng, tiêu chảy, đau cơ, xanh xao, vàng da, petechiae (chấm xuất huyết), gan lách to

Biểu chứng	<ul style="list-style-type: none"> Trẻ em: co giật, hôn mê, hạ đường huyết, toan chuyển hóa Người lớn: vàng da, suy thận cấp, phổi phổi cấp
Chẩn đoán	Thin & thick (phết máu ngoại biên)
Bảo vệ	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh lý hemoglobin (Hgb S, Hgb C, thalassemia) Miễn dịch một phần từ lần bệnh sốt rét trước đó
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> Thuốc điều trị sốt rét: <ul style="list-style-type: none"> - Atovaquone – proguanil - Doxycycline - Mefloquine - Chloroquine - Hydroxychloroquine Insecticide-treated nets (màn tẩm hóa chất) Household insecticide residual spraying (phun tồn lưu hóa chất trong nhà)

Biểu hiện lâm sàng ở đứa trẻ này phù hợp với sốt rét, bệnh lý nguy hiểm do ký sinh trùng lây truyền qua vết cắn của muỗi ở vùng nhiệt đới. Có khoảng 2000 người chết do sốt rét mỗi ngày. *Plasmodium falciparum* là nguyên nhân chính gây tỉ lệ bệnh tật và tử vong ở sub-Saharan Africa. Sốt cơn (cyclic fevers) mỗi 2 hoặc 3 ngày với triệu chứng toàn thân không đặc hiệu là mấu chốt trong bệnh sốt rét (Bảng). Cơn sốt kịch phát cùng với làn sóng của các đợt xâm nhập tế bào hồng cầu khi ký sinh trùng được phóng từ gan vào trong dòng máu. Chẩn đoán xác định qua phết máu ngoại biên (thick and thin blood smears).

Những người bệnh hồng cầu hình liềm vốn được bảo vệ khỏi căn bệnh này, vì biến dạng của hồng cầu tạo ra môi trường không tối ưu cho sự tăng sinh của ký sinh trùng. Bệnh nhân có tiền sử nhiễm ký sinh trùng sốt rét cũng gợi ý nguy cơ thấp cho bệnh lý này do có miễn dịch một phần.

Đáp án A. Viêm gan B cấp gây sốt, đau bụng, buồn nôn, nôn, tiêu chảy, gan to và vàng da. Tuy nhiên, sốt từng cơn ở bệnh nhân này gọi ý sốt rét hơn là viêm gan.

Đáp án B. Vaccin não mô cầu giúp ngăn ngừa nhiễm trùng các serogroups A, C, Y và W-135. Viêm màng não gây sốt và đau đầu nghiêm trọng, nhưng bệnh nhân thường sẽ có cổ gượng và sợ ánh sáng đi kèm. Ngoài ra, viêm màng não nhiễm khuẩn gây suy giảm thần kinh nhanh chóng trong vài giờ sau khởi phát.

Đáp án C và F. Cả hai giới đều có tỉ lệ sốt rét như nhau. Tuy nhiên, trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ tăng nguy cơ biến chứng đe dọa tính mạng, như sốt rét thể não (co giật, hôn mê).

Đáp án D. Ciprofloxacin không được khuyến cáo trong dự phòng sốt rét. Nó có thể điều trị tiêu chảy du lịch (traveler's diarrhea) gây ra do *Escherichia coli*, *Campylobacter jejuni*, *Shigella* và *Salmonella*. Tuy nhiên, viêm ruột nhiễm khuẩn thường khởi trong vòng 5 ngày và không gây sốt cơn.

Tóm lại: *Sốt rét nên được nghi ngờ ở bất kỳ bệnh nhân nào bị cúm, đặc biệt ở những người có tiền sử sốt kịch phát, đi đến vùng dịch tễ. Phết máu ngoại biên giúp phát hiện và định lượng ký sinh trùng. Trẻ em không có miễn dịch có nguy cơ tử vong cao nhất, nhưng ở những người bệnh hồng cầu hình liềm được bảo vệ một phần khỏi biến chứng nặng nề căn bệnh này.*

Câu 20: Một cô gái 18 tuổi đưa con gái 3 ngày tuổi đến phòng khám trẻ khỏe mạnh và có câu hỏi về bú mẹ. Cô đã cho bé bú mẹ hoàn toàn, nhưng nói rằng có cảm giác đau và nghĩ rằng cô không có đủ sữa cho bé bú. Cô muốn ngừng cho bú mẹ và chuyển sang sữa công thức. Phát biểu nào bên dưới liên quan đến bú mẹ là đúng?

- A. Bú mẹ liên quan đến tăng nguy cơ béo phì ở trẻ em
- B. Bú mẹ liên quan đến tăng nguy cơ ung thư nội mạc tử cung ở người mẹ
- C. Bú mẹ giảm nguy cơ viêm tai giữa ở trẻ em
- D. Bổ sung chất dinh dưỡng là không cần thiết với bú mẹ hoàn toàn
- E. Không cần thiết ngừa thai khi cho con bú mẹ hoàn toàn

Đáp án C.

Lợi ích và chống chỉ định bú mẹ		
	Lợi ích	Chống chỉ định
Mẹ	<ul style="list-style-type: none"> • Nhanh chóng co hồi tử cung và giảm chảy máu sau sinh • Lấy lại cân nặng trước mang thai nhanh hơn • Cải thiện sự gắn kết mẹ và bé • Giảm nguy cơ ung thư vú và ung thư buồng trứng 	<ul style="list-style-type: none"> • Lao hoạt động không điều trị (mẹ có thể cho bé bú sau 2 tuần điều trị thuốc kháng lao) • Mẹ nhiễm HIV (ở những quốc gia phát triển có sữa công thức thay thế) • Tổn thương ở vú nhiễm herpes • Nhiễm varicella < 5 ngày trước đó hoặc trong vòng 2 ngày của cuộc sinh • Mẹ dùng thuốc đặc biệt • Hóa trị hoặc đang xạ trị • Mẹ đang dùng rượu hoặc ma túy (street drugs)
Bé	<ul style="list-style-type: none"> • Cải thiện miễn dịch • Cải thiện chức năng đường tiêu hóa • Ngăn ngừa các bệnh truyền nhiễm: <ul style="list-style-type: none"> - Viêm tai giữa - Viêm dạ dày - ruột - Bệnh đường hô hấp - Nhiễm trùng tiểu • Giảm nguy cơ ung thư ở trẻ em, đái tháo đường type I và viêm ruột hoại tử 	<ul style="list-style-type: none"> • Galactosemia

Sữa mẹ là nguồn dinh dưỡng lý tưởng trong 6 tháng đầu của trẻ, và bú mẹ hoàn toàn được khuyến cáo rất mạnh. Bú mẹ có nhiều lợi ích cho cả mẹ và bé; tuy nhiên, có một số tình huống bú mẹ bị chống chỉ định.

Lựa chọn đáp án, chỉ một phát biểu đúng là về bú mẹ ở trẻ làm giảm tỉ lệ viêm tai giữa (cũng như viêm dạ dày – ruột, nhiễm trùng tiểu và nhiễm trùng hô hấp). Các lợi ích khác bao gồm cải thiện miễn dịch tổng thể và giảm nguy cơ mắc các bệnh mạn tính như đái tháo đường type 1 và ung thư. Vì những lý do đó, người mẹ nên được khuyến khích cho bé bú mẹ hoàn toàn trong 6 tháng đầu. Người mẹ này nên được tham vấn về các thông tin trên và kỹ thuật cho con bú để thoải mái hơn.

Đáp án A. Dữ liệu thống kê cho thấy bú mẹ làm giảm nguy cơ béo phì ở trẻ

Đáp án B. Bú mẹ làm giảm nguy cơ ung thư buồng trứng và ung thư vú cũng như nguy cơ ung thư nội mạc tử cung (do làm giảm tiếp xúc estrogen).

Đáp án D. Mặc dù bổ sung sữa công thức là không cần thiết, nhưng trẻ bú mẹ hoàn toàn vẫn cần bổ sung vitamin D cho đến khi ăn dặm được thúc ăn đặc từ 6 tháng tuổi.

Đáp án E. Bú mẹ kéo dài thời gian rụng trứng sau sinh. Tuy nhiên, bú mẹ không phải là biện pháp tránh thai đáng tin cậy, và người mẹ cho con bú mong muốn tránh thai nên được tham vấn sử dụng các biện pháp tránh thai khác.

Tóm lại: Trẻ bú mẹ giảm nguy cơ viêm tai giữa, nhiễm trùng hô hấp, viêm dạ dày – ruột, nhiễm trùng tiểu và viêm ruột hoại tử. Trẻ bú mẹ còn giảm tỉ lệ mắc đái tháo đường type 1 và ung thư ở trẻ em. Chỉ có một chống chỉ định duy nhất ở trẻ với bú mẹ là galactosemia.

Câu 21: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng khám vì té dầm. Từ khi 3 tuổi, bé đã có thể đi tiểu tự chủ vào ban ngày nhưng còn “sự cố” té dầm 3 đêm mỗi tuần. Đứa trẻ uống nước chủ yếu vào buổi sáng và xế chiều, không uống nước trái cây hay thức uống có chứa caffeine. Bốn tháng gần đây, ba mẹ bé cố gắng dùng biện pháp “enuresis alarms” (báo động té dầm) và trao “sao vàng” cho mỗi đêm bé không té dầm nhưng vẫn không cải thiện tần suất té dầm của bé. Ba mẹ bé thất vọng, và bé rất buồn vì phải bỏ lỡ các hoạt động như cắm trại hè. Gần đây bé được mời đến một bữa tiệc ngủ qua đêm nhưng lo lắng về việc làm ướt giường. Bé có sức khỏe tốt, phát triển tâm vận phù hợp theo tuổi và không có tiền căn dùng thuốc. Ba của bé có tiền sử té dầm “nocturnal enuresis” đến 8 tuổi. Khám và phân tích nước tiểu có kết quả bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Desmopressin
- B. Imipramine
- C. Oxybutynin
- D. Glucose huyết thanh
- E. Cấy nước tiểu
- F. Chụp bàng quang niệu quản ngược dòng (VUG – Vesicoureterogram)

Đáp án A.

Tiểu dầm nguyên phát	
Định nghĩa	<ul style="list-style-type: none">• Tiểu không tự chủ khi bé ≥ 5 tuổi
Quản lý	<ul style="list-style-type: none">• Phân tích nước tiểu loại trừ các nguyên nhân thứ phát• Thay đổi lối sống:<ul style="list-style-type: none">◦ Hạn chế tối thiểu lượng nước uống trước khi đi ngủ◦ Tránh thức uống có đường/caffein◦ Đi tiểu trước khi đi ngủ

	<ul style="list-style-type: none"> ◦ Hệ thống phần thưởng (biểu đồ “sao vàng”) cho những ngày không té dầm • Báo động té dầm (Enuresis alarm) • Điều trị desmopressin
--	--

Té dầm nguyên phát được định nghĩa là tiểu không tự chủ ở trẻ >= 5 tuổi, chưa bao giờ đạt được tiểu có kiểm soát trọn vẹn về đêm và không có bệnh lý nền giải thích tình trạng té dầm này. Các bé trai có tiền sử gia đình trì hoãn kiểm soát bàng quang, như trong trường hợp này, gợi ý té dầm kéo dài.

Mặc dù tiểu dầm có tỉ lệ tự khỏi cao theo thời gian, nhưng nhiều gia đình tìm kiếm sự can thiệp chủ động để cải thiện chất lượng cuộc sống do giật dữ và xấu hổ. Các bước đầu trong quản lý bao gồm điều chỉnh lối sống như đi tiểu trước khi đi ngủ và hạn chế tối thiểu lượng dịch nhập vào buổi tối.

Đối với những đứa trẻ không đáp ứng thay đổi lối sống, enuresis alarms (báo động té dầm) là biện pháp can thiệp dài hạn hiệu quả nhất nhưng có thể mất 3-4 tháng để thấy được hiệu quả. Điều trị thuốc với desmopressin cũng được xem xét là liệu pháp đầu tay cho những bé mong muốn cải thiện ngay lập tức. Desmopressin uống - analogue của hormone chống bài niệu (ADH), làm giảm sản xuất nước tiểu trong khi ngủ. Bệnh nhân nên được tham vấn giảm tối thiểu lượng dịch nhập vào buổi tối để ngăn ngừa hạ natri máu với liệu pháp điều trị này. Ngoài ra, tỉ lệ tái phát khi ngưng điều trị desmopressin cao.

Đáp án B. Thuốc chống trầm cảm 3 vòng (imipramine) hiệu quả tương tự với desmopressin. Tuy nhiên, nó dành cho những bệnh nhân không đáp ứng với desmopressin do có nhiều tác dụng không mong muốn (độc tim, tăng nguy cơ tự tử), mặc dù hiếm.

Đáp án C. Oxybutynin là thuốc kháng cholinergic gây giữ nước tiểu. Ở trẻ em tiểu không tự chủ ngày và đêm, nó có thể được dùng phối hợp với desmopressin để tăng dung tích bàng quang. Đứa trẻ này chỉ té dầm vào ban đêm.

Đáp án D. Đa niệu và té dầm là triệu chứng của đái tháo đường. Sàng lọc đái tháo đường bao gồm phân tích nước tiểu xem chỉ số glucose niệu hoặc glucose huyết thanh kiểm tra tăng đường huyết. Bé này có tổng phân tích nước tiểu bình thường, nên không cần xét nghiệm thêm.

Đáp án E. Cấy nước tiểu nên được xem xét ở những bệnh nhân có triệu chứng nhiễm trùng tiểu (tiểu máu, tiểu đau), hoặc tổng phân tích nước tiểu bất thường (nitrite dương tính).

Đáp án F. Chụp VUG được dùng để chẩn đoán trào ngược bàng quang niệu quản, có thể biểu hiện nhiễm trùng tiểu tái đi tái lại. Bệnh nhân này té dầm đơn độc và không có tiền sử nhiễm trùng.

Tóm lại: *Desmopressin là thuốc đầu tay trong điều trị té dầm ban đêm. Nó có thể cải thiện ngay lập tức tình trạng té dầm về đêm trên những bệnh nhân thất bại với thay đổi lối sống và liệu pháp báo động (alarm therapy). Đơn trị liệu có tỉ lệ tái phát cao khi ngưng thuốc.*

Câu 22: Một bé gái 3 tuần tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khó thở và tím tái. Mẹ của bé khai bé nôn ói và thở hổn hển nhiều lần trong 48 giờ qua. Trước nhập viện, bé bắt đầu ho nhiều khi bú và sau đó ngưng thở. Bé trở nên tím tái khoảng 12 giây, sau đó

nhanh chóng trở về bình thường. Bé có tiền sử chảy mũi dịch trong khoảng 1 tuần trước và ho tăng dần với nôn ói nhiều lần. Thân nhiệt của bé là 37.2°C, huyết áp 85/52 mmHg, mạch 110 lần/phút, và nhịp thở 45 lần/phút. Bé phát triển tốt. Có nghẹt mũi và chảy mũi dịch trong. Phổi trong ngoại trừ tắc nghẽn đường hô hấp trên. Khám tim và bụng bình thường. Kháng sinh nào dưới đây phù hợp nhất được lựa chọn theo kinh nghiệm cho bệnh nhân này?

- A. Amoxicillin
- B. Azithromycin
- C. Furosemide
- D. Oseltamivir
- E. Ranitidine

Đáp án B.

Ho gà	
Giai đoạn lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Viêm long hô hấp (catarrhal): 1-2 tuần bao gồm ho ít, viêm mũi• Kịch phát (2-6 tuần): ho với tiếng hơi rít thì hít vào (inspiratory whoop, nôn sau ho; trẻ em: có thể ngưng thở• Thời kỳ phục hồi (vài tuần đến vài tháng): triệu chứng tự khỏi dần
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Cấy hoặc PCR• Tăng bạch cầu, lympho ưu thế
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Macrolides
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">• Vaccine (Acellular pertussis vaccine)

Bệnh nhân này có ho nhiều với ngưng thở và nôn sau ho phù hợp với ho gà, một bệnh lý nhiễm trùng dễ lây lan do tác nhân *Bordetella pertussis* và lây truyền qua dịch tiết đường hô hấp. Trẻ em chưa được tiêm vaccine (cũng như những người chưa được tiêm vaccine ho gà) có nguy cơ cao mắc bệnh này.

Bệnh lý này thường tiến triển từ ho ít và chảy mũi (pha viêm long hô hấp) sang ho nhiều, ho gà (whooping cough), kèm nôn ói sau ho (pha kịch phát) trước khi các triệu chứng giảm dần và bình phục từ vài tuần đến vài tháng (pha phục hồi). Ở trẻ em, pha bắt đầu có thể nhẹ/ngắn hoặc không biểu hiện, trong khi pha kịch phát thường nặng nề với thở hổn hển, tím tái và ngưng thở gây đe dọa tính mạng. Sốt thường không biểu hiện.

Với những biến chứng nguy hiểm (như là ngưng thở, co giật), trẻ nghỉ ngơi bị ho gà nên được điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm ngay lập tức với kháng sinh macrolide (ví dụ, azithromycin) trong khi chờ các xét nghiệm chẩn đoán xác định (tức là, cấy, PCR). Điều trị kháng sinh làm giảm nguy cơ lây bệnh và, nếu bắt đầu sớm (trong tuần đầu tiên khởi phát triệu chứng), có thể rút ngắn thời gian bệnh.

Vaccine được khuyến cáo theo lịch tiêm chủng định kỳ (2 tháng, 4 tháng, 6 tháng, 12-15 tháng và 4-6 tuổi).

Đáp án A. Amoxicillin được sử dụng để điều trị viêm tai giữa, thường biểu hiện sốt và quấy khóc ở trẻ em. Nhiễm trùng tai không gây ngưng thở và tím tái.

Đáp án C. Furosemide là thuốc lợi tiểu quai được dùng trong điều trị suy tim, với biểu hiện bú kém và tím tái ở trẻ có bệnh tim bẩm sinh. Khám tim ở bệnh nhân này bình thường nên nguyên nhân gây tím do tim ít khả năng xảy ra.

Đáp án D. Oseltamivir giúp làm giảm triệu chứng của cúm, biểu hiện ho và nghẹt mũi kéo dài. Tuy nhiên, cúm thường có sốt cao – không biểu hiện ở bệnh nhân này.

Đáp án E. Ranitidine là thuốc khóa thụ thể H2 điều trị bệnh lý trào ngược dạ dày thực quản (GERD). Nôn ói trong GERD là nôn ói sau bữa ăn/bú hơn là nôn ói sau ho, và GERD không gây chảy mũi và nghẹt mũi.

Tóm lại: Ho gà là bệnh lý nhiễm trùng dễ lây lan, đặc trưng bởi whooping cough. Trẻ em có nguy cơ cao bị tím tái và ngưng thở gây đe dọa tính mạng. Kháng sinh theo kinh nghiệm (azithromycin) làm giảm lây nhiễm, trong một số trường hợp, có thể rút ngắn thời gian bệnh.

Câu 23: Một bé gái 14 tuổi đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Bé bắt đầu học phổ thông và sẽ tham gia vào đội chạy việt dã của trường. Hiện tại bé không có vấn đề sức khỏe đáng lo ngại. Tiền sử gia đình có mẹ bị tăng huyết áp. Bệnh nhân không có kinh nguyệt hay hoạt động tình dục. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 25th theo tuổi. Quan sát thực thể đánh giá trưởng thành giới tính theo sự phát triển của vú (sexual maturity rating breast development) là giai đoạn 1 (Tanner). Bụng mềm, không đau khu trú và không chướng. Sờ thấy một khối nhỏ (nonreducible mass) ở vùng bụng trái. Khám vùng chậu, thấy cơ quan sinh dục ngoài bình thường, và không có lông mu. Âm đạo tận cùng blind pouch (túi mù). Siêu âm nhận thấy không có tử cung, cổ tử cung và buồng trứng. Bộ NST là 46, XY. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Elective gonadectomy procedure (thủ thuật cắt bỏ tuyến sinh dục chọn lọc)
- B. Estrogen liệu pháp
- C. Điều trị hormone GH
- D. Rạch màng trinh (hymenectomy)
- E. Điều trị corticosteroid liều thấp
- F. Trần an và không điều trị thêm

Đáp án A.

Androgen insensitivity syndrome	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none">• Đột biến liên kết nhiễm sắc thể giới tính X gây ảnh hưởng thụ thể androgen
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Bộ NST (46, XY)• Kiểu hình nữ• Vú phát triển• Không có hoặc rất ít lông mu & lông nách• Cơ quan sinh dục ngoài là nữ• Không có tử cung, cổ tử cung và 1/3 trên âm đạo• Tinh hoàn lạc chỗ
Quản lý	<ul style="list-style-type: none">• Tham vấn xác định/chuyển đổi giới tính• Phẫu thuật loại bỏ tuyến sinh dục (ngăn ngừa ác tính)

Bệnh nhân này có bộ NST (46, XY) nhưng kiểu hình là nữ, chỉ điểm cho AIS (androgen insensitivity syndrome, một bệnh lý do mất chức năng thụ thể androgen gây đề kháng androgen ngoại biên. Những bệnh nhân này thường vô kinh nguyên phát (không hành kinh ở những bé gái ≥ 13 tuổi, không có đặc điểm sinh dục thứ phát) do thiếu cơ quan sinh dục trong (tử cung).

Tinh hoàn của bệnh nhân AIS có chức năng bình thường nhưng thường bị lạc chỗ/tinh hoàn ẩn (do quá trình di xuống của tinh hoàn phụ thuộc vào androgen) và có thể tìm thấy trong ổ bụng, ống bẹn (nonreducible mass ở bệnh nhân này), hoặc mô lớn. Bệnh nhân có tinh hoàn lạc chỗ tăng nguy cơ ung thư tinh hoàn (dysgerminoma, gonadoblastoma), do ở trong ổ bụng nhiệt độ cao làm cho quá trình sinh tinh diễn ra bất thường và gây rối loạn trong quá trình biệt hóa tế bào mầm. Do đó, việc xử trí ở các bệnh nhân này bao gồm phẫu thuật loại bỏ tuyến sinh dục chọn lọc; thời điểm thực hiện thủ thuật dựa vào khả năng xuất hiện bệnh ác tính hiện tại, triệu chứng (đau), và lợi ích tiềm ẩn do androgen kích thích (đạt được chiều cao trưởng thành).

Đáp án B và C. Estrogen thay thế và hormone tăng trưởng GH được sử dụng trong điều trị hội chứng Turner (45, X). Bệnh nhân hội chứng Turner thường bị vô kinh nhưng họ có tử cung bình thường. Estrogen liệu pháp được sử dụng trong phát triển đặc điểm sinh dục thứ phát và ngăn ngừa loãng xương. GH liệu pháp được sử dụng trong điều trị "tầm vóc thấp". Estrogen liệu pháp có thể được sử dụng để duy trì "sự nữ hóa" (feminization) ở những bệnh nhân AIS sau phẫu thuật loại bỏ tuyến sinh dục.

Đáp án D. Rạch màng trinh (hymenectomy) được thực hiện ở những bệnh nhân có màng trinh không thủng, thường biểu hiện khối phồng màu blue-hued từ lỗ âm đạo, gây vô kinh thứ phát. Những bệnh nhân có màng trinh không thủng có cơ quan sinh dục trong của nữ (tử cung) và bộ NST là 46, XX.

Đáp án E. Corticosteroids liều thấp được dùng trong điều trị tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (nonclassical CAH – congenital adrenal hyperplasia). Những bé gái với nonclassical CAH có bộ NST 46, XX và thường biểu hiện triệu chứng do quá nhiều androgen (premature pubarche, nodulocystic acne – mụn bọc) hơn là chậm dậy thì.

Đáp án F. Trần an nếu bệnh nhân chậm dậy thì do thể chất vì vô kinh nguyên phát nhưng có bộ NST của nữ giới.

Tóm lại: Bệnh nhân AIS có bộ NST 46, XY nhưng có kiểu hình nữ giới. Những bệnh nhân này có tăng nguy cơ ung thư tinh hoàn do tinh hoàn lạc chỗ hai bên; do đó, việc điều trị bao gồm phẫu thuật loại bỏ tuyến sinh dục chọn lọc.

Câu 24: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau khi té trong giờ giải lao. Giao viên của bé thấy bé nhảy khỏi xích đu và té đè lên cánh tay trái đang duỗi ra. Bé ngay lập tức bị đau ở cánh tay và từ chối di chuyển khuỷu tay. Quan sát thực thể nhận thấy vùng cánh tay trái bị biến dạng, sưng và hơi tái. Mạch quay còn nguyên vẹn. Phim chụp x-quang của bệnh nhân được thể hiện bên dưới:



Hai giờ sau, trong khi bệnh nhân đang chờ phẫu thuật, đau và sưng vẫn tiếp tục tăng lên mặc dù đã được chỉ định dùng thuốc kháng viêm non-steroid và thuốc giảm đau opioid. Biến chứng nào bên dưới có khả năng phù hợp với bệnh nhân này?

- A. Hoại tử vô mạch bảm tảng trưởng xương cánh tay (humeral physis)
- B. Hội chứng khoang của cẳng tay (forearm)
- C. Chấn thương động mạch cánh tay
- D. Neurapraxia (chèn ép gây liệt) dây thần kinh giữa
- E. Huyết khối tĩnh mạch đầu gân chi trên

Đáp án B.

Gãy trên lồi cầu	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Té lên cánh tay duỗi (outstretched arm)• Đau, sưng, giới hạn vận động
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• X-quang thấy được đường gãy, lệch xương cánh tay hoặc posterior fat pad (dấu hiệu buồm mỡ hoặc dấu hiệu cánh buồm - gãy xương kín)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Gãy không lệch: bó bột và băng treo• Gãy lệch: phẫu thuật điều chỉnh và bắt vít
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Chấn thương thần kinh mạch máu• Hội chứng khoang

Gãy trên lồi cầu xương cánh tay là dạng thường gặp nhất trong gãy khớp khuỷu ở trẻ em, đặc biệt ở trẻ 2-7 tuổi. Bệnh sử thường liên quan đến chấn thương té ngã lên cánh tay đang duỗi khi khớp khuỷu duỗi quá mức. X-quang cho thấy đường gãy và sự di lệch của xương cánh tay (như được thấy trên bệnh nhân này). Trong trường hợp gãy xương kín, viêm xung quanh vị trí gãy làm di chuyển lớp mỡ hoạt dịch. Trên x-quang, biểu hiện với dấu hiệu buồm mỡ/dấu

hiệu cánh buồm phía trước (bình thường hẹp hoặc không có) và dấu hiệu buồm mở ở phía sau (bình thường không có).

Hội chứng khoang hiếm nhưng là biến chứng nặng nề của gãy trên lồi cầu xương cánh tay, nó làm tăng áp lực (do sưng) trong khoang giải phẫu. Nó có thể xuất hiện trước hoặc sau can thiệp phẫu thuật chỉnh hình, và những người có gãy xương lệch hoặc gãy xương cánh tay cùng hiện diện tăng nguy cơ mắc hội chứng khoang. Hội chứng khoang nên được nghi ngờ ở những bệnh nhân sưng và đau tăng dần không đáp ứng với thuốc giảm đau (leo thang điều trị). Ngoài ra dấu hiệu cảnh báo bao gồm "4 Ps": pallor (xanh xao), paresthesia (dị cảm), pulselessness (mất mạch), và paralysis (liệt). Điều trị ban đầu bao gồm loại bỏ băng bó, đo áp lực khoang và cắt bỏ mạc cấp cứu (emergency fasciotomy).

Đáp án A. Hoại tử vô mạch bắn tăng trưởng xương cánh tay là một biến chứng hiếm gặp biểu hiện đau âm ỉ và giảm giới hạn vận động từ vài tháng đến vài năm sau gãy trên lồi cầu có chấn thương mạch máu. Hội chứng khoang nhiều khả năng hơn trên bệnh nhân này do biểu hiện đau và sưng cấp tính ngay sau chấn thương.

Đáp án C và D. Chấn thương thần kinh mạch máu bao gồm động mạch cánh tay hoặc thần kinh giữa là mối bận tâm chính ở những bệnh nhân gãy trên lồi cầu xương cánh tay bị lệch do các cấu trúc này chạy phía trước xương cánh tay. Chấn thương động mạch cánh tay biểu hiện giảm mạch ở xa. Neurapraxia (chèn ép gây tổn thương) thần kinh giữa đặc trưng bởi sự mất cảm giác hoặc vận động. Ở bệnh nhân này, mạch còn nguyên vẹn, và cơn đau tăng liên tục gợi ý hội chứng khoang phù hợp hơn là chấn thương thần kinh mạch máu.

Đáp án E. Thuyên tắc tĩnh mạch có thể do biến chứng của phẫu thuật hoặc bất động kéo dài. Nó không có khả năng là biến chứng ngay lập tức sau chấn thương.

Tóm lại: Hội chứng khoang là biến chứng hiếm gặp của gãy trên lồi cầu xương cánh tay, đặc biệt ở những bệnh nhân có gãy xương lệch hoặc có gãy xương cẳng tay cùng hiện diện. Triệu chứng ban đầu có thể là sưng và đau tăng dần không đáp ứng với giảm đau dù đã leo thang điều trị.

Câu 25: Một bé trai 8 ngày tuổi được cha mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì hạ thân nhiệt và bú kém. Sáng nay, đứa bé lạnh khi sờ vào và không thức để bú mẹ. Bé được sinh mổ theo chương trình từ người mẹ 26 tuổi, PARA 2002. Mẹ không miễn dịch rubella trong tám cá nguyệt 1 (rubella nonimmune), sàng lọc GBS dương tính, nhưng kháng sinh dự phòng trong cuộc sinh bị hoãn do sinh mổ theo chương trình. Quá trình mang thai không có gì bất thường. Đứa trẻ sau sinh không biến chứng và được xuất viện về nhà lúc 3 ngày tuổi. Nhà bé có 2 con chó và 1 con mèo. Anh trai 3 tuổi của bé được gửi nhà trẻ vào ban ngày, không bị chảy mũi và ho trong tuần qua. Thân nhiệt của bé là 35.1°C. Khám thực thể ghi nhận bé hôn mê, giảm trương lực với thóp phồng. Xét nghiệm ban đầu cho thấy bạch cầu 2000/mm³, 20% bạch cầu non. Trong lúc khám, bé xuất hiện ngưng thở và cần đặt nội khí quản. Tác nhân nào bên dưới phù hợp nhất gây ra bệnh lý trên bé này?

- A. Group B Streptococcus
- B. Haemophilus influenzae
- C. Listeria monocytogenes
- D. Neisseria meningitidis

E. *Streptococcus pneumoniae*

F. *Toxoplasma gondii*

Đáp án A.

Tác nhân gây viêm màng não ở trẻ em	
< 1 tháng	<ul style="list-style-type: none"> Group B <i>Streptococcus</i> <i>Escherichia coli</i> và vi khuẩn gram âm khác <i>Listeria monocytogenes</i> Herpes simplex virus
>= 1 tháng	<ul style="list-style-type: none"> <i>Streptococcus pneumoniae</i> <i>Neisseria meningitidis</i>

Đứa trẻ hạ thân nhiệt, hôn mê và giảm bạch cầu (chuyển trái) gợi ý nhiều đến nhiễm trùng sơ sinh, nhiễm trùng toàn thân ở trẻ < 28 ngày tuổi. Khám thấy thóp phồng và ngưng thở gợi ý sự hiện diện của viêm màng não. GBS là tác nhân thường gặp nhất trong nhiễm trùng sơ sinh khởi phát sớm (<= 7 ngày tuổi) và khởi phát muộn (> 7 ngày tuổi) cũng như viêm màng não ở trẻ nhỏ. (Theo những tài liệu mình cập nhật, NTSS sớm và muộn được chia theo mốc 72 giờ).

- Tỉ lệ lây truyền dọc (từ mẹ sang con trong cuộc sinh), nhiễm GBS khởi phát sớm giảm với test sàng lọc và kháng sinh dự phòng trong cuộc sinh (IAP – intrapartum antibiotic prophylaxis) trên những người mẹ GBS dương tính. IAP không cần thiết trong sinh mổ theo chương trình khi chưa có chuyển dạ hoặc vỡ ối, và tỷ lệ lây nhiễm GBS thấp trong những trường hợp này (do đứa trẻ không đi qua ngả âm đạo).
- Tuy nhiên, IAP không giúp loại bỏ GBS. Do đó, nó không làm thay đổi tỉ lệ lây truyền ngang (từ người sang người do không rửa tay), nhiễm trùng GBS khởi phát muộn, như trên bệnh nhân này có khả năng do tiếp xúc GBS tại nhà từ người mẹ bị nhiễm GBS của bé.

Bởi vì tỉ lệ nhiễm trùng huyết ở trẻ sơ sinh tương đối cao, các triệu chứng không đặc hiệu (kích thích, hạ thân nhiệt hoặc tăng thân nhiệt, bạch cầu cao/thấp với tăng bạch cầu non), tỉ lệ mắc và tỉ lệ tử vong, cấy máu, nước tiểu và dịch não tủy nên được chỉ định ở tất cả những đứa trẻ sơ sinh nghi ngờ nhiễm trùng huyết, và những bệnh nhân này nên được điều trị kháng sinh tĩnh mạch theo kinh nghiệm.

Đáp án B. *Haemophilus influenzae* type b có thể gây nhiễm khuẩn huyết và viêm màng não (cũng như viêm phổi và viêm nắp thanh môn) ở những bé không tiêm vaccin. Tuy nhiên, *H. influenzae* không thường gây nhiễm trùng ở trẻ sơ sinh do tỉ lệ lưu hành thấp và bé có kháng thể bảo vệ từ mẹ.

Đáp án C. Nhiễm *Listeria monocytogenes* biểu hiện tương tự nhiễm GBS ở trẻ sơ sinh; tuy nhiên, *Listeria* ít gặp hơn. Hơn thế nữa, người mẹ nhiễm *Listeria* từ thức ăn có triệu chứng giống cúm, trong khi người mẹ này không có biểu hiện cúm.

Đáp án D và E. Não mô cầu và phế cầu là các tác nhân thường gặp gây viêm màng não ở trẻ sơ sinh > 3 tháng tuổi nhưng hiếm khi gây nhiễm trùng huyết hoặc viêm màng não ở trẻ sơ sinh.

Đáp án F. Bệnh nhân này không có triệu chứng của nhiễm toxoplasmosis bẩm sinh, bao gồm viêm màng mạch - võng mạc (chororetinitis), não úng thủy và vôi hóa nội sọ, biểu hiện lúc sinh.

Tóm lại: GBS là tác nhân thường gặp nhất gây nhiễm trùng sơ sinh. Phòng ngừa GBS khởi phát sớm bao gồm sàng lọc GBS người mẹ trước sinh và kháng sinh dự phòng IAP, nhưng các biện pháp này không làm giảm tỷ lệ nhiễm GBS khởi phát muộn (> 7 ngày).

Câu 26: Một đứa bé 10 tuổi được cha mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì nổi ban. Bé bắt đầu nổi ban phần thân mình từ ngày hôm qua, nhưng mẹ bé nói rằng "nó dường như đặc biệt đỏ ở vùng nách và vùng cơ quan sinh dục (private area). Hai ngày qua, bé có sốt, đau đầu và viêm họng. Bé không có tiền căn dị ứng, tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Thân nhiệt của bé là 38,3, huyết áp 112/70 mmHg, mạch 108 lần/phút, và nhịp thở 20 lần/phút. Bé trông mệt mỏi, nhưng vẫn chơi và không có biểu hiện suy hô hấp. Khám thực thể nhận thấy bé ốm, có ban đỏ (erythematous) và chấm đỏ, rough texture (sờ thô ráp) ở phần thân trước. Ban xuất hiện dày đặc ở vùng nách, bụn, ban nhợt đi khi bị ấn (ban tắm nhuộn). Hạch bạch huyết tròn, cứng, ấn đau ở vùng cổ trước, thành sau hầu họng có ban đỏ, amidan xuất tiết và petechiae (chấm xuất huyết) vùng khẩu cái mềm. Ba của bé có đề cập "trong lớp học của bé, có hai bạn có triệu chứng tương tự như vậy, và hiện tại đang bị tróc vảy bàn tay và bàn chân. Chẩn đoán nào bên dưới là phù hợp nhất cho bé này?

- A. Ban đỏ nhiễm khuẩn
- B. Bệnh tay chân miệng
- C. Bệnh Kawasaki
- D. Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn
- E. Sốt phát ban
- F. Sốt Scarlet (ban đỏ)
- G. Hội chứng bong vảy da do tụ cầu

Đáp án F.

Sốt Scarlet	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• <i>Streptococcus pyogenes</i>
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt và viêm họng• Ban đỏ và xuất tiết amidan• Lưỡi dâu tây (strawberry tongue)• Hạch cổ trước, ấn đau• Ban nhám (sandpaper rash)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Test nhanh kháng nguyên streptococcal• Cấy dịch hầu họng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Penicillin (như amoxicillin)

Sốt Scarlet là bệnh do tác nhân Streptococcus Group A gây ra thường gặp nhất ở những trẻ viêm họng do Streptococcal. Một số chủng Streptococcus pyogenes sản xuất ra ngoại độc tố erythrogenics chịu trách nhiệm gây ra triệu chứng ban đỏ trong sốt Scarlet.

Sốt, đau họng, đau đầu thường xuất hiện trước ban đỏ, ban thường xuất hiện ở thân mình lan ra vùng ben và vùng nách. Phát ban lan toả (exanthem), thường là dạng nốt đỏ (hay được mô tả dưới đặc tính "sandpaper texture" - sờ có cảm giác thô ráp), thường phát hiện ở nếp gấp da. Khi bệnh khỏi, hiện tượng tróc vảy ở bàn tay và bàn chân.

Ban đỏ ở họng với amiđan xuất tiết, chấm xuất huyết (petechiae) khẩu cái và strongberry tongue (lưỡi dâu tây) là những triệu chứng điển hình có thể phát hiện khi khám. Vùng xung quanh miệng có thể hơi xanh xao so với phần má đỏ, đây là dấu hiệu quầng da nhợt quanh miệng. Hạch cổ trước cứng, tròn, ấn đau, như được tìm thấy trên bệnh nhân này, là một triệu chứng không đặc hiệu khác.

Sốt Scarlet được điều trị tương tự như viêm họng do Streptococcal. Chẩn đoán dựa vào test nhanh kháng nguyên Streptococcal hoặc cấy dịch hầu họng, điều trị với penicillin. Không cần thêm điều trị cho ban đỏ.

Đáp án A. Ban đỏ nhiễm khuẩn do parovirus B19 gây ra, với biểu hiện lâm sàng kinh điển "slapped check"(bệnh đỏ má), không phải dạng ban đỏ nhám "sandpaper".

Đáp án B. Bệnh tay chân miệng thường do nhiễm Coxsackie virus biểu hiện ở trẻ nhỏ với các tổn thương ở bàn tay, bàn chân và loét miệng, các triệu chứng không phù hợp ở bệnh nhân này.

Đáp án C. Chẩn đoán bệnh Kawasaki cần sốt ít nhất 5 ngày và có ≥ 4 tiêu chuẩn lâm sàng: hạch cổ > 1.5 cm, polymorphous rash (hồng ban đa dạng), phù bàn tay/bàn chân, viêm kết mạc, và các thay đổi niêm mạc (strawberry tongue, môi khô/nứt nẻ). Chẩn đoán KD không phù hợp với bệnh nhân này do bé sốt ngày 2 và chỉ thoả 2 tiêu chuẩn.

Đáp án D. Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn biểu hiện viêm họng xuất tiết và ban đỏ; tuy nhiên, sờ hạch cổ sau điển hình.

Đáp án E. Sốt phát ban biểu hiện sốt cao, sau đó là phát ban dạng sởi (morbilliform), điển hình phát ban khi hạ sốt. Ngược lại, bệnh nhân này có ban ngay cả khi sốt, nên chẩn đoán này không phù hợp.

Đáp án E. Hội chứng bong vảy da do tụ cầu (SSSS) do chủng exfoliative của *Staphylococcus aureus* gây nên, với biểu hiện bóng nước trên bề mặt da (superficial flaccid bullae), sau đó vỡ gây ra các vết loét sâu. Bệnh thường gặp ở trẻ nhỏ và hiếm khi gặp ở trẻ trên 5 tuổi.

*Tóm lại: Sốt Scarlet do tác nhân Streptococcus Group A gây ra (*S. pyogenes*) với biểu hiện sốt, viêm họng, quầng da nhợt quanh miệng, strawberry tongue và ban đỏ. Ban nhám "sandpaper" kinh điển nổi bật theo nếp gấp da (như vùng nách, vùng ben) và thường gây tróc vảy.*



Câu 27: Bé trai 1 ngày tuổi được đánh giá tại phòng chăm sóc tích cực. Mẹ bé 25 tuổi, mang thai lần đầu, thai kỳ 34 tuần, thai phụ mắc tiền sản giật có dấu hiệu nặng nên được khởi phát chuyển dạ sinh ra bé. Cuộc sanh có biến chứng do ối vỡ, biếu đồ tim thai bất thường nên sanh giúp bằng forcep. Apgar 1 phút và 5 phút là 5 điểm và 8 điểm,

tương ứng. Quan sát thực thể ghi nhận trẻ ngủ êm trong warmer, có đặt sonde mũi. Có một khối cứng, sưng phồng, ranh giới rõ ở phần da đỉnh đầu (parietal scalp), không nhạt màu (discoloration) và apparent tenderness. Khám các phần còn lại ở vùng đầu và cổ không có gì đặc biệt. Bụng mềm, gan lách không to. Nguyên nhân nào bên dưới phù hợp nhất gây ra triệu chứng trên bệnh nhân này?

- A. Búrú huyết thanh
- B. Khối máu tụ dưới da đầu
- C. Não úng thủy
- D. Bệnh đầu dẹt
- E. Tụ máu dưới cân galea

Đáp án B.

Neonatal scalp swelling			
	Búrú huyết thanh	Khối máu tụ dưới da đầu	Xuất huyết dưới cân galea
Vị trí	• Dưới da	• Dưới màng xương (giữa xương sọ và màng xương)	• Giữa màng xương và cân galea
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Xuất hiện lúc sinh • Mềm • Lan qua đường nối (sutures) • Phần da che phủ bình thường 	<ul style="list-style-type: none"> • Xuất hiện vài giờ sau sinh • Cứng, không bập bènh • Không lan sang đường nối • Phần da che phủ bình thường 	<ul style="list-style-type: none"> • Có thể lớn qua vài ngày • Mềm, bập bènh • Lan tỏa, qua đường nối • Phần da che phủ có thể bầm
Tiêu lượng	• Tự khỏi trong vài ngày	<ul style="list-style-type: none"> • Nguy cơ tăng bilirubin máu • Tự khỏi trong 1 tháng 	• Có thể gây đe dọa tính mạng do mất máu

Khối máu tụ dưới da đầu là xuất huyết dưới màng xương, do vỡ mạch máu dưới màng xương (subperiosteal) trong cuộc sinh. Máu tụ giữa xương sọ và màng xương, bị giới hạn bởi bề mặt của xương sọ. Sanh giúp forcep hoặc giác hút làm tăng nguy cơ khối máu tụ da đầu.

Bởi vì xuất huyết dưới màng xương (subperiosteal) chậm, nên thường sẽ không thấy cho đến vài giờ sau sinh, như được mô tả trên bệnh nhân này. Khám thấy một khối cứng, chắc, khối phồng giới hạn rõ không qua đường nối (suture line). Phần da bề mặt che phủ thường bình thường.

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng. Điều trị bao gồm trấn an và theo dõi vì hầu hết khối máu tụ dưới da đầu thường tự khỏi trong 1 tháng. Biến chứng cấp tính bao gồm tăng bilirubin máu do tế bào hồng cầu bị phá vỡ, và trường hợp hiếm là nhiễm trùng. Một biến chứng khác cũng hiếm, là vôi hoá và hoá xương ở những khối máu tụ lớn có thể xuất hiện và gây biến dạng hộp sọ.

Đáp án A. Búrú huyết thanh là tình trạng búrú lành tính, từ phần bề mặt đến màng xương, biểu hiện lúc sinh và thường liên quan đến phần trình diện ngôi thai trong sanh âm đạo. Không giống với bệnh nhân này, khi khám sẽ thấy khối phù mềm, giới hạn không rõ, lan qua đường nối (suture line).

Đáp án C. Não úng thủy (nghĩa là quá nhiều dịch não tủy trong não) ở trẻ sơ sinh với biểu hiện tăng chu vi vòng đầu nhanh chóng, thóp trước phồng và rộng. Sưng vùng da khu trú sẽ không được tìm thấy trong bệnh lý này.

Đáp án D. Bệnh đầu dẹt (xương sọ dẹt bất thường) thường gặp nhất do tư thế nằm ngửa ở trẻ nhỏ (không phải trẻ sơ sinh). Bệnh đầu dẹt bẩm sinh có thể do bất thường trong đóng các khớp nối (suture) (dị tật dính khớp sọ ở trẻ em - craniosynostosis). Bệnh lý không biểu hiện khối phồng ranh giới rõ.

Đáp án E. Khối máu tụ dưới gân galea là tổn thương gây đe doạ tính mạng đặc trưng bởi tụ máu (tiêm ẩn lượng nhiều) giữa màng xương và cản galea do bị xướt tĩnh mạch thông nối (emissary vein) trong cuộc sinh. Ngược lại với khối máu tụ dưới da đầu, khối máu tụ dưới cản biểu hiện khối phồng bập bềnh (fluctuant), lớn theo thời gian và lan qua đường nối (suture line).

Tóm lại: Khối máu tụ dưới da đầu là xuất huyết dưới màng xương biểu hiện trong ngày đầu tiên sau sinh với khối phồng da đầu cứng, chắc và giới hạn rõ, không lan qua đường nối. Санh giúp bằng forcep hoặc giác hút làm tăng nguy cơ phát triển khối máu tụ dưới da đầu. Điều trị là theo dõi vì hầu hết các trường hợp sẽ tự khỏi.

Câu 28: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau vùng khuỷu tay bên phải khởi phát cấp tính. Bé đang chơi trên sân tuyết và bắt đầu khóc khi ba bé kéo tay bé để bế bé vào trong. Quan sát thực thể, bé gái giữ lấy tay tư thế sấp bàn tay, không cho động vào tay của bé và khóc khi khuỷu tay bé bị di chuyển. Không sưng và không biến dạng. Sờ thấy đầu xương quay lồi ra, ấn đau nhẹ. Tiếng click được cảm thấy khi căng tay hyperpronated (quay sấp nhiều), và đứa trẻ ngưng khóc, bắt đầu cử động tay. Nguyên nhân nào bên dưới phù hợp nhất với triệu chứng của bệnh nhân?

- A. Viêm lồi cầu ngoài xương cánh tay
- B. Viêm lồi cầu trong xương cánh tay
- C. Gãy giữa trực xương căng tay (midshaft forearm fracture)
- D. Bệnh Panner
- E. Bán trật chỏm xương quay
- F. Gãy trên lồi cầu

Đáp án E.

Bán trật chỏm xương quay (nursemaid's elbow)	
Cơ chế	<ul style="list-style-type: none">• Lực kéo xoay xương căng tay khi khớp khuỷu dạng (đứa trẻ bị kéo, được nâng lên hoặc đu đưa).
Biểu hiện thực thể	<ul style="list-style-type: none">• Cánh tay dạng và sấp• Không sưng, không biến dạng hoặc điểm đau khu trú
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Hyperpronation (quá sấp) xương căng tay• HOẶC• Ngửa căng tay & bẻ gấp khuỷu

Bán trật chỏm xương quay (nursemaid's elbow) là một trong những chấn thương khớp khuỷu thường gặp nhất ở trẻ từ 1-5 tuổi. Nó xảy ra khi đứa trẻ được bế lên hoặc bị kéo bàn tay hoặc cánh tay. Lực kéo làm xoay trực của xương cánh tay (axial traction), khiến phần

chỏm xương quay trượt qua phần dây chằng vòng. Khám thực thể nhận thấy không sưng hoặc biến dạng (chỏm xương quay có thể ấn đau nhẹ). Đứa trẻ thường giữ lấy phần cánh tay bị thương theo tư thế sấp; cố gắng sấp phần cẳng tay sẽ đỡ đau hơn và giúp đứa trẻ nín khóc.

Trong khi áp lực tác động tại chỏm xương quay, forearm hyperpronation (quá sấp phần cẳng tay) hoặc supination plus flexion (ngửa kết hợp với bẻ gập) thường tác động (reduces) lên dây chằng vòng gây ra tiếng click có thể nghe được. Một trong hai thao tác sẽ giúp khôi phục hoàn toàn, phần chi hoạt động lại bình thường. Sự đáp ứng với reduction là chẩn đoán bệnh lý trên.

Đáp án A. Viêm lồi cầu ngoài xương cánh tay ("tennis elbow") là do sự co lặp đi lặp lại của nhóm cơ duỗi ở lồi cầu ngoài. Ấn đau ở vùng lồi cầu ngoài, đau khi gấp cổ tay thụ động và giảm đau khi dạng cổ tay.

Đáp án B. Viêm lồi cầu trong xương cánh tay ("golfer elbow") điển hình với ấn đau khu trú ở vùng lồi cầu trong, cơn đau giảm bớt khi gấp cổ tay, và đau khi dạng cổ tay thụ động.

Đáp án C và F. Gãy xương rất thường gặp ở trẻ em với biểu hiện đau nhiều, biến dạng chi và sưng vùng xương bị tổn thương. Trong tình huống này, không có khả năng do gãy xương vì ở đứa bé này cánh tay phục hồi sau khi ngửa/sấp/cẳng tay.

Đáp án D. Bệnh Panner là bệnh thoái hóa xương sụn (osteochondrosis) vùng lồi cầu xương cánh tay. Bệnh nhân thường ở độ tuổi vị thành niên, tích cực tham gia các môn thể thao liên quan đến ném. Phàn nàn thường gặp bao gồm đau âm ỉ mạn tính, tiếng lạo xao và mất khả năng sấp và ngửa.

Tóm lại: Bán trật chỏm xương quay khi đứa trẻ được nâng lên hoặc kéo bàn tay hoặc cánh tay. Đứa trẻ thường giữ bàn tay ở tư thế sấp và giữ không cho ngửa cẳng tay. Reduction bằng cách quá sấp cẳng tay hoặc ngửa kết hợp bẻ gập để điều trị và chẩn đoán.

Câu 29: Một bé trai 3 tuổi được đưa bố đưa đến phòng khám vì mệt mỏi và xanh xao.
Một tuần trước, bệnh nhân đến khám tại một phòng khám khác vì đau bụng và tiêu chảy. Thuốc theo toa điều trị khỏi tiêu chảy, nhưng bệnh nhân vẫn ít chơi hơn trong những ngày qua. Thân nhiệt 36.7°C, huyết áp 110/70 mmHg, mạch 120 lần/phút, nhịp thở 20 lần/phút. Quan sát thực thể nhận thấy đứa trẻ trông có vẻ không thoải mái (uncomfortable), có vàng cung mạc. Khám tim thấy nhịp hơi nhanh và không âm thổi. Một vài vết bầm máu được tìm thấy dọc theo chi trên và chi dưới. Ấn phù dọc theo hai bên chi dưới đến đầu gối. Khám các cơ quan khác không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm được mô tả bên dưới:

Tổng phân tích tế bào máu	
Hemoglobin	7.8 g/dL
MCV	84 microm ³
Tiểu cầu	40 000/mm ³
Bạch cầu	13 000/mm ³
Đông máu	
PT	12 giây
PTT	35 giây

Phết máu ngoại biên có kết quả như sau:



Cơ chế nào bên dưới phù hợp nhất gây ra bệnh lý trên bệnh nhân này?

- A. Tế bào hồng cầu bị phá hủy qua trung gian kháng thể
- B. Giảm sản xuất erythropoietin
- C. Khiếm khuyết tổng hợp chuỗi globin
- D. Thiếu enzyme bảo vệ tế bào khỏi tổn thương oxy hóa
- E. Intravascular shearing of red blood cells
- F. Hoạt hóa hệ thống đông máu

Đáp án E.

Hội chứng tán huyết ure huyết	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Ban đầu nhiễm Shiga toxin (<i>Escherichia coli</i> serotype O157:H7) • Phá hủy mạch máu và hình thành vi cục máu đông
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tiêu chảy phân máu xuất hiện trước • Mệt mỏi, xanh xao • Bầm máu, chấm xuất huyết (petechiae) • Thiểu niệu, phù
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu máu tán huyết (mảnh vỡ hồng cầu, tăng bilirubin) • Giảm tiểu cầu • Tổn thương thận cấp – AKI (tăng BUN, tăng creatinine)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Truyền dịch và điện giải • Truyền máu • Lọc máu

Bệnh nhân thiếu máu hồng cầu bình thường, giảm tiểu cầu, và phù sau đợt bị tiêu chảy, các triệu chứng gợi ý hội chứng tán huyết ure huyết cao (HUS – Hemolytic Uremic Syndrome). HUS thường gấp nhất 5-10 ngày sau đợt cấp, thường là tiêu chảy phân máu do tác nhân *Escherichia coli* (serotype O157:H7) chủng sản xuất Shiga toxin.

Shiga toxin tăng cường phá hủy nội mô ở cầu thận, gây hoạt hóa tiểu cầu, hình thành các cục máu đông nhỏ và thiếu máu tán huyết vi mạch (microangiopathic hemolytic anemia). Intravascular shearing of red blood cells có thể gây vàng da hoặc vàng cung mạc (do tăng bilirubin gián tiếp) cũng như mảnh vỡ hồng cầu (schistocytes) trên phết máu ngoại biên, như

được tìm thấy trên bệnh nhân này. Bệnh nhân còn có những triệu chứng của giảm tiểu cầu (vết bầm máu) và tổn thương thận cấp (phù, tăng BUN và creatinine).

Điều trị HUS là điều trị hỗ trợ, bao gồm truyền dịch và điện giải, truyền máu và lọc máu. Điều trị tiêu chảy tiền triệu bao gồm kháng sinh hoặc thuốc chống nhu động (antimotility) (như là loperamide), như trong trường hợp này, có thể tăng nguy cơ phát triển HUS và không được khuyến cáo.

Đáp án A. Bệnh thiếu máu tán huyết tự miễn gây phá hủy RBC trung gian do kháng thể và thường xuất hiện sau một đợt nhiễm trùng hô hấp hoặc trong bệnh cảnh của bệnh lý hệ thống (như lupus ban đỏ hệ thống). Tiểu cầu thường bình thường, và mảnh vỡ hồng cầu cũng được tìm thấy trên phết máu ngoại biên.

Đáp án B. Erythropoietin, một hormone được sản xuất tại thận và liên quan đến quá trình sản xuất hồng cầu (RBC). Hormone này giảm ở những bệnh nhân có bệnh thận mạn. Bệnh cảnh của bệnh nhân này diễn tiến cấp tính, với vàng cung mạc chỉ điểm cho bệnh lý thiếu máu tán huyết. Hồng cầu hình răng cưa (echinocytes) không được tìm thấy trên phết máu ngoại biên.

Đáp án C. Thiếu máu hồng cầu hình liềm là bệnh lý thiếu máu tán huyết do đột biến sai nghĩa (missense mutation) gen tổng hợp chuỗi beta globin. Hầu hết bệnh nhân có đau do cơn tắc mạch hồng cầu hình liềm (painful vasoocclusive crises) ở trẻ nhỏ, và phết máu ngoại biên có hồng cầu hình liềm.

Đáp án D. Thiếu men G6PD (glucose-6-phosphate dehydrogenase), một enzym bảo vệ tế bào chống lại các tác nhân oxy hóa, gây tan huyết sau tiếp xúc các tác nhân oxy hóa (oxidative stress) (như là fava beans, sulfa drugs, nhiễm trùng). Giảm tiểu cầu không liên quan đến bệnh lý này, và bite cells xuất hiện trên phết máu ngoại biên.

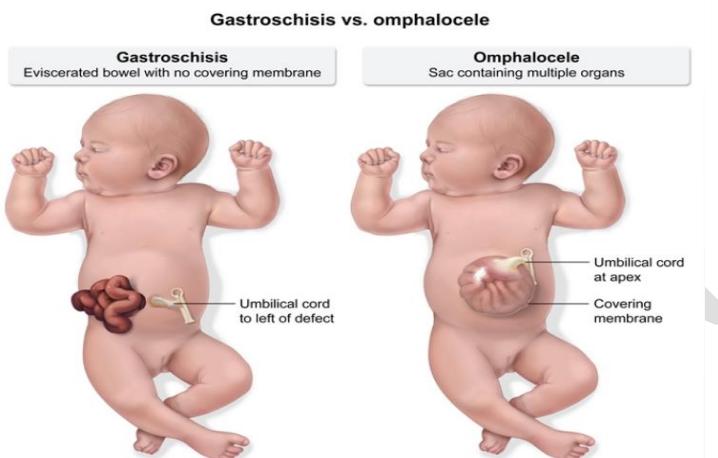
Đáp án F. Đóng máu nội mạch lan tỏa (DIC – Disseminated intravascular coagulation) do sự hoạt hóa hệ thống đóng máu từ bệnh lý nền cơ bản (như nhiễm trùng huyết, chấn thương). Nó không chỉ xuất hiện giảm tiểu cầu và thiếu máu mà còn kéo dài PT và hoạt hóa PTT, không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Tóm lại: Hội chứng tán huyết ure huyết (HUS) thường xuất hiện ở trẻ em gần đây có mắc bệnh tiêu chảy, có biểu hiện tổn thương thận cấp, giảm tiểu cầu và bệnh lý thiếu máu tán huyết vi mạch với mảnh vỡ hồng cầu trên phết máu ngoại biên.

Câu 30: Một người phụ nữ 36 tuổi đến phòng khám để siêu âm sau quadruple screen trong tam cá nguyệt thứ hai đánh giá alpha-fetoprotein tăng cao. (Ghi chú: Quadruple test đo định lượng 4 chất có trong máu mẹ bao gồm uE3, hCG, AFP giống triple test, nhưng có thêm inhibin A. Xét nghiệm thực hiện từ tuần 15-20 của thai kỳ, chỉ ra nguy cơ mắc hội chứng Down, trisomy 18, dị tật ống thần kinh). Bệnh nhân khám thai định kỳ từ khi thai được 8 tuần. Cô uống vitamin tổng hợp hàng ngày kể từ tam cá nguyệt thứ nhất và không uống bất cứ loại thuốc nào khác. Cô có tiền căn sẩy thai tự nhiên 2 lần nhưng không ghi nhận tiền căn bệnh mạn tính. Bệnh nhân không hút thuốc lá, không uống rượu hoặc sử dụng chất kích thích. Siêu âm bụng phát hiện thai nhi có quai ruột dày nổi tự do trong túi ối. Ngoài ra còn phát hiện giảm lượng dịch trong túi ối, gọi ý thiếu ối. Nguyên nhân nào bên dưới có nhiều khả năng nhất gây ra các dấu hiệu phát hiện trên siêu âm ở bệnh nhân này?

- A. Beckwith-Wiedemann syndrome
- B. Cystic fibrosis
- C. Isolated gastroschisis
- D. Prune belly syndrome
- E. Trisomy 21

Đáp án C.



Gastroschisis (sổ tạng bẩm sinh) và Omphalocele. Gastroschisis: phần ruột lòi ra không có màng bao bọc, dây rốn nằm bên trái chỗ khuyết (như trên hình). Omphalocele: túi chứa nhiều cơ quan, dây rốn ở đỉnh và có màng bao quanh.

Thai nhi này có sổ tạng bẩm sinh, khiếm khuyết thành bụng bẩm sinh từ phần bụng bên đến rốn, làm thoát vị ruột không được bao bọc (quai ruột nổi tự do trong túi ối). Tăng AFP hay alpha-fetoprotein trên bệnh nhân có sổ tạng bẩm sinh vì AFP qua thành ruột phơi ra vào trong nước ối. Sự kết hợp của quai ruột nổi tự do trên siêu âm tiền sản và tăng AFP trong huyết thanh mẹ có độ nhạy cao cho chẩn đoán.

Sổ tạng bẩm sinh nhìn chung là khiếm khuyết đơn độc (isolated defect). Mặc dù bệnh nhân thường không có các dị tật khác, việc tiếp xúc ruột non với dịch ối dai dẳng có thể gây viêm mạn tính và phù nề, dày thành ruột non (intestinal thickening). Sự viêm này làm tăng nguy cơ viêm ruột hoại tử và tắc ruột, có thể dẫn đến hội chứng ruột ngắn. Chất dinh dưỡng cũng mất qua phần ruột phơi ra, làm cho thai giới hạn tăng trưởng và thiếu ối (giảm lượng dịch ối).

Phần ruột phơi ra được che phủ với băng gạc nước muối vô trùng và túi nhựa (sterile saline dressings and plastic wrap) ngay lập tức sau sinh để làm giảm thiểu insensible heat và lượng dịch mêt. Sonde mũi – dạ dày được đặt để làm giảm áp lực dạ dày, kháng sinh nên được chỉ định và khiếm khuyết này đòi hỏi phẫu thuật điều trị.

Đáp án A. Beckwith-Wiedemann syndrome liên quan với omphalocele, khiếm khuyết thành bụng ở đường giữa (midline) với thoát vị tạng ổ bụng được bao phủ bởi cái túi tạo thành từ

phúc mạc. Ngoài ra đặc điểm lâm sàng bao gồm macrosomia (thai to) và macroglossia (lưỡi to).

Đáp án B. Trẻ sơ sinh với cystic fibrosis tăng nguy cơ tắc ruột phân su (meconium ileus). Siêu âm tiền sản cho thấy quai ruột non dày, giãn; tuy nhiên, thành ruột nguyên vẹn và ruột non không nối tự do trong túi ối.

Đáp án D. Prune belly syndrome do khiếm khuyết cơ bụng. Quai ruột non có thể được nhìn thấy qua thành bụng mỏng (gây ra prune appearance) và được da che phủ (không nối tự do).

Đáp án E. Trisomy 21 liên quan đến thoát vị rốn (khiếm khuyết thành bụng được da che phủ) và teo sản tá tràng hay tắc tá tràng (duodenal atresia) (đặc trưng bởi "double bubble" và đa ối trên siêu âm).

Tóm lại: Số tang bẩm sinh là khiếm khuyết thành bụng bên đến rốn làm phần ruột thoát ra không có màng bao bọc. Gastrochisis là một khiếm khuyết đơn độc không có bệnh lý đi kèm. Việc quản lý bao gồm can thiệp phẫu thuật.

Câu 31: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì tiểu màu nước trà vào buổi sáng hôm đó. Bệnh nhân không sốt, không tiểu đau, không tiểu lắt nhắt, hoặc tiểu gấp. Bé có sổ mũi và phù mi mắt 2 ngày nay, ba mẹ bé điều trị với thuốc kháng histamines. Tình trạng chảy mũi cải thiện, nhưng sưng mặt ngày càng nhiều hơn. Ba tuần trước, bệnh nhân có nhiễm trùng da trên mặt và được trị khỏi với kem kháng sinh bôi tại chỗ. Tiền căn bé khỏe mạnh và tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Mẹ của bé mắc bệnh lupus ban đỏ hệ thống. Thân nhiệt của bé 37.4°C, huyết áp cao. Khám thực thể cho thấy phù mi mắt và phù nhẹ ở bàn chân. Các cơ quan khác không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Sinh hóa	
BUN	10 mg/dL
Creatinine	1.4 mg/dL
Tổng phân tích nước tiểu	
Tỷ trọng	1.013
Protein	+1
Hồng cầu	>50/hpf
Casts	RBC casts
Miễn dịch	
C3	33 mg/dL (55-120)
dsDNA antibody	âm tính

Chẩn đoán phù hợp nhất cho bệnh nhân này là gì?

- A. Viêm thận kẽ cấp do thuốc
- B. Bệnh u hạt với viêm đa mạch (granulomatosis with polyangiitis)
- C. Bệnh thận IgA
- D. Viêm thận Lupus
- E. Viêm cầu thận hậu nhiễm liên cầu trùng

Câu 32: Một bé gái 4 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì lác mắt trái (squinting of the left eye). Mắt này dường như cũng nhô ra hơn so với mắt phải, theo lời khai của mẹ. Đứa trẻ sinh đủ tháng, thai kỳ bình thường, và cuộc sinh không biến chứng. Phát triển tâm vận phù hợp theo tuổi. Khám mắt trái nhận thấy hơi lồi, mắt lác trong và optic disc pallor. Thị lực giảm ở mắt trái nhưng bình thường ở mắt phải. Có nhiều dát café-au-lait lớn và tàn nhang ở nách rõ rệt. Nguyên nhân nào bên dưới khả năng cao nhất gây ra tình trạng bệnh lý trên bé này?

- A. U dây thần kinh thính giác số VIII (Acoustic neuroma)
- B. U sọ hẫu
- C. U nguyên bào tủy
- D. U thần kinh đệm đường thị giác (Optic pathway glioma)
- E. Viêm võng mạc sắc tố (Retinitis pigmentosa)
- F. U nguyên bào võng mạc thể rải rác (Sporadic retinoblastoma)

Đáp án D.

Bệnh u sợi thần kinh type 1 & 2		
Chẩn đoán	NF1 (von Recklinghausen disease)	NF2 (central neurofibromatosis)
Đột biến gen	<i>NF1</i> tumor suppressor gen; mã hóa cho protein neurofibromin	<i>NF2</i> tumor suppressor gene; mã hóa cho protein merlin
Vị trí đột biến gen	Nhiễm sắc thể 17	Nhiễm sắc thể 22
Đặc điểm lâm sàng chính	<ul style="list-style-type: none"> • Café-au-lait spots • Multiple neurofibromas • Lisch nodules 	<ul style="list-style-type: none"> • Bilateral acoustic neuromas (u thần kinh thính giác hai bên)

Đứa bé này có café-ui-lait macules, axillary freckling (tàn nhang vùng nách), lác mắt và thay đổi thị giác một bên gợi ý khả năng bệnh u sợi thần kinh type 1 (neurofibromatosis - NF) với u thần kinh đệm đường thị giác.

NF-1 là bệnh lý di truyền gen trội trên NST, gây ra bởi đột biến gen NF1 mã hóa cho neurofibromin. Bắt đầu ở trẻ em, bệnh nhân thường phát triển các triệu chứng ở da và mô mềm, bao gồm dát café-au-lait, freckling ở các nếp gấp da và Lisch nodules.

Khoảng 15% bệnh nhân NF1 dưới 6 tuổi phát triển u thần kinh đệm đường thị giác. Khối u thường không có triệu chứng nhưng nó có thể phát triển đủ lớn để chèn vào dây thần kinh thị và gây giảm thị lực, thay đổi sự nhìn màu, teo thần kinh thị và lồi mắt.

Đáp án A. U thần kinh thính giác (Acoustic neuromas hoặc vestibular schwannomas), là khối u lành tính có nguồn gốc từ dây thần kinh số VIII. Chúng được tìm thấy ở những bệnh nhân có u sợi thần kinh type 2 và thường biểu hiện điếc tai và khó giữa thăng bằng.

Đáp án B. U sọ hẫu là khối u hiếm gặp thường có nguồn gốc từ cuống tuyến yên, điển hình ở những đứa trẻ từ 5-14 tuổi. Biểu hiện triệu chứng do chèn ép bắt chéo thị (optic chiasm) (như khiếm khuyết thị trường) hoặc chèn ép cuống tuyến yên (như giảm hormone tăng trưởng GH). Loại u này không liên quan đến NF1 và không có khả năng gây lồi mắt.

Đáp án C. U nguyên bào tủy là u não ác tính ở trẻ em, điển hình gây tăng áp lực nội sọ (đau đầu, buồn nôn, nôn) và rối loạn chức năng tiểu não (thất điề, mất khả năng phối hợp - incoordination). Lác mắt và lồi mắt không phổ biến; không có mối liên quan giữa u nguyên bào tủy và NF1.

Đáp án E. Viêm võng mạc sắc tố là bệnh lý thoái hóa các tế bào photoreceptor võng mạc di truyền gây hiệu ứng tầm nhìn ống hai bên (bilateral tunnel vision) và, cuối cùng là mù hai bên mắt. Mất thị lực, lồi mắt một bên và các triệu chứng ở da thường gặp.

Đáp án F. U nguyên bào võng mạc là khối u ác tính trong ổ mắt hiếm gặp, nó thường tác động ở trẻ < 2 tuổi. Nghi ngờ bệnh lý này khi đứa trẻ có phản xạ đồng tử mắt trắng (leukocoria). Bệnh nhân cũng có thể có suy thoái thị lực một bên mắt tiến triển, lác mắt và lồi mắt. Bệnh nhân này có café-au-lait spots và axillary freckling nên khả năng NF1 với u thần kinh đệm đường thị giác nhiều hơn.

Tóm lại: Bệnh u sợi thần kinh type 1 là rối loạn di truyền gây ra dát café-au-lait, freckling ở nếp gấp da, Lisch nodules và u thần kinh đệm. Khoảng 15% trẻ em có rối loạn này phát triển u thần kinh đệm đường thị giác, thường biểu hiện mất thị lực, lồi mắt, lác mắt một bên và optic disc pallor.

Câu 33: Một bé trai 2 tuổi được đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Ba mẹ của bé lo ngại bé không nói được nhiều như người chị song sinh của bé. Chị của bé nói “liên tục” và bắt đầu nói cụm 3 từ. Bé có xu hướng im lặng hơn và nói khoảng 70 từ với một số cụm 2 từ; cả hai bé đều bắt đầu đi học trường mầm non vào mùa thu. Bé thích tạo ra các tiếng kêu bíp bíp khi chơi xe tải đồ chơi, nhưng bé không chơi với chị bé, chỉ ở bên cạnh cô bé. Tiêm chủng đầy đủ theo lịch, phát triển tâm vận phù hợp theo tuổi. Bé chỉ vào đồ chơi trong phòng, nhìn mẹ bé và mỉm cười, sau đó mang đồ chơi cho cô xem. Khi bác sĩ khám, bé chạy trốn phía sau ba của bé và bắt đầu không hợp tác hay giao tiếp bằng mắt. Khi mẹ của bé cố giúp bé lại bàn khám bệnh, bé đẩy cô ra xa và nói “Me do”. Chẩn đoán nào bên dưới phù hợp nhất cho bé này?

- A. Rối loạn phổ tự kỷ (Autism spectrum disorder)
- B. Chậm phát triển nhận thức (Cognitive delay)
- C. Điếc dẫn truyền (Conductive hearing loss)
- D. Chậm phát triển ngôn ngữ (Language delay)
- E. Phát triển bình thường

Đáp án E.

Bảng đánh giá phát triển tâm vận				
Tuổi	Vận động thô	Vận động tinh	Ngôn ngữ	Nhận thức/xã hội
12 tháng	<ul style="list-style-type: none">• Đứng vững• Đi chập chững những bước đầu tiên• Ném banh	<ul style="list-style-type: none">• Dùng ngôn chỏ và ngôn cái để cầm vật nhỏ	<ul style="list-style-type: none">• Nói những từ đầu tiên (khác các từ mẹ và ba)	<ul style="list-style-type: none">• Hội chứng lo lắng vì xa cách• Làm theo lệnh 1-step bằng cử chỉ

18 tháng	<ul style="list-style-type: none"> Chạy Đá banh 	<ul style="list-style-type: none"> Xây tháp 2-4 khối Cởi đồ 	<ul style="list-style-type: none"> Vốn từ vựng 10-25 từ Biết >=1 bộ phận cơ thể 	<ul style="list-style-type: none"> Hiểu “mine” (đồ của mình” Bắt đầu biết chơi đóng vai
2 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Đi lên/xuống cầu thang với hai chân trên mỗi bước Nhảy 	<ul style="list-style-type: none"> Xây tháp 6 khối Bắt chước vẽ đường thẳng 	<ul style="list-style-type: none"> Từ vựng >= 50 từ Cụm 2-từ 	<ul style="list-style-type: none"> Mệnh lệnh 2-bước Parallel play Bắt đầu dạy đi toilet
3 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Lên xuống cầu thang các bước luân phiên Đi xe 3 bánh 	<ul style="list-style-type: none"> Bắt chước vẽ vòng tròn Use utensils 	<ul style="list-style-type: none"> Cụm 3-từ Speech 75% intelligible (bé nói mình có thể hiểu 75%) 	<ul style="list-style-type: none"> Biết giới tính/tuổi tác Biết trò chơi tương ứng
4 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Thẳng bằng và đứng trên 1 chân 	<ul style="list-style-type: none"> Copies a cross 	<ul style="list-style-type: none"> Nhận biết màu sắc Lời nói có thể hiểu 100% 	<ul style="list-style-type: none"> Chơi các trò chơi phối hợp
5 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Skips Bắt bóng bằng 2 bàn tay 	<ul style="list-style-type: none"> Copies a square Buộc dây giày Tự mặc quần áo Prints letters 	<ul style="list-style-type: none"> Đếm đến 10 Cụm 5-từ 	<ul style="list-style-type: none"> Có bạn Tự đi toilet

Phát triển ngôn ngữ bắt đầu ở trẻ là bập bẹ, và hầu hết những đứa trẻ nói từ đầu tiên ở khoảng 1 tuổi. Mặc dù trẻ 2 tuổi có thể có vốn từ lên đến 200 từ, nhưng một đứa trẻ ở tuổi này nên có vốn từ vựng tối thiểu là 50 từ và có thể hình thành cụm “2-từ”. Trẻ 2-3 tuổi vẫn ở trong tiến trình học phát âm và sẽ thường sử dụng “me” thay cho “I” (* Ngôn ngữ của họ là tiếng Anh). Ngoài ra, ở độ tuổi này một người lạ có thể hiểu một nửa những gì trẻ nói, và đứa trẻ có khả năng thực hiện mệnh lệnh 2-bước.

Đứa trẻ 2 tuổi có thể chạy, chuyền bóng qua tay và đá bóng. Chúng có thể bắt chước vẽ đường thẳng và lật trang sách. Đứa trẻ ở độ tuổi này thường cho thấy sự tự tin khi chúng trở nên độc lập hơn và tự tin với những kỹ năng mới. Hai tuổi thường tham gia trò chơi tương ứng; parallel play và các trò chơi phối hợp thường nổi bật ở trẻ mới biết đi.

Đứa trẻ này phát triển phù hợp theo tuổi. Mặc dù chị em sinh đôi của bé nói nhiều hơn và phát triển ngôn ngữ hơi sớm hơn (cum 3-tù), bé nói được cum 2-tù và không có dấu hiệu của chậm phát triển ngôn ngữ (Đáp án D).

Đáp án A. Rối loạn phổ tự kỷ thường xuất hiện ở trẻ 2 tuổi với giao tiếp xã hội kém (hạn chế về ngôn ngữ và giao tiếp bằng mắt, chơi một mình) và có hành vi lặp đi lặp lại (vỗ tay). Bé trong tình huống này có giao tiếp bằng mắt và chia sẻ sự chú ý với mẹ. Sự phát triển ngôn ngữ của bé, sự giận dữ với người lạ phù hợp theo tuổi.

Đáp án B. Ở 2 tuổi, trẻ có thể sắp xếp và kết hợp các đồ vật, hiểu được công dụng của các đồ vật quen thuộc. Đứa trẻ này chơi với xe tải và bắt chước tiếng ồn của xe, phát triển nhận thức phù hợp theo tuổi.

Đáp án C. Kiểm tra thính giác nên được thực hiện ở tất cả các trẻ có chậm phát triển ngôn ngữ để đánh giá diếc tai. Điếc dẫn truyền là không có khả năng ở bé này do đứa trẻ phát triển ngôn ngữ phù hợp theo tuổi.

Tóm lại: Trẻ 2 tuổi phát triển ngôn ngữ phù hợp theo tuổi nên có vốn từ vựng >= 50 từ, kết hợp cum 2-tù và làm theo mệnh lệnh 2-bước (follow 2-step commands). Ngoài ra, người lạ có thể hiểu tối thiểu một nửa những gì trẻ 2 tuổi nói.

Câu 34: Một bé gái 3 tháng tuổi được ba đưa đến phòng khám vì sốt và quấy. Sốt khởi phát 2 ngày trước, ba cho bé uống acetaminophen. Sốt ban đầu cải thiện sau dùng thuốc, nhưng tái sốt vài giờ sau đó. Hiện tại, bé bú kém và không nôn ói. Bé không chảy mũi, ho hoặc nghẹt mũi. Bé sinh đủ tháng và không có biến chứng. Bé táo bón gián đoạn (có uống nước ép mận). Vaccin đầy đủ theo lịch. Thân nhiệt của bé là 39.4°C, mạch 160 lần/phút. Quan sát thực thể bé gái trông có vẻ mệt mỏi. Thóp mờ và phẳng. Màng nhĩ rõ ràng với các mốc xương bình thường. Không xuất tiết ở thành sau họng. Phổi trong hai bên. Bụng mềm và có nhu động ruột, nhưng đứa bé khóc khi ấn vào vùng bụng dưới. Bước tiếp theo phù hợp nhất trong quản lý bệnh nhân này là gì?

- A. X-quang bụng
- B. Siêu âm bụng
- C. CT bụng chậu
- D. Chọc dò thắt lưng
- E. Cấy nước tiểu và tổng phân tích nước tiểu

Đáp án E.

Nhiễm trùng tiểu ở trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Giới nữ• Bé trai không cắt bao quy đầu• Trào ngược bàng quang niệu quản• Táo bón
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt• Quấy, bú kém• Giảm lượng nước tiểu
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">• Tiểu mủ• Khuẩn niệu (Bacteriuria)
Quản lý	<ul style="list-style-type: none">• Kháng sinh

- | | |
|--|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> • Siêu âm thận (nếu có sốt) • +/- VCUG (chụp bàng quang niệu quản ngược dòng) |
|--|--|

Nhiễm trùng tiểu (UTI – Urinary tract infection) là nhiễm trùng thường gặp nhất ở trẻ có sốt và nên được xem xét ở bất kỳ đứa trẻ nào có sốt không rõ nguyên nhân. Bé gái và bé trai không cắt bao quy đầu tăng nguy cơ mắc bệnh, và táo bón cũng là một yếu tố thúc đẩy. Biểu hiện ở trẻ nhỏ thường không đặc hiệu bao gồm sốt, quấy, bú kém, khó chịu vùng bụng và giảm lượng nước tiểu. Trẻ lớn hơn và trẻ vị thành niên có tiểu đau, tiểu gấp, tiểu lắt nhắt và đau bụng khu trú vùng trên vách và/hoặc hông lưng.

Đứa bé này có sốt $\geq 39^{\circ}\text{C}$ không xác định được ổ nhiễm trùng (như là viêm tai giữa, viêm tiểu phế quản) khi thăm khám. Bé có đau vùng bụng dưới khi sờ vào. Bước tiếp theo là đánh giá sự hiện diện của UTI với tổng phân tích nước tiểu và cấy nước tiểu. Ở những bệnh nhân chưa đi tiểu tự chủ, straight catheterized (tạm dịch là chọc hút trên xương mu) để thu được mẫu nước tiểu vô khuẩn. Tiểu mủ (các tế bào bạch cầu) và tiểu vi khuẩn ($\geq 50\,000$ colony-forming units/mL từ mẫu catheterized) xác nhận chẩn đoán. Điều trị với kháng sinh để ngăn ngừa viêm dài bể thận và sẹo thận.

Đáp án A. X-quang bụng có thể phát hiện tăng lượng phân. Tuy nhiên, táo bón đơn độc sẽ không giải thích được triệu chứng sốt trên bệnh nhân.

Đáp án B. Siêu âm bụng đánh giá bệnh thận và được chỉ định ở trẻ < 2 tuổi có UTI có sốt lần đầu. Tuy nhiên, sự ưu tiên ở bệnh nhân này là làm tổng phân tích nước tiểu và cấy nước tiểu, sau đó là dùng kháng sinh.

Đáp án C. CT scan bụng không cần quang là tiêu chuẩn vàng cho chẩn đoán sỏi tiết niệu, có thể biểu hiện đau bụng. Nhưng triệu chứng sốt và tuổi của bé gợi ý khả năng UTI cao hơn.

Đáp án D. Chọc dò thắt lồng được thực hiện để đánh giá viêm màng não ở tất cả trẻ sơ sinh có sốt < 28 ngày tuổi và có thể được xem xét ở những đứa trẻ có sốt từ $< 29\text{--}60$ ngày. Ngược lại, đứa bé này 3 tháng tuổi và không có dấu hiệu của viêm màng não (ngủ gà, nôn ói, thóp phòng).

Tóm lại: Nhiễm trùng tiểu (UTI) nên được nghi ngờ ở những đứa trẻ có sốt $\geq 39^{\circ}\text{C}$ không rõ ổ nhiễm trùng vì biểu hiện có thể không đặc hiệu (quấy khóc, bú kém). Tổng phân tích nước tiểu và cấy nước tiểu là bước đầu tiên để đánh giá.

Câu 35: Một bé gái 17 tuổi nhập viện vì yếu hai chi dưới. Cách nhập viện 5 ngày, bé khởi phát tê chân chích ở hai bàn chân; sau đó diễn tiến yếu chi 3 ngày trước, tình trạng ngày càng nặng hơn và hiện tại bé không thể đứng hoặc đi. Bé có nhiễm trùng hô hấp trên 2 tuần trước; còn lại tiền sử không ghi nhận bất thường. Thân nhiệt là 36.7°C , huyết áp $110/70\text{ mmHg}$, mạch 85 lần/phút, nhịp thở 18 lần/phút. SpO₂ 99%/khí trời. Khám thực thể nhận thấy một bé gái vị thành niên không có dấu hiệu suy hô hấp, nghe phổi trong. Sức cơ gấp/duỗi gối và gót hai bên là 1/5, và cơ hông gấp là 2/5. Mất phản xạ chi dưới. Chi trên sức cơ 3/5, phản xạ 1+. Bệnh nhân có thể giữ đầu vững và nuốt nước bọt. Phản xạ hầu họng (Gag reflex) còn nguyên vẹn. Dịch não tuy cho kết quả:

Leukocytes	1/mm ³
Red blood cells	0/mm ³

Protein	200 mg/dL
Glucose	65 mg/dL
Nhuộm gram	Không có vi khuẩn được tìm thấy

Bước tiếp theo phù hợp nhất trong quản lý bệnh nhân này là gì?

- A. X-quang phổi
- B. Elective intubation
- C. Sinh thiết cơ
- D. MRI tủy sống với thuốc cản quang gadolinium
- E. Hô hấp ký (Spirometry)
- F. Xét nghiệm phân - độc tố botulism

Đáp án E.

Hội chứng Guillain-Barre'	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none"> • Phá hủy myelin đa dây thần kinh trung gian miễn dịch • Tiền triệu với nhiễm trùng tiêu hóa (<i>Campylobacter</i>) hoặc nhiễm trùng hô hấp
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Dị cảm, đau do thần kinh (neuropathic pain) • Đổi xứng hai bên, yếu chi tăng dần • Giảm/mất phản xạ gân sâu • Rối loạn chức năng thần kinh tự động (loạn nhịp) • Respiratory compromise (có thể được hiểu là nguy kịch hô hấp)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Lâm sàng • Các triệu chứng hỗ trợ: <ul style="list-style-type: none"> ◦ CSF: tăng protein, bạch cầu bình thường ◦ Bất thường điện cơ và dẫn truyền thần kinh
Quản lý	<ul style="list-style-type: none"> • Monitor tự động và chức năng hô hấp • IG tĩnh mạch hoặc lọc huyết tương

Bệnh nhân này có yếu chi ascending (từ ngọn chi lên gốc chi) và mất phản xạ phù hợp với hội chứng Guillain-Barre' (GBS), một bệnh lý đa dây thần kinh do trung gian miễn dịch gây phá hủy bao myelin các sợi thần kinh ngoại biên. Hầu hết bệnh nhân có tiền triệu là nhiễm trùng hô hấp hoặc nhiễm trùng tiêu hóa (*Campylobacter*) khởi phát phản ứng kháng thể ban đầu, sau đó hoạt động ở kháng nguyên tương tự trên myelin và sợi trực. Dị cảm thường xuất hiện cùng yếu chi, nó có thể lan từ chi dưới đến vùng ngực, chi trên và thần kinh sọ (bulbar palsy – *được hiểu là các triệu chứng khác nhau do suy chức năng dây thần kinh sọ IX, X, XI, XII*). Chẩn đoán chủ yếu dựa vào lâm sàng, biểu hiện phân tích CSF có tăng protein và bạch cầu bình thường, như được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Suy hô hấp do bệnh lý thần kinh cơ là biến chứng đe dọa tính mạng xuất hiện với tỉ lệ lên đến 30% bệnh nhân. Khi GBS bị nghi ngờ ở những bệnh nhân có huyết động học ổn định, bước tiếp theo trong quản lý là đánh giá chức năng phổi với hô hấp ký. FVC (Forced vital capacity – Dung tích sống gắng sức) và chỉ số áp lực hít vào âm (negative inspiratory force – NIF) theo dõi sức cơ hô hấp, và một số test chức năng phổi nên được thực hiện do những tiềng ấn diễn tiến nhanh chóng của bệnh. Giảm FVC (<= 20 mL/kg) cho thấy đe dọa suy hô hấp cần nội khí quản để đảm bảo. Ngoài ra các chỉ định cho nội khí quản (elective or emergency intubation)

bao gồm nguy kịch hô hấp (nhịp thở nhanh, co kéo cơ hô hấp phụ), rối loạn thần kinh tự động mức độ nặng (mất ổn định nhịp tim và huyết áp), hoặc pulse pressure rộng (Đáp án B). Chẩn đoán sớm, theo dõi tim phổi và hỗ trợ, hầu hết bệnh nhân trẻ có thể tự phục hồi.

Đáp án A. GBS có thể gây viêm phổi hít trong bệnh cảnh yếu cơ bulbar, không được tìm thấy trên bệnh nhân này. Ngoài ra, bệnh nhân này không có triệu chứng gợi ý viêm phổi như sốt, ho hoặc là ran phổi.

Đáp án C. Sinh thiết cơ có thể được xem xét trong đánh giá yếu cơ và đau cơ. Dị cảm và mất phản xạ trên bệnh nhân này gợi ý nhiều do bệnh thần kinh nguyên phát, nên sinh thiết cơ là không cần thiết.

Đáp án D. MRI tuy sống có thể giúp đánh giá sâu rẽ thần kinh và chùm đuôi ngựa trong GBS. Tuy nhiên, MRI không dùng để xác nhận chẩn đoán hoặc ảnh hưởng đến điều trị (quản lý); test chức năng phổi được chỉ định khẩn cấp để đánh giá sức cơ hô hấp.

Đáp án F. Test độc tố botulism được thực hiện khi bệnh nhân có tiến triển yếu cơ descending (từ gốc chi xuống ngọn chi). Triệu chứng của bệnh nhân này là ascending, nên loại trừ botulism.

Tóm lại: Hội chứng Guillain-Barre' có biểu hiện thường gặp nhất là yếu và mất phản xạ từ ngọn chi đến gốc chi (ascending) và có thể tiến triển liên quan đến hô hấp và cơ bulbar. Test chức năng phổi (hô hấp ký) chỉ số FVC và áp lực hít vào âm (negative inspiratory force) là chỉ định theo dõi (monitor) để dọa suy hô hấp.

Câu 36: Một bé gái 18 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì nổi ban và rộp da từ sáng nay. Ngày hôm qua, bé đặc biệt quấy khóc khi ba mẹ bế bé lên. Bé cũng có sốt và đáp ứng với ibuprofen. Sáng nay, ba mẹ bé phát hiện ban đỏ và tróc da ở vùng xung quanh miệng, nách và vùng bụn. Tiền sử bệnh lý ghi nhận bé có viêm tai giữa 6 tháng trước. Vaccin đầy đủ theo lịch, và bệnh nhân không dùng thuốc. Thân nhiệt 39°C, huyết áp 89/52 mmHg, mạch 145 lần/phút, nhịp thở 28 lần/phút. Khám ghi nhận một đứa trẻ quấy khóc khi bị di chuyển. Bóng nước nhùn bè mặt (superficial flaccid bullae) và ban đỏ phân bố rải rác khắp cơ thể. Áp lực hơi khu trú phần lưng, dẫn đến bong tróc lớp da bè mặt trên nền hồng ban. Trên mặt xuất hiện ban đỏ, đóng vảy quanh miệng. Một mụn mủ duy nhất được chú ý ở dưới lỗ mũi trái, nhưng không có tổn thương niêm mạc được tìm thấy. Chẩn đoán phù hợp nhất cho bệnh nhân này là gì?

- A. Chốc bọng nước (Bullous impetigo)
- B. Bệnh viêm quầng (Erysipelas)
- C. Hồng ban đa dạng (Erythema multiforme)
- D. Sốt Scarlet
- E. Hội chứng bong vảy da do tụ cầu (Staphylococcal scalded skin syndrome)
- F. Hoại tử thượng bì nhiễm độc (Toxic epidermal necrolysis)

Đáp án E.

Staphylococcal scalded skin syndrome	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none">• <i>Staphylococcus aureus</i> exfoliative toxin
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt, kích thích• Ban toàn thân, rộp da, phồng

Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Bong thương bì (Nikolsky sign) Kháng sinh điều trị staphylococcal (Nafcillin, vancomycin) Chăm sóc vết thương
--------	---

Hội chứng bong tróc do staphylococcal (SSSS) là bệnh lý phồng rộp da thường gặp nhất được tìm thấy ở trẻ em và trẻ nhỏ. Bệnh sinh liên quan đến nhiễm một số chủng nhất định của *Staphylococcus aureus* sản xuất độc tố gây tróc (exfoliative toxins), phá vỡ tế bào keratinocyte gắn chặt ở bề mặt thương bì.

Lâm sàng khởi đầu với tiền triệu là sốt, kích thích và ốm đau da. Ban toàn thân, sau đó là bóng nước nhùn/phồng rộp ở những vùng nếp gấp nổi bật tiếp xúc áp lực cơ học (nách, bẹn). Mặc dù bong da quanh miếng có thể xuất hiện, nhưng bề mặt niêm mạc thường không có. Ma sát nhẹ trên bề mặt da gây tróc bề mặt của da (Nikolsky sign) và bong thương bì (epidermal shedding) trên nền hồng ban ở vùng da tiếp xúc.

Ở trẻ sơ sinh, nguồn nhiễm trùng thường ở rốn hoặc cắt bao quy đầu, trong khi ở trẻ lớn hơn, có thể do vi khuẩn thường trú ở vùng hốc mũi hoặc tổn thương da nguyên phát (nhọt da), như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Cấy máu và cấy bệnh phẩm ổ nhiễm trùng tiềm ẩn, tuy nhiên, chẩn đoán nhìn chung dựa vào lâm sàng, và bóng nước nguyên vịen thường vô khuẩn. Điều trị bao gồm kháng sinh điều trị staphylococcal (như nafcillin, vancomycin) và chăm sóc vết thương. Tỉ lệ tử vong thấp ở trẻ em, và triệu chứng thường tự khỏi trong 1-2 tuần.

Đáp án A. Chốc bọng nước (Bullous impetigo) là một dạng SSSS khu trú, cũng do nhiễm *S. aureus* chủng tiết độc tố gây tróc. Bệnh nhân thường ổn, có phồng rộp khu trú ở những vùng nhiễm trùng nguyên phát. Ngoài ra, khi vỡ, phồng rộp/bóng nước để lại lớp mài màu mật ong đặc trưng (distinct honey-colored crust), không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Đáp án B. Bệnh viêm quầng (Erysipelas) gây nhiễm khuẩn da (*Streptococcus* nhóm A) biểu hiện ban da ốm đau, nóng và giới hạn rõ. Bóng nước trên ban da có thể xuất hiện trong những trường hợp nặng, và những bệnh nhân này thường có triệu chứng thể tạng (sốt, cúm). Tuy nhiên, ban rải rác và tróc không xuất hiện.

Đáp án C. Hồng ban đa dạng (Erythema multiforme) là phản ứng tự giới hạn với nhiễm trùng nhất định (HSV – herpes simplex virus) biểu hiện tổn thương hình bia. Các tổn thương này có bóng nước trung tâm, nhưng Nikolsky sign âm tính.

Đáp án D. Sốt Scarlet, do tác nhân *Streptococcus* nhóm A chủng sản xuất erythrogenic toxin, biểu hiện phát ban (sandpaper-like rash), hồng, mịn sau đợt viêm họng ở trẻ. Ban nổi bật ở những vùng nếp gấp và thường tróc không gây phồng rộp hay Nikolsky sign dương tính.

Đáp án F. Hoại tử thương vì nhiễm độc (toxic epidermal necrolysis) biểu hiện các tổn thương ăn mòn và rộp da rộng (> 30% diện tích bề mặt cơ thể); thường do thuốc. Nikolsky sign dương tính; tuy nhiên, màng niêm mạc chịu ảnh hưởng (không tìm thấy trên bệnh nhân này).

Tóm lại: SSSS do Staphylococcus aureus chủng sản xuất exfoliative toxin gây ra và thường biểu hiện ở trẻ em và trẻ nhỏ. Tiền triệu là sốt, kích thích và nhạy cảm đau ở da, sau đó là ban toàn thân, bóng nước nhùn bề mặt/phồng rộp, và tróc thương bì với ma sát nhẹ (Nikolsky sign).



Câu 37: Một bé trai 3 ngày tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì xuất hiện vết bầm. Bé được sinh ra ở thai kỳ 39 tuần, qua ngả âm đạo tại nhà, và đây là lần khám đầu tiên của bé. Bé bú mẹ hoàn toàn. Dấu hiệu sinh tồn trong giới hạn bình thường. Nhiều vết bầm máu (ecchymoses) được tìm thấy ở chi. Khám thực thể các cơ quan khác không có gì bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Tiểu cầu	270 000/mm ³
PT	26 giây
Activated PTT	42 giây
Thrombin time	18 giây (15-20 giây)

Nguyên nhân nào bên dưới khả năng cao nhất gây ra tình trạng của bệnh nhân trên?

- A. Không có khả năng sản xuất fibrinogen
- B. Tiêu thụ yếu tố đông máu
- C. Giảm tổng hợp yếu tố von Willebrand
- D. Giảm sản xuất yếu tố VIII
- E. Suy giảm chức năng tiểu cầu
- F. Giảm carboxyl hóa các yếu tố đông máu

Đáp án F.

Infantile vitamin K-deficient bleeding	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none"> • Giảm vitamin K dự trữ (nghèo vận chuyển qua nhau thai, ruột vô khuẩn, lượng trong sữa ít) • Sử dụng vitamin K không hiệu quả do chức năng gan chưa trưởng thành
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thường xuất hiện ở ngày 2-7 • Dễ bầm • Xuất huyết rốn, niêm mạc và tiêu hóa • Xuất huyết nội soi
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng PT • Tăng PTT (nếu nặng) • Tiểu cầu bình thường
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> • Tiêm vitamin K lúc sinh

Đứa bé này không được chăm sóc y tế trước đó, có vết bầm máu và kéo dài PT, PTT, phù hợp với vitamin K - deficient bleeding (VKDB – hay chảy máu do thiếu vitamin K).

Vitamin K cần thiết để carboxyl hóa enzyme và hoạt hóa các yếu tố đông máu II (prothrombin), VII, IX và X. Trẻ thiếu vitamin K do kém vận chuyển qua nhau, thiếu vi khuẩn thường trú để tổng hợp vitamin K, và chức năng gan chưa trưởng thành (sử dụng không hiệu quả vitamin K). Do đó, tiêm bắp vitamin K lúc sinh ngăn ngừa chảy máu tự phát. Đứa bé này không được tiêm thuốc, nguy cơ cao nhất VKDB, đặc biệt trong trường hợp bú mẹ hoàn toàn vì sữa mẹ chứa không đủ vitamin K.

VKDB cổ điển xuất hiện ngày 2-7, dễ bầm máu, xuất huyết niêm mạc (chảy máu cam, và/hoặc xuất huyết nội soi). Bệnh khởi phát muộn có thể xuất hiện đến 6 tháng tuổi. Bởi vì giảm carboxyl hóa yếu tố đông máu, nên xét nghiệm đánh giá cho thấy PT kéo dài, và nếu thiếu nặng, sẽ làm kéo dài PTT. Chẩn đoán xác định nếu số xét nghiệm trở về bình thường sau tiêm vitamin K.

Đáp án A. Chứng giảm fibrinogen huyết (Afibrinogenemia) là bệnh huyết học hiếm gặp, di truyền gen lặn NST thường, dẫn đến không sản xuất fibrinogen. Xuất huyết nặng ở rốn sau sinh. Giống PT và PTT, thrombin time kéo dài.

Đáp án B. Đông máu nội mạch lan tỏa (DIC) thường biểu hiện xuất huyết (vết bầm máu, vị trí tiêm tĩnh mạch) do tiêu thụ tiểu cầu và yếu tố đông máu. Xét nghiệm cho thấy kéo dài PT, PTT và giảm tiểu cầu. Tiểu cầu bệnh nhân này bình thường.

Đáp án C và D. Bệnh lý von Willebrand nặng (đặc trưng do thiếu tổng hợp yếu tố von Willebrand factor) và thiếu yếu tố VIII (hemophilia A) có thể biểu hiện dễ bầm và chảy máu trong giai đoạn sơ sinh. Cả hai bệnh lý đều kéo dài PTT nhưng PT bình thường.

Đáp án E. Suy giảm chức năng tiểu cầu có thể do thuốc (aspirin), rối loạn chuyển hóa (uremia, bệnh gan), hoặc rối loạn bẩm sinh (Glanzmann thrombasthenia). Bệnh nhân có xuất huyết niêm mạc và petechiae; PT, PTT và tiểu cầu bình thường.

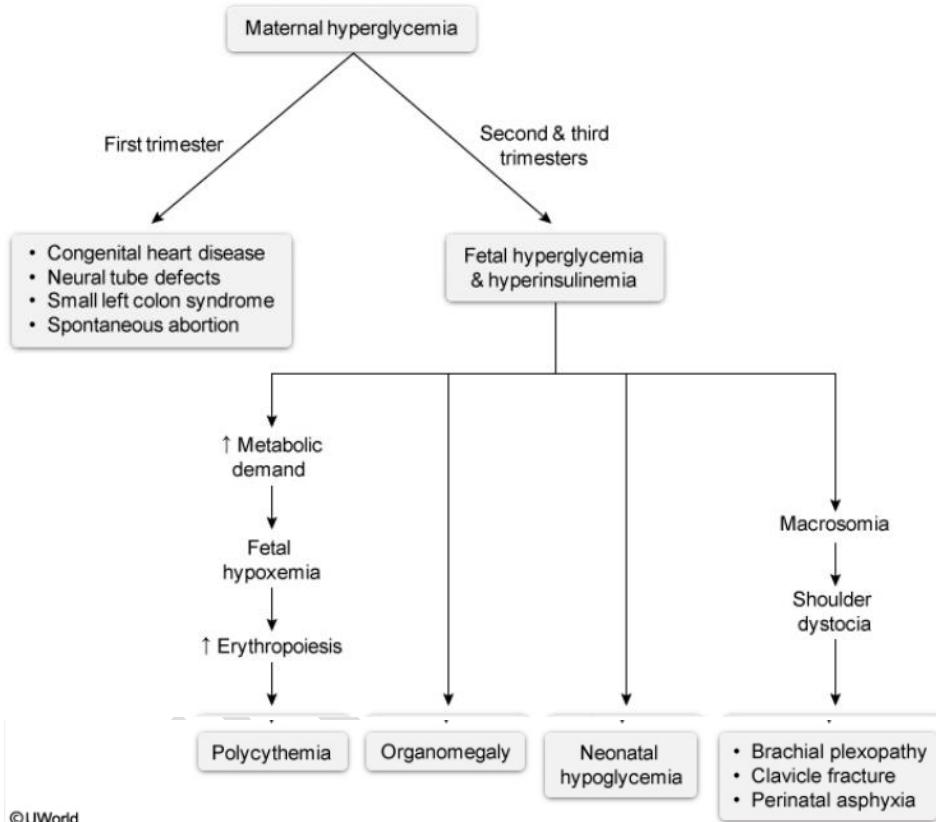
Tóm lại: VKDB (chảy máu do thiếu vitamin K) biểu hiện xuất huyết ở trẻ sơ sinh (ngày 2-7) không được tiêm bắp vitamin K, một chất cần thiết để carboxyl hóa enzym và hoạt hóa các yếu tố đông máu II (prothrombin), VII, IX và X. Triệu chứng bao gồm dễ bầm, xuất huyết niêm, xuất huyết tiêu hóa, và/hoặc xuất huyết nội sọ; xét nghiệm cho thấy kéo dài PT có/hoặc không kéo dài PTT.

Câu 38: Bé trai 5 giờ tuổi được đánh giá sơ sinh vì giảm tầm vận động cánh tay phải. Bé được sinh ở thai kỳ 39 tuần, mẹ 37 tuổi sinh con rạ qua ngã âm đạo, có biến chứng sanh khó do kẹt vai. Tiền sử mẹ có tăng huyết áp và sử dụng cần sa (recreational marijuana). Người mẹ bỏ hầu hết các buổi khám tiền sản. Cân nặng lúc sinh của bé là 4.5 kg. Dấu hiệu sinh tồn bình thường. Khám thấy đứa bé đa hồng cầu, tiếng lạo xao và biến dạng xương đòn phải. Phản xạ Moro reflex không xuất hiện ở chi phải. Phản xạ cơ nhị đầu và phản xạ nắm hai bên còn nguyên vẹn và đối xứng. Yếu tố nguy cơ khiến đứa trẻ bị biến chứng này là gì?

- A. Nhiễm trùng sơ sinh
- B. Đột biến lệch bộ (Aneuploidy)
- C. Tăng đường huyết thai nhi
- D. Mẹ tăng huyết áp
- E. Mẹ sử dụng cần sa
- F. Mẹ sử dụng thuốc lá

Đáp án C.

Infant of diabetic mother: complications



©UWorld

(Tăng đường huyết trong tam cá nguyệt 1: Bệnh tim bẩm sinh CHD; Khiếm khuyết ống thần kinh NTD; Small left colon syndrome; sảy thai tự nhiên. Tăng đường huyết trong tam cá nguyệt 2 và 3: Tăng đường huyết và tăng insulin máu thai nhi, *tăng nhu cầu chuyển hóa > thiếu oxy thai nhi > tăng erythropoiesis > da hồng cầu; *lớn tặng; *hạ đường huyết trẻ sơ sinh; *Thai to > kẹt vai > chấn thương rễ đám rối thần kinh cánh tay; gãy xương đòn; ngạt chu sinh).

Đứa trẻ sơ sinh này có cân nặng $\geq 4\text{kg}$ ($4,5\text{ kg}$ theo tình huống) phù hợp với thai to, và khám thực thể bé nhận thấy biến chứng kẹt vai. Tăng đường huyết thai nhi (do mẹ bị đái tháo đường không được điều trị) là yếu tố nguy cơ thường gặp nhất gây ra tình trạng này.

Mẹ đề kháng insulin mức độ nhẹ là quá trình sinh lý của thai kỳ, hỗ trợ khuếch tán glucose qua nhau thai giúp thai phát triển. Tuy nhiên, tăng đường huyết thai kỳ quá nhiều (đái tháo đường thai kỳ hoặc đái tháo đường trong thai kỳ - tức trước mang thai) gây tăng đường huyết thai nhi, tăng tiết insulin từ tuyến tụy thai nhi, gây tăng insulin máu thai nhi.

Quá nhiều insulin thai nhi, một hormone đồng hóa, dẫn đến thai to với sự phát triển không cân xứng và tích tụ mỡ ở vùng vai và bụng. Dẫn đến vai bị kẹt khi qua khung chậu người mẹ, gây kẹt vai (shoulder dystocia), một cấp cứu sản khoa. Biến chứng tiềm ẩn của kẹt vai bao

gồm gãy xương đòn, chấn thương rẽ đứt thần kinh cánh tay (brachial nerve palsy), ngạt chu sinh và bệnh não thiếu oxy. Tăng đường huyết ở mẹ cũng có thể dẫn đến đa hồng cầu ở thai cũng như là hạ đường huyết sau sinh.

Tăng đường huyết và tăng insulin máu thai nhi đóng vai trò gây thai to, đa hồng cầu và kẹt vai trên bé này, và hậu quả là gãy xương đòn (Moro reflex bất đối xứng, tiếng lạo xạo).

Đáp án A, B, D và E. Nhiễm trùng bẩm sinh; đột biến di bội thai nhi; mẹ tăng huyết áp và sử dụng chất đều liên quan đến thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung (fetal growth restriction) và thai nhỏ (small-for-gestational-age infants, tức cân nặng < bách phân vị 10th). FGR (thai giới hạn tăng trưởng) do suy chức năng nhau thai và giảm khả năng vận chuyển oxy, chất dinh dưỡng từ mẹ sang thai. Giảm vận chuyển oxy có thể gây thiếu oxy thai nhi, thai nhi nỗ lực duy trì oxy hóa máu bằng cách đàm áp sự tăng trưởng và chuyển hóa. Đứa bé này có thai to, không giới hạn tăng trưởng.

Đáp án F. Ngoài thai giới hạn tăng trưởng, mẹ sử dụng thuốc lá có thể gây irritability (kích thích) và tăng trương lực ở trẻ sơ sinh, cả hai đều không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Tóm lại: Tăng đường huyết ở mẹ quá nhiều gây tăng đường huyết và tăng insulin máu thai nhi. Thai to, tăng nguy cơ kẹt vai và biến chứng của nó (chấn thương rẽ đứt thần kinh cánh tay, gãy xương đòn).

Câu 39: Một bé trai 4 tuổi được ba mẹ đưa đến trung tâm y tế tình nguyện của một trại tị nạn lớn ở Ai Cập vì đỏ mắt. Khoảng 10 ngày nay, cậu bé có chảy mũi ít và ho, hiện tại đã khỏi. Bé có hơi đỏ mắt 2 ngày với chảy dịch trong, lượng ít. Bé không đau mắt, không ngứa. Anh trai 6 tuổi của bé có triệu chứng tương tự. Gia đình bỏ trốn khỏi nhà ở Sudan do xung đột/chiến tranh khu vực và đến trại tị nạn khoảng 2 tháng trước. Ông của bé và 2 con chó vẫn ở lại nhà. Dấu hiệu sinh tồn ổn định. Khám ngực và bụng bình thường. Khám mắt nhận thấy nhiều nang nhọt nhạt (pale follicles) và xung huyết kết mạc mi (tarsal conjunctivae), rỉ dịch trong hai bên. Kết mạc trông hơi dày. Thị lực 20/20 hai bên. Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất trên bệnh nhân này?

- A. Viêm kết mạc do Chalmydial
- B. Viêm kết mạc do Gonococcal
- C. Viêm giác mạc do Herpes simplex
- D. Ocular syphilis
- E. Viêm tổ chức hốc mắt (Orbital cellulitis)
- F. Bệnh mắt hột (Trachoma)

Đáp án F.

Rỉ dịch kết mạc, viêm mi (tarsal) và nang nhọt nhạt (pale follicles) phù hợp với bệnh mắt hột (trachoma). Bệnh mắt hột do *Chlamydia trachomatis* type A, B và C, và là nguyên nhân gây mù trên toàn thế giới. *C. trachomatis* lây lan ở những nơi dân cư đông đúc và điều kiện vệ sinh không được đảm bảo. Pha hoạt động thường gặp nhất ở trẻ em và đặc trưng với viêm kết mạc dạng nang (follicular conjunctivitis) và hình thành màng máu (tán sinh mạch máu) ở giác mạc. Nó thường đồng mắc với nhiễm trùng hầu họng (chảy dịch mũi, viêm họng). Nhiễm trùng mạn tính hoặc tái đi tái lại có thể gây sẹo mi mắt và đảo ngược lông mi (trichiasis - lông mi mọc ngược vào trong). Theo thời gian, phần lông mi cọ vào mắt và gây loét, dẫn đến mù (cicatricial trachoma).

Chẩn đoán có thể dựa vào lâm sàng bằng cách khám kết mạc mi. *C. trachomatis* có thể được quan sát bằng phương pháp nhuộm Giemsa mẫu nạo kết mạc. Azithromycin đường uống nhìn chung có hiệu quả chống lại *C. trachomatis*; toàn bộ khu vực (làng, trại tị nạn) nên được điều trị cùng lúc. Đối với những người có lông mi mọc ngược, phẫu thuật mi mắt cần thiết để bảo toàn thị lực.

Đáp án A và B. Viêm kết mạc do lậu cầu hay gonococcal (2-5 ngày) và viêm kết mạc do chlamydia (5-14 ngày) thường gây viêm kết mạc sau sinh (viêm kết mạc trẻ sơ sinh hay ophthalmia neonatorum). Chúng đòi hỏi tiếp xúc với dịch tiết đường sinh dục nhiễm tác nhân gây bệnh. Cả hai đều xuất hiện nhiễm trùng kết mạc, tiết dịch mắt và sưng mi mắt. Bệnh hiếm gặp ở trẻ lớn hơn.

Đáp án C. Viêm giác mạc do Herpes simplex (Herpes simplex keratitis) biểu hiện đau, sợ ánh sáng và giảm thị lực. Tổn thương vesiculo-ulcerative thường gặp nhất ở biểu mô giác mạc.

Đáp án D. Giang mai giai đoạn ba (tertiary syphilis) có thể biểu hiện viêm màng bồ đào (uveitis), gây đỏ mắt, đau hốc mắt và giảm thị lực. Giang mai kỳ ba vô cùng hiếm gặp ở trẻ em, và khi xuất hiện, nghi ngờ khả năng cao là lạm dụng tình dục.

Đáp án E. Viêm tổ chức hốc mắt là nhiễm trùng phía sau vách hốc mắt. Nhiễm trùng này ở một bên mắt và thường gặp hơn ở trẻ em với nhiễm trùng xoang cảnh mũi. Bệnh nhân khởi phát sốt đột ngột, lồi mắt, hạn chế cử động extraocular, sưng và đỏ mi mắt.

Tóm lại: Bệnh mắt hột do nhiễm Chlamydia trachomatis type huyết thanh A, B và C. Bệnh mắt hột cấp biểu hiện với viêm kết mạc mắt dạng nang và viêm. Nhiễm trùng mạn tính hoặc tái đái lại gây đảo ngược lông mi và sẹo giác mạc.

Câu 40: Một bé trai 2 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì sốt cao, liên tục hơn 6 ngày qua. Bệnh nhân có điều trị ibuprofen và acetaminophen hàng ngày nhưng rất ít cải thiện. Hai ngày trước, ban phát triển dọc theo thân mình và hiện tại ban lan xuống cánh tay và chân của bé. Hôm nay, bé trở nên quấy. Bé không có tiền sử bệnh mạn tính và chưa tiêm bất kỳ loại vaccine nào. Thân nhiệt của bé là 39,4°C, huyết áp 110/60 mmHg, mạch 120 lần/phút, và nhịp thở là 24 lần/phút. Khám nhận thấy xung huyết kết mạc, không rỉ dịch. Bệnh nhân có môi khô, nứt nẻ và ban đỏ thành sau miệng. Ban đỏ, blanching (nhợt đi khi ấn) ở vùng bụng, cánh tay và chân. Lòng bàn tay phù, phần da liền kề móng tay bị tróc. Sờ thấy 3 hạch cổ bên trái, ấn đau, kích thước 2 cm. Kết quả xét nghiệm trên bệnh nhân:

Tổng phân tích tế bào máu	
Hematocrit	46%
Bạch cầu	12 000/mm ³
Tiểu cầu	500 000/mm ³
Tổng phân tích nước tiểu	
Protein	Negative
Bạch cầu	7/hpf
Hồng cầu	0/hpf
Casts	không
Erythrocyte sedimentation rate (tốc độ máu lắng)	58 mm/h

Chẩn đoán phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- A. Bạch cầu cấp dòng lympho
- B. Nhiễm Adenovirus
- C. Exanthematous drug eruption
- D. Bệnh Kawasaki
- E. Nhiễm Measles
- F. Nhiễm Rubella
- G. Sốt Scarlet

Đáp án D.

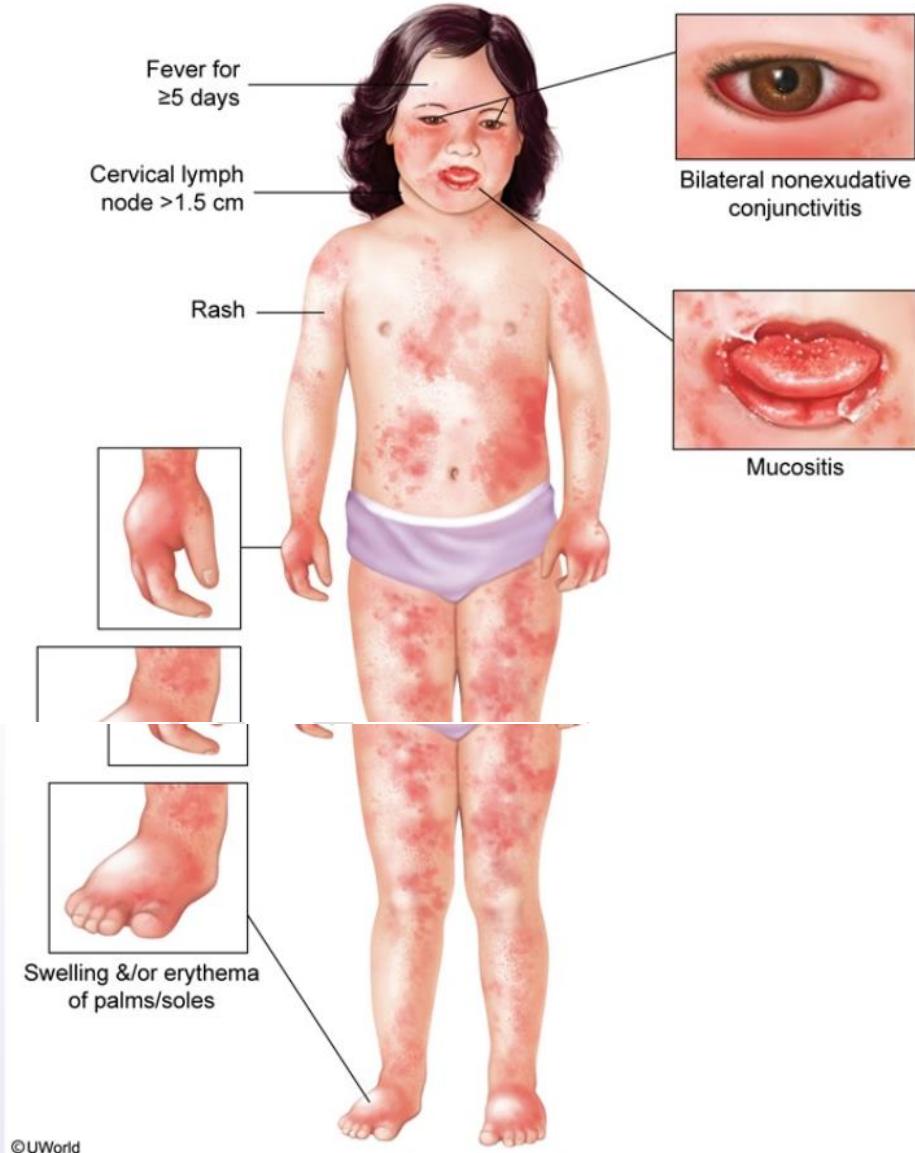
Bệnh nhân này mắc Kawasaki disease (KD), bệnh lý viêm mạch ở các mạch máu trung bình hay medium-vessel thường gặp nhất ở trẻ < 5 tuổi. KD đặc trưng với sốt ≥ 5 ngày kèm ≥ 4 tiêu chuẩn thỏa mãn trong các tiêu chuẩn sau:

- Viêm kết mạc: hai bên, không xuất tiết, limbic-sparing (tạm hiểu là viêm phần viền)
- Viêm niêm mạc: ban đỏ, khô nứt môi, "strawberry tongue"
- Ban đỏ: hồng ban đa dạng (polymorphous)
- Các thay đổi ở chi: ban đỏ, phù, tróc vảy bàn tay và bàn chân
- Lớn hạch cổ: hạch > 1.5 cm

Đặc điểm lâm sàng không phải lúc nào cũng xuất hiện đồng thời và không xuất hiện theo trật tự khuôn mẫu. Đáng chú ý, các thay đổi ở chi thường là biểu hiện sau cùng, và lớn hạch là đặc điểm ít phổ biến nhất.

Cận lâm sàng hỗ trợ bằng chứng viêm bao gồm tăng bạch cầu, tăng tiểu cầu, và tăng tốc độ lắng máu, và tiểu mủ vô trùng (sterile pyuria). Điều trị với aspirin và immunoglobulin tĩnh mạch. Bắt đầu điều trị sớm giúp ngăn ngừa phình động mạch vành, bệnh phát triển ở 20% trẻ không được điều trị.

Kawasaki disease



Đáp án A. Bạch cầu cấp dòng lympho có thể biểu hiện sốt kéo dài và lớn hạch; tuy nhiên, khám với triệu chứng điển hình là gan lách to, tổng phân tích tế bào máu nhận thấy giảm tiểu cầu và thiếu máu, những triệu chứng không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Đáp án B. Adenovirus là nguyên nhân thường gặp gây viêm kết mạc, viêm họng và sốt ở trẻ em. Ban đỏ không đặc trưng và viêm kết mạc trong nhiễm adenovirus là viêm kết mạc xuất tiết, cả hai đặc tính trên không phù hợp với biểu hiện của bệnh nhân này.

Đáp án C. Exanthematous drug eruption là maculopapular rash (ban đỏ do dị ứng thuốc). Sốt cao, lợn hạch và thay đổi màng niêm mạc không phải là biểu hiện của căn bệnh này.

Đáp án E. Measles (rubeola) biểu hiện sốt, ho, sổ mũi, viêm kết mạc và nốt Koplik. Ban đỏ trong sởi lan từ đầu đến chân (cephalocaudally), và bệnh nhân này không có ban mặt. Ngoài ra bệnh nhân này không ho, niêm mạc miệng và thay đổi ở chi của bé thay đổi gợi ý KD phù hợp hơn trong chẩn đoán.

Đáp án F. Rubella là bệnh nhẹ với sốt vừa phải, lợn hạch, maculopapular rash, hồng, mịn, lan nhanh từ đầu xuống chân. Sốt cao 6 ngày không phù hợp.

Đáp án G. Sốt Scarlet (do *Streptococcus pyogenes*) đặc trưng với viêm họng, sốt và ban sandpaper (ban nhám) thường tróc vảy. "Strawberry tongue" và lợn hạch cổ cũng có thể xuất hiện. Tuy nhiên, ban đỏ trong sốt Scarlet nổi bật ở những vùng nếp gấp da (bẹn, nách), và những bệnh nhân này không có nhiễm trùng kết mạc hoặc sưng chi, như được tìm thấy ở tình huống trên.

Tóm lại: Bệnh Kawasaki biểu hiện sốt >=5 ngày kèm >= 4 trong số các đặc điểm lâm sàng sau: viêm kết mạc, viêm niêm mạc, ban đỏ, thay đổi ở chi và lợn hạch cổ. Xét nghiệm gợi ý viêm (tăng tiểu cầu, tăng tốc độ lắng hồng cầu) hỗ trợ chẩn đoán.

Câu 41: Một bé trai 4 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau cơn co giật toàn thể 30 phút trước. Bé được sinh ở thai kỳ 40 tuần, sinh thường qua ngả âm đạo. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 50th, khám thực thể bình thường. Kể từ lúc sinh, bé có 3 đợt nhiễm trùng hô hấp trên và viêm tai giữa. Ba mẹ và chị gái của bé không có tiền sử bệnh lý. Khám, bé lơ mơ. Cân nặng 4.2 kg (dưới bách phân vị thứ 5th). Thóp trước phẳng. Đồng tử phản xạ ánh sáng, soi đáy mắt bình thường. Màng nhĩ và khám họng bình thường. Má tròn, khuôn mặt hình đồng tiền (doll-like face). Tiếng tim bình thường, không có âm thổi. Phổi trong. Bụng nhô, gan to 4 cm hạ sườn phải. Chỉ gầy. Kết quả xét nghiệm như sau:

Xét nghiệm sinh hóa	
Sodium (Na)	136 mEq/L
Cloride (Cl)	96 mEq/L
Bicarbonate (HCO ₃ -)	16 mEq/L
Glucose	38 mg/dL
Lactic acid	24 mg/dL (6-16 mg/dL)

Que nhúng nước tiểu ketone dương tính. Triglyceride và acid uric huyết thanh tăng. Điều nào sau đây là nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng bệnh lý ở BN trên?

- A. Sản xuất quá nhiều insulin nội sinh
- B. Thiếu men glucocerebrosidase
- C. Không thể chuyển glycogen thành glucose
- D. Không thể phân cắt chuỗi acid béo
- E. Không đủ glycogen dự trữ toàn phần

Đáp án C.

Thiếu men glucose-6-phosphatase (rối loạn dự trữ glycogen type I, bệnh von Gieke) do thiếu glucose-6-phosphatase ở gan, thận và niêm mạc ruột non. Dẫn đến mất khả năng chuyển đổi glycogen thành glucose, gây tích tụ glycogen trong các cơ quan chịu ảnh hưởng. Bệnh nhân thường biểu hiện lúc 3-4 tháng tuổi với triệu chứng hạ đường huyết (thường gây co giật) và toan acid lactic (do tích tụ trong gan). Các biểu hiện khác bao gồm tăng uric máu và tăng lipid máu. Khám thực thể biểu hiện khuôn mặt hình đồng tiền, má tròn, chi gầy, tầm vóc thấp (short stature), và bụng nhô do gan to. Lách và tim không ghi nhận bất thường.

Lựa chọn A. Sản xuất quá nhiều insulin nội sinh ở độ tuổi này có thể gây hạ đường huyết do tăng insulin máu dai dẳng ở trẻ sơ sinh (PHHI – persistant hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy), cũng biểu hiện hạ đường huyết, bú kém và giảm trương lực. Tuy nhiên, PHHI thường liên quan đến những đứa trẻ có mẹ bị đái tháo đường (trong khi mẹ của bé này không có tiền sử bệnh lý) và thường biểu hiện vài ngày đầu với thai to (hơn là biểu hiện chậm lớn trên bệnh nhân này).

Lựa chọn B. Thiếu men glucocerebrosidase gây bệnh Gaucher. Tích tụ glucocerebroside trong đại thực bào ở gan, lách và tủy xương gây đau xương và giảm các dòng tế bào máu. Biểu hiện gan lách to, nhưng giảm glucose máu và toan acid lactic là không thường gặp.

Lựa chọn D. Mất khả năng phân cắt chuỗi acid béo là biểu hiện bệnh lý rối loạn chu trình chuyển hóa acid béo như thiếu men medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD). MCAD gây ra các đợt hạ đường huyết hạ ketone máu khi đói (eg, bệnh nặng). Tăng acid lactic, tăng uric acid, và biểu hiện gương mặt điển hình không phải là đặc trưng của bệnh lý này.

Lựa chọn E. Thiếu glycogen dự trữ toàn phần có thể xuất hiện ở trẻ sơ sinh gây thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung hoặc sinh non. Hạ đường huyết rất thường gặp ở những đứa trẻ sinh non; tuy nhiên, nó thường biểu hiện trong vòng 24 giờ đầu, và không kéo dài quá 4 tháng tuổi, và cũng không liên quan đến dị dạng khuôn mặt.

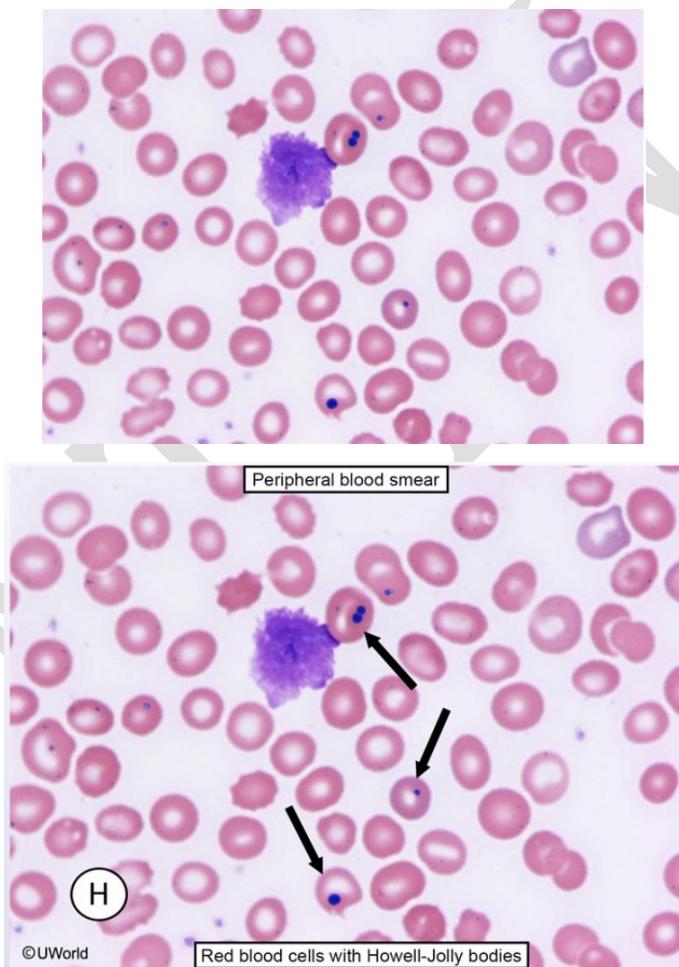
Tóm lại: Thiếu men glucose-6-phosphatase (rối loạn dự trữ glycogen type I, bệnh von Gierke) biểu hiện ở trẻ 3-4 tháng tuổi với triệu chứng hạ đường huyết (thường kèm co giật), toan acid lactic, tăng uric máu và tăng lipid máu. Bệnh nhân thường có khuôn mặt hình đồng tiền (doll-like face), chi gầy, tầm vóc thấp, và bụng nhô (do gan to).

Câu 42: Một bé trai 7 tuổi người Việt Nam được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Bé được phẫu thuật cắt lách cách đây 1 năm vì thiếu máu và vàng da dai dẳng. Bé được tiêm vaccine phế cầu và não mô cầu, uống penicillin dự phòng. Chú ruột của bé mất vì biến chứng của hội chứng tán huyết ure huyết cao năm 35 tuổi. Em tính. Cứng mạc không vàng. Bụng mềm, không ấn đau, không sờ thấy khối. Khám bụng có nhiều vết sẹo mổ nội soi lành tốt. Tổng phân tích tế bào máu như sau:

Hemoglobin	11.3 g/dL
Hồng cầu lười	3%
Tiểu cầu	160,000/mm ³
Bạch cầu	8,200/mm ³

Phết máu ngoại biên với phương pháp nhuộm Wright được thể hiện qua hình bên dưới. Các biểu hiện trên bệnh nhân này liên quan đến điều nào sau đây?

- A. Oxy hóa và tích tụ hemoglobin mạn tính (Chronic hemoglobin oxidation and precipitation)
- B. Mất khả năng sản xuất chuỗi alpha hoặc beta
- C. Phá hủy màng tế bào hồng cầu
- D. Tồn tại nhân tiền thân (precursor nuclei) dài dằng trong tế bào hồng cầu
- E. Tích tụ ribosomal ribonucleic acid



Bệnh nhân này có thể vùi đơn độc, hình tròn, màu xanh dương bên trong các tế bào hồng cầu trên phết máu ngoại biên, phù hợp với các thể Howell-Jolly. Các thể này là tàn dư của nhân tế bào hồng cầu - thường được loại bỏ tại lách. Sự hiện diện của thể Howell-Jolly thường là chỉ điểm không có lách (ie, asplenia) do bẩm sinh hoặc phẫu thuật cắt bỏ lách không hoạt

động (functional hyposplenism) do nhồi máu lách (eg, bệnh hồng cầu hình liềm), các bệnh lý thâm nhiễm lách (eg, sarcoidosis), hoặc sung huyết lách (eg, huyết khối).

Không có lách và lách không có chức năng đều tăng nguy cơ nhiễm trùng vì lách bình thường chịu trách nhiệm thanh lọc vi khuẩn, đặc biệt là các vi sinh vật có vách tế bào (encapsulated organisms). Tuy nhiên, cắt lách có thể được chỉ định trong những trường hợp tán huyết mạn tính.

Lựa chọn A. Trong thiếu men glucose-6-phosphate dehydrogenase, hemoglobin bị oxy hóa và tích tụ bên trong thể Heinz không tan. Phết máu ngoại biên cho thấy bite cells (tế bào bị cắn), và thể Heinz xuất hiện là các thể vùi màu xanh dương ở ngoại biên với phương pháp nhuộm đặc biệt (eg, crystal violet), không phải với phương pháp nhuộm Wright như trên bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Mất khả năng sản xuất chuỗi alpha (alpha thalassemia) hoặc beta (beta thalassemia) gây hồng cầu nhỏ, nhược sắc và các tế bào hình bia (do giảm sản xuất hemoglobin), có thể được tìm thấy trên phết máu ngoại biên.

Lựa chọn C. Hồng cầu bị vỡ khi kẹt trong hệ thống mạch máu. Cơ chế xuất hiện trong hội chứng tán huyết ure huyết cao, đông máu nội mạch lan tỏa (DIC), và ban xuất huyết giảm tiểu cầu huyết khối. Mảnh vỡ tế bào hồng cầu được tìm thấy trên phết máu ngoại biên.

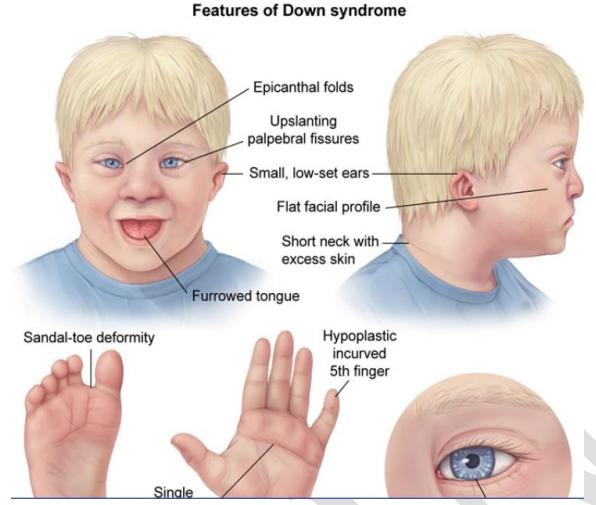
Lựa chọn E. Tích tụ ribosomal ribonucleic acid được tìm thấy trên bệnh nhân ngộ độc chì. Ngược với thể vùi ngoại biên đơn độc, màu xanh dương được tìm thấy trong Howell-Jolly, bệnh lý này biểu hiện basophilic stippling là nhiều hạt, rải rác, màu xanh dương trong tế bào chất của tế bào hồng cầu.

Tóm lại: Thể Howell-Jolly là tàn dư của nhân hồng cầu - thường được loại bỏ tại lách. Sự hiện diện của nó gợi ý không có lách hoặc lách nhỏ không có chức năng.

Câu 43: Một bé trai 18 giờ tuổi được đánh giá tại phòng cấp cứu vì giảm trương lực từ lúc sinh. Bé được sinh tại nhà từ thai phụ 19 tuổi thai kỳ 40 tuần không khám thai định kỳ. Kể từ lúc sinh, bé bú 4 lần, nhưng bú kém và ngủ ngay sau khi bắt đầu bú vài phút. Cân nặng 2.3 kg. Mắt xéch (upslanting palpebral fissures), miệng há, lưỡi dày. Khẩu cái hẹp nhưng nguyên vẹn. Khám tim phổi không ghi nhận bất thường. Bụng mềm, gan lách không sờ chạm. Khi đưa bé được bế trên tay, hai chân dạng ra và bé gầm như trượt dài trên tay người khám. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Hội chứng Beckwith-Wiedemann
- B. Hội chứng Down
- C. Hội chứng Fragile X
- D. Ngộ độc botulism ở trẻ sơ sinh
- E. Hội chứng Prader-Willi

Đáp án B.



Hội chứng Down là bệnh lý thường gặp nhất do bất thường trên NST. Mặc dù tỉ lệ mắc tăng dần theo tuổi mẹ, nhưng những người mẹ trẻ cũng có thể chịu ảnh hưởng. Các bé không được khám tiền sản thường được phát hiện qua thăm khám thực thể ở thời điểm được sinh ra. Đứa trẻ sơ sinh với hội chứng Down thường nhẹ cân (eg, < 2.5 kg) và dị dạng khuôn mặt, bao gồm mắt xếch, mũi tẹt và rãnh ngang liên tục (single palmar crease).

Giảm trương lực là triệu chứng nổi bật và có thể biểu hiện thông qua bú kém do mút yếu. Khám, đứa bé giảm trương lực, có thể có lưỡi dày. Ngược với những đứa trẻ có trương lực bình thường - chi gập về phía thân mình khi được bế dọc, những đứa bé giảm trương lực trượt qua tay người bế, tay, chân duỗi và mềm. Chẩn đoán xác định dựa vào phân tích nhiễm sắc thể đồ (3 nhiễm sắc thể 21).

Lựa chọn A. Hội chứng Beckwith-Wiedemann là bệnh lý di truyền đặc trưng với thai to không đối xứng ở một bên cơ thể, thoát vị rốn (omphalocele) và lưỡi dày.

Lựa chọn C. Hội chứng Fragile X là bệnh lý di truyền trên NST giới tính X có thể biểu hiện giảm trương lực ở trẻ sơ sinh nhưng thường không gây nhẹ cân.

Lựa chọn D. Ngộ độc botulism ở trẻ sơ sinh thường biểu hiện giảm trương lực và liệt từ gốc chi xuống ngọn chi (descending paralysis) sau khi cho uống mật ong hoặc phơi nhiễm bụi có chứa bào tử *Clostridium botulinum*. Tình trạng này không thể xuất hiện ở trẻ 1 ngày tuổi và cũng không gây nhẹ cân hay mắt xếch. Có thể có biểu hiện sụp mi mắt.

Lựa chọn E. Hội chứng Prader-Willi (PWS) do đột biến mất gen di truyền trên NST 15 của bố và có thể biểu hiện ở trẻ sơ sinh với giảm trương lực. Tuy nhiên, những bệnh nhân PWS có nhược sinh dục và mắt hình quả hạnh nhân (almond-shaped) hơn là mắt xếch.

Tóm lại: Giảm trương lực là biểu hiện thường gặp ở trẻ sơ sinh bị hội chứng Down. Giảm trương lực cơ và mút kém là các triệu chứng chính. Ngoài ra các biểu hiện khác của hội chứng Down bao gồm upslanting palpebral fissures, protruding tongue, và single palmar crease.

Câu 44: Một bé trai 4 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Bệnh nhân được dạy đi vệ sinh từ năm 2 tuổi. Bé khám nha khoa định kỳ mỗi 6 tháng và không bị sâu răng. Mẹ bé mô tả bé rất kén ăn. Cô nói rằng bé thích ăn chuối, táo và bánh mì nhưng không thích rau củ, thịt và các sản phẩm từ sữa. Bé chơi bóng đá vào các ngày trong tuần. Tiền sử ghi nhận bé bị viêm dạ dày ruột hai lần, nhưng không ghi nhận tiền cản bệnh mạn tính, hiện không dùng thuốc gì. Đứa bé sống cùng với người mẹ đơn thân và 2 người anh trai. Bé được đưa đến nhà trẻ 5 ngày trong tuần và học cách viết tên mình. Mẹ bé nói rằng bé không giao tiếp xã hội và thích chơi với người bạn thân nhất hoặc các anh trai. Điều nào sau đây là lựa chọn thích hợp nhất trong dự phòng các vấn đề sức khỏe trên bé này?

- A. Sàng lọc tự kỷ
- B. Sàng lọc trầm cảm
- C. Vaccin não mô cầu
- D. Vaccin rotavirus
- E. Phân tích nước tiểu
- F. Kiểm tra thị lực

Đáp án F.

Thị lực được đánh giá trong mỗi lần thăm khám trẻ khỏe mạnh, vì bất thường về mắt không điều trị trong vài năm đầu đời có thể gây mù vĩnh viễn. Trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ được đánh giá thông qua quan sát hành vi (visual behavior). Ví dụ, những đứa trẻ nhìn chằm chằm vào một vật ngay sau sinh, và 3 tháng tuổi chúng có thể đảo mắt ngang và dọc. Red reflex testing cũng được thực hiện để phát hiện đục thủy tinh thể bẩm sinh hoặc u nguyên bào võng mạc (retinoblastoma), và corneal light reflex testing (test phản xạ giác mạc) đánh giá canh chỉnh nhãn cầu (ocular alignment). Ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ, mắt lác cũng có thể được phát hiện thông qua cover test (test che mắt), đứa trẻ tập trung vào một vật và mỗi mắt được che lại để đánh giá cử động bất thường đối bên.

Test thị giác được thực hiện thường quy ở trẻ 4 tuổi nhưng có thể được thực hiện sớm ở trẻ 3 tuổi chịu hợp tác. Snellen chart là tiêu chuẩn vàng, mặc dù HOTV (4 ký tự) hoặc LEA (hình ảnh) có thể được sử dụng ở trẻ nhỏ bị hạn chế hoặc không có khả năng nhận diện ký tự. Thị lực thấp hơn 20/40 ở trẻ 4 tuổi hoặc thấp hơn 20/30 ở trẻ từ 5 tuổi nên được khám chuyên khoa mắt ngay để đánh giá tật khúc xạ. Ngoài ra các chỉ định khác bao gồm đồng tử mắt cân đối ≥ 1 mm, nystagmus (run giật nhãn cầu), và sụp mi mắt hoặc các rối loạn thị trường khác.

Lựa chọn A và B. Sàng lọc tự kỷ được thực hiện thường quy ở trẻ 18 tháng tuổi và 2 tuổi, test sàng lọc trầm cảm ở trẻ từ 12 tuổi. Vì đứa trẻ này phát triển mối liên hệ phù hợp, thực hiện tốt các hoạt động ở nhà trẻ và có tham gia đá bóng, nên bé không cần sàng lọc tự kỷ hay trầm cảm.

Lựa chọn C. Vaccin não mô cầu được chỉ định thường quy ở trẻ 11 hoặc 12 tuổi, sau đó là liều booster năm 16 tuổi do nguy cơ lây lan ở trường. Trẻ em không có lách, HIV hoặc thiếu bổ thể có thể được tiêm vaccin sớm từ 2 tuổi. Bệnh nhân này có nguy cơ thấp mắc bệnh viêm màng não mô cầu và do đó không cần vaccin sớm.

Lựa chọn D. Vaccin rotavirus được khuyến cáo cho trẻ từ 2-8 tháng tuổi vì nguy cơ mất nước do viêm da dày ruột nặng trong giai đoạn sớm ở trẻ nhỏ. Vaccin không được chỉ định khi vượt qua khoảng tuổi này.

Lựa chọn E. Phân tích nước tiểu được chỉ định trên bệnh nhân có các triệu chứng tiết niệu (eg, tiểu gắt, tiểu buốt, tiểu thường xuyên). Nó không phải là test dự phòng.

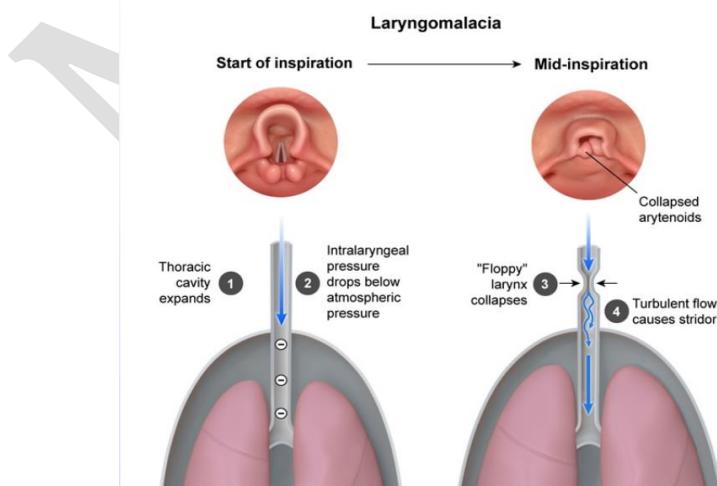
Tóm lại: Thị lực được đánh giá trong mỗi lần thăm khám trẻ khỏe mạnh, vì bất thường mất phát hiện sớm có thể ngăn ngừa mất thị lực vĩnh viễn. Test thị lực được khuyến cáo bắt đầu ở trẻ từ 4 tuổi cũng như trẻ 3 tuổi chịu hợp tác.

Câu 45: Một bé gái 3 tháng tuổi được nội soi thanh quản ống mềm (flexible fiberoptic laryngoscopy) để đánh giá vì thở ồn. Hai tuần trước bắt đầu xuất hiện âm thanh đường thở khi bé nằm ngửa, tiếng ồn tiến triển lớn hơn và dai dẳng hơn. Khi mẹ đặt bé nằm sấp, bé thở êm. Cân nặng của bé phù hợp theo tuổi, bú tốt, không thở gắng sức hay tím tái. Nội soi thanh quản ống mềm cho thấy hai khoang mũi thông với hầu mũi. Adenoids nhỏ và không tắc nghẽn, chức năng khâu cái tốt, đối xứng (symmetric elevation). Hạnh nhân khâu cái và đáy lưỡi nhỏ, không tắc nghẽn. Xẹp sụn phế quản đoạn trong đường thở, trầm trọng hơn khi khóc. Dây thanh âm di động. Bệnh nhân này khả năng tạo ra tiếng ồn bất thường nào sau đây?

- A. Thở rít hai pha
- B. Thở rít thì thở ra
- C. Khò khè thì thở ra
- D. Ran ngáy (rhonchi) thì hít vào
- E. Thở rít thì hít vào

Đáp án E.

Chú thích sơ đồ: Mềm sụn thanh quản (laryngomalacia).



Ở trẻ nhỏ nội soi ống mềm cho thấy xẹp sụn phế thì hít vào (eg, khóc) phù hợp với mềm sụn thanh quản (laryngomalacia), là nguyên nhân thường gặp nhất gây tiếng thở rít ở trẻ nhỏ.

Mặc dù cơ chế không rõ ràng, nhưng bệnh nhân thường có omega-shaped epiglottis (nắp thanh môn hình omega), nếp gấp sun phẫu-nắp thanh quản ngắn và đặc trưng với sự xẹp mô trên nắp thanh môn (supraglottic) thì hít vào, dẫn đến tắc nghẽn một phần đường thở và gây ra tiếng thở rít khi hít vào.

Thay đổi động học đường thở xuất hiện khi hít vào và thở ra do chênh lệch áp lực tạo ra bởi dòng khí (eg, Bernoulli và Venturi effects). Trong khi hít vào, dòng khí nhanh hơn gây giảm áp lực trong lồng đường thở (eg, giảm nhanh áp lực trong thanh quản). Ở những bệnh nhân đường thở ngoài lồng ngực dễ bị xẹp (eg, mềm sụn thanh quản), giảm áp lực thanh quản dẫn đến tăng sự hẹp đường thở, gây rối loạn dòng khí và thở rít khi hít vào. Bất kỳ nỗ lực hô hấp nào cũng đều làm tăng dòng khí (eg, bú, khóc), trầm trọng tình trạng xẹp trên nắp thanh môn và tăng tiếng thở rít.

Thở rít do mềm sụn thanh quản thường bắt đầu ở giai đoạn sơ sinh và lớn nhất ở trẻ 4-8 tháng tuổi. Hầu hết bệnh nhân cũng có triệu chứng trào ngược dạ dày thực quản (eg, nôn ói). Điều trị trào ngược thường cải thiện triệu chứng hô hấp (không rõ cơ chế). Trẻ nhỏ bú và phát triển tốt có thể chỉ cần theo dõi tình trạng mềm sụn thanh quản, thường nó tự khỏi khi trẻ 18 tháng tuổi. Phẫu thuật có thể được chỉ định trong những trường hợp trung bình - nặng kèm suy hô hấp, tái táp và chậm lớn.

Lựa chọn A. So với khí quản và thanh quản thường thanh môn, đường thở hạ thanh môn kiên cố hơn vì nó được hỗ trợ bởi các vòng sụn (cricoid); điều này làm thay đổi tối thiểu động học đường thở hạ thanh môn khi hít vào so với khi thở ra. Do đó, tình trạng gây hẹp hạ thanh môn thường dẫn đến ran rít hai pha.

Lựa chọn B. Hít vào làm giảm áp lực trong lồng ngực do cơ hoành co (làm hạ vòm hoành). Ở những bệnh nhân đường thở dễ bị xẹp hơn (eg, mềm sụn khí quản), giảm áp lực mở rộng đường thở khí quản trong lồng ngực. Ngược lại, thở ra làm tăng áp lực trong lồng ngực. Ở những bệnh nhân mềm sụn khí quản, tăng áp lực làm hẹp khí quản trong lồng ngực, dẫn đến ran rít khi thở ra.

Lựa chọn C. Khó khè khi thở là triệu chứng thường gặp nhất của hen. Co thắt đường thở nhỏ của phổi tạo ra âm thanh. Xem xét đường thở nhỏ này bên trong lồng ngực, sự co thắt thường rõ rệt trong khi thở ra vì tăng áp lực trong lồng ngực.

Lựa chọn D. Ran ngáy (âm trầm, có thể xuất hiện ở khi hít vào hoặc khi thở ra) thường do tiết dịch trong phế quản và có thể được nghe thấy trong viêm phổi.

Tóm lại: Mềm sụn thanh quản biểu hiện thở rít khi hít vào do thay đổi động học làm xẹp mô trên nắp thanh môn khi hít vào. Thở rít tăng khi tăng dòng khí (eg, khóc, cho bú).

Câu 46: Một bé trai 8 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì một vết ban da. Ban đầu bệnh nhi để ý thấy nó ngứa nhẹ, vùng sang thương ứng đỏ lên ở phần mông và hai chân từ 2 ngày trước. Các sưng thương này không đau, tụ lại với nhau và sẫm màu kể từ lúc xuất hiện. Người bố cũng cho biết rằng, "Chúng tôi đã thử dùng kem bôi có chứa steroid trị bệnh chàm của thằng bé, tuy nhiên ngoài việc giảm ngứa thì nó chẳng cải thiện điều chi khác." Trong 24 giờ qua, bệnh nhi xuất hiện đau bụng, buồn nôn, và có 2 lần nôn không có máu, không l้า mặt, bệnh nhân không sốt, không tiêu chảy và không bị chấn thương trước đây. Thằng bé có dị ứng theo mùa và có bệnh chàm da mức độ trung bình, cậu bé phải xài loratadine mỗi ngày. Cậu bé học lớp ba và dạo gần đây không đi

du lịch hay tiếp xúc với các tác nhân lây nhiễm. Nhiệt độ 36,1 (97F), huyết áp 90/60mmHg, mạch 94l/p. Khám lâm sàng ghi nhận sang thương tẩm nhuận, màu tím ở vùng mông và sau hai gối. Bụng mềm, ấn hơi đau lan tỏa; không có phản ứng dội hay đè kháng thành bụng. Vận động thụ động hai khớp háng gây đau. Kết quả cận lâm sàng có thể tìm thấy trên bệnh nhân này là gì?

- A. Tăng creatinine
- B. Tiểu máu
- C. PT kéo dài
- D. Mánh vỡ hồng cầu
- E. Giảm tiểu cầu

Đáp án: B

Ban xuất huyết Henoch - Schönlein	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none">▪ Viêm mạch máu trung gian IgA
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Ban xuất huyết sờ được• Viêm khớp/Đau khớp• Đau bụng, lồng ruột• Bệnh thận tương tự bệnh thận IgA
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Chỉ số tiểu cầu và đông máu bình thường• Creatinine bình thường hoặc tăng• Tiểu máu ± trụ hồng cầu ± tiểu đạm
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Điều trị hỗ trợ (bù dịch, NSAID) cho hầu hết bệnh nhân• Nhập viện & glucocorticoid toàn thân ở các bệnh nhân có triệu chứng nặng

Đau bụng và ban ngứa ở hai chi dưới trên bệnh nhi này nghĩ nhiều tới **ban xuất huyết Henoch - Schönlein**. Ban xuất huyết *Henoch - Schönlein* là bệnh lý viêm mạch máu trung gian IgA và là bệnh lý viêm mạch máu toàn thân thường gặp ở trẻ em. Tứ chứng cổ điển thường gặp:

- Ban xuất huyết sờ được.
- Viêm khớp/Đau khớp
- Đau bụng, lồng ruột
- Bệnh thận

Biểu hiện tại thận ở một phần ba trẻ có ban xuất huyết *Henoch - Schönlein*, có thể xuất hiện lúc đầu khi có ban hoặc một tháng sau triệu chứng ban xuất hiện. Tiểu máu là thường gặp, có thể kèm theo tiểu đạm mức độ nhẹ (không ở người thận hư). Hỏi chứng thận hư, tăng huyết áp, và tăng creatinine là các biểu hiện ít gặp, thường xuất hiện ở người lớn có ban xuất huyết *Henoch - Schönlein* (lựa chọn A). Hơn thế nữa, các bé thường có sự phục hồi hoàn toàn và rất hiếm trường hợp diễn tiến sang bệnh thận mạn giai đoạn cuối.

(Lựa chọn C và E) Giảm tiểu cầu được mong chờ xuất hiện cùng ban xuất huyết giảm tiểu cầu vô căn và PT kéo dài do rối loạn đông máu. Trong những tình trạng này, sự phân bố của các ban tổn thương thường không phụ thuộc vào trọng lực/áp lực, như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Số lượng tiểu cầu và chức năng đông máu bình thường là cần thiết trong chẩn đoán ban xuất huyết Henoch – Schönlein.

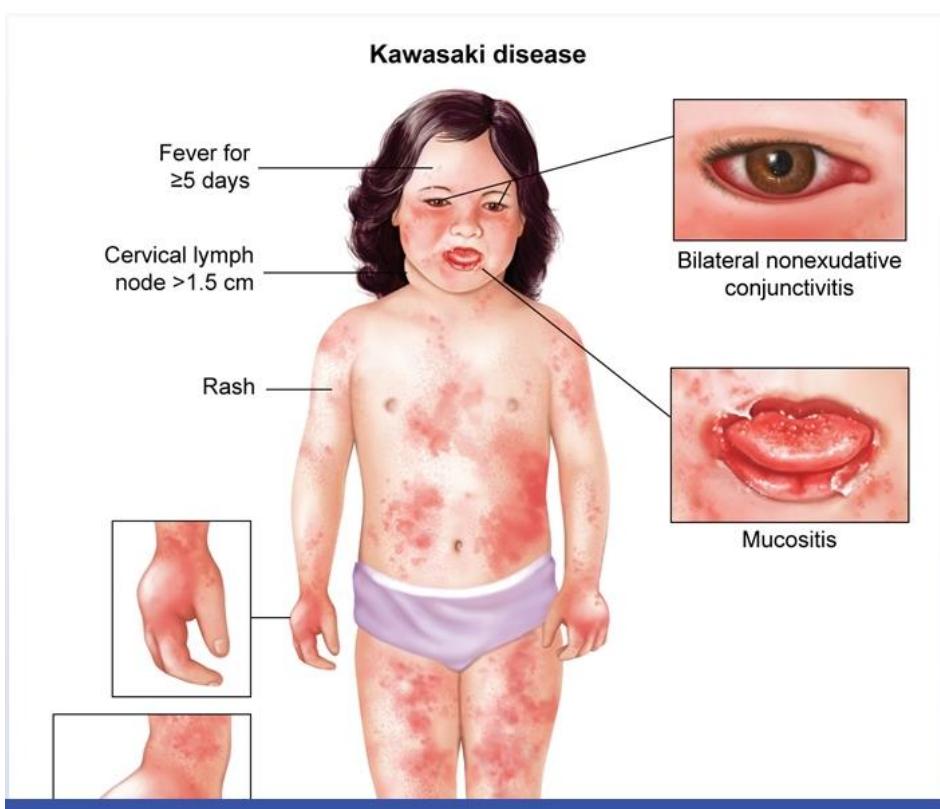
(Lựa chọn D) Mảng võng cầu xuất hiện trong hội chứng tán huyết ure huyết cao (HUS), đặc trưng với thiếu máu tán huyết, giảm tiểu cầu, và tổn thương thận cấp. Hội chứng này thường đi kèm với tiêu chảy, điều không được tìm thấy trên bệnh nhi này.

Tóm tắt: Ban xuất huyết Henoch – Schönlein là bệnh lý viêm mạch máu trung gian IgA biểu hiện với phát ban sờ được ở hai chi dưới, viêm/đau khớp, đau bụng, và bệnh thận. Tiểu máu là triệu chứng điển hình ở thận thường gặp.

Câu 47: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt. Trong 6 ngày qua, em sốt 39°C (102.2°F) tới 40°C (104°F), đáp ứng một phần với acetaminophen. Hôm qua, mẹ em phát hiện thấy ban xuất hiện ở vùng lưng. Bé đang học ở trường mẫu giáo nơi có nhiều trẻ khác bị bệnh do gần đây. Cậu bé có bệnh hồng cầu hình liềm và phải uống vitamin tổng hợp mỗi ngày. Nhiệt độ 39.2°C (102.5°F), mạch là 140/l/p, nhịp thở là 25l/p. Khám thực thể nhận thấy một bé trai quấy khóc. Cổ mềm, tầm vận động không bị giới hạn. Lòng bàn tay và bàn chân hơi phù nề, ửng đỏ, và có ban nốt dạng dát, tẩm nhuận ở khắp thân mình. Mắt và môi bệnh nhi được thể hiện ở hình bên dưới. Chẩn đoán thích hợp nhất là gì?

- A. Nhiễm virus Adeno
- B. Bệnh tay chân miệng
- C. Bệnh Kawasaki
- D. Sởi
- E. Viêm màng não do Neisseria
- F. Sốt Scarlet (Bệnh tinh hồng nhiệt)
- G. Hội chứng bong vảy da do tụ cầu

Đáp án: C



Bệnh Kawasaki (Kawasaki disease)

Sốt ≥ 5 ngày: Fever for ≥ 5 days

Hạch vùng cổ > 1.5 cm: Cervical lymph node > 1.5 cm

Rash: Ban đỏ

Viêm kết mạc hai bên không xuất tiết: Bilateral nonexudative conjunctivitis

Viêm niêm mạc: Mucositis

Bệnh nhi có **bệnh Kawasaki** – là bệnh viêm mạch máu cấp tính ở các động mạch kích thước nhỏ và trung bình. Thường gặp ở **các bé < 5 tuổi** với tỉ lệ mắc cao ở các chủng tộc Đông Á. Sự tăng liên tục các yếu tố cytokines tiền viêm gây ra tình trạng **sốt cao kéo dài và đột ngột**, kém đáp ứng với thuốc hạ sốt.

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng, bao gồm **sốt ≥ 5 ngày** kèm theo ≥ 4 yếu tố sau:

- Viêm kết mạc: hai bên mắt, không xuất tiết, không có ở mống mắt
- Viêm niêm mạc: môi sưng nề, nút nề, "luỗi dâu tây"
- Ban đỏ: đa hình dạng (polymorphous)
- Thay đổi ở chi: sưng đỏ, phù, tróc vảy da ở lòng bàn tay và bàn chân

- Phì đại hạch cổ: nốt >1.5cm

Các triệu chứng trên lâm sàng sẽ xuất hiện không theo một thứ tự nào cả. Tuy nhiên, sự thay đổi ở chi thường xuất hiện sau cùng, và hạch cổ to là biểu hiện ít gặp nhất, như trên bệnh này.

Cận lâm sàng hỗ trợ gồm tăng các marker viêm (vd, CRP, tốc độ lắng hồng cầu ESR), giảm albumin máu, tiểu mủ vô trùng.

(Lựa chọn A) *Nhiễm virus Adeno có thể biểu hiện sốt và viêm kết mạc. Tuy nhiên, bệnh nhân sẽ có viêm họng (nhiều hơn là viêm niêm mạc vùng môi), và không có biểu hiện phù nề, ứng đỏ lòng bàn tay bàn chân.*

(Lựa chọn B) *Tay chân miệng do virus Coxsackie có biểu hiện sốt, loét hầu họng, phát ban ở lòng bàn tay và loét. Viêm kết mạc và ban đỏ lan tỏa thường không điển hình, và bệnh thường tự giới hạn trong 2 – 3 ngày, nên chẩn đoán ít nghĩ đến ở bệnh nhi này.*

(Lựa chọn C) *Sởi có biểu hiện sốt, triệu chứng viêm lồng ngực đường hô hấp, và viêm kết mạc. Ban không tẩm nhuộm, màu đỏ gạch thường xuất hiện và lan theo trực dọc cơ thể hay từ đầu xuống chi (cephalocaudal pattern). Bệnh nhi này không có ho và phát ban vùng mặt, nên chẩn đoán này không phù hợp.*

(Lựa chọn D) *Bệnh nhi viêm màng não do Neisseria có biểu hiện sốt, ban đỏ, nôn ói, và đau đầu khởi phát đột ngột (trong vòng vài giờ), khác với bệnh nhi này có triệu chứng kéo dài. Ngoài ra, ban thường là chấm xuất huyết dưới da, và dấu cổ gượng là biểu hiện thường gặp.*

(Lựa chọn E) *Sốt Scarlet biểu hiện sốt, "lưỡi dâu tây", và phát ban. Tuy nhiên, triệu chứng ở mắt không thường gặp, viêm họng xuất tiết thường có, và ban dạng giấy rám (sandpaper texture) không xuất hiện ở lòng bàn tay, bàn chân.*

(Lựa chọn F) *Hội chứng bong vảy da do tụ cầu có biểu hiện sốt, quấy khóc và phát ban, đặc biệt xuất hiện ở trẻ sơ sinh. Ban đầu phát ban lan tỏa, sau đó hình thành các bóng nước ở nếp gấp cơ thể. Tuổi của bệnh nhi và đặc điểm phát ban làm cho chẩn đoán này ít có khả năng.*

Tóm tắt: Bệnh Kawasaki là bệnh viêm mạch máu đặc trưng với các tính chất sốt ≥ 5 ngày cũng như có ≥ 4 yếu tố: viêm kết mạc không xuất tiết, thay đổi ở chi, nổi hạch cổ, viêm niêm mạc, và phát ban đa hình.

Câu 48: Bệnh nhi có nguy cơ cao nhất với biến chứng nào sau đây?

- Hở van động mạch chủ
- Phình động mạch vành
- Sa van hai lá
- Hẹp van động mạch phổi
- Bệnh cơ tim hạn chế
- Viêm vòng van ba lá (Tricuspid valve vegetations)

Đáp án: B

Bệnh Kawasaki	
Dịch tễ học	• 90% tuổi < 5

	<ul style="list-style-type: none"> Tăng cao ở chủng tộc Đông Á
Tiêu chuẩn lâm sàng	<p>Sốt ≥ 5 ngày kèm theo ≥ 4 tiêu chuẩn sau:</p> <ul style="list-style-type: none"> Viêm kết mạc: hai bên mắt, không xuất tiết, không có ở mống mắt Viêm niêm mạc: môi ửng đỏ, nứt nẻ, "luỗi dâu tây" Nổi hạch cổ: ≥ 1 hạch có kích thước > 1.5cm Ban đỏ: hồng ban đa dạng, toàn thân, hăm đỏ và tróc vảy, phát ban dạng sởi (thân người và các chi) Phù nề, ửng đỏ lòng bàn tay và bàn chân
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Aspirin và truyền tĩnh mạch immunoglobulin
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Phình động mạch vành Nhồi máu và thiếu máu cơ tim

Triệu chứng cấp tính của **bệnh Kawasaki** thường tự khỏi trong vòng 2 tuần. Tuy nhiên, bệnh nhân có nguy cơ tử vong do biến chứng tim mạch, đặc biệt là **phình động mạch vành**. Do đó, **siêu âm tim** nên được thực hiện trên mọi bệnh nhân ở thời điểm chẩn đoán và lặp lại sau 6-8 tuần để đánh giá mức độ phình động mạch vành.

Dẫn động mạch vành hình thành **huyết khối**, cuối cùng dẫn đến thiếu máu cơ tim và tử vong. Túi phình có thể tăng kích thước trong 2 tháng đầu sau khi phát bệnh, nhưng hầu hết sẽ tự trở về kích thước bình thường vài năm sau đó. Nguy cơ hình thành túi phình tăng cao hơn ở trẻ sơ sinh và bệnh nhân có sốt kéo dài (>10 ngày) hoặc điều trị trễ. Vậy thế, điều trị bằng **aspirin và truyền tĩnh mạch immunoglobulin** lý tưởng nên bắt đầu trong vòng 10 ngày từ khi sốt biểu hiện để giảm nguy cơ hình thành túi phình. Cả hai thuốc này sẽ giảm phản ứng viêm toàn thân; aspirin cũng có tác dụng chống huyết khối.

Ngoài ra, các biến chứng tim mạch khác có thể gặp là suy tâm thất, hở van hai lá, và tràn dịch màng ngoài tim.

(Lựa chọn A) Hở van động mạch chủ thường gặp trong bệnh thấp tim, biến chứng do không điều trị bệnh viêm họng do Steptococcal nhóm A; điều này rất hiếm xuất hiện trong bệnh Kawasaki. Viêm họng do Steptococcal nhóm A có gây phát ban dạng nhám nhưng không có viêm kết mạc cũng như phù chi.

(Lựa chọn C) Sa van hai lá thường gặp trong bệnh lý mô liên kết (vd, hội chứng Marfan, hội chứng Ehlers-Danlos), không gặp trong bệnh Kawasaki.

(Lựa chọn D) Hẹp van động mạch phổi là biến chứng do hội chứng Rubella bẩm sinh, nhiễm trùng mạn tính gây ra triệu chứng điếc và đục thủy tinh thể. Tuy nhiên, Rubella mắc phải sau sinh thường nhẹ, có thể không có triệu chứng hoặc có sốt nhẹ và phát ban nhưng không có biến chứng ở tim.

(Lựa chọn E) Bệnh Kawasaki gây ra bệnh cơ tim dãn nở (chứ không phải hạn chế) do bệnh tim thiếu máu cục bộ. Nguyên nhân gây ra bệnh cơ tim hạn chế là do tích tụ amyloid và xơ cứng bì.

(Lựa chọn F) Bệnh nhồi máu cơ tim có biểu hiện sốt cao đột ngột và suy tim. Phù chi và ban đỏ hiếm khi được tìm thấy, và viêm vòng van ba thường gặp trên những người tiêm chích ma túy.

Tóm tắt: Bệnh nhân bệnh Kawasaki có nguy cơ cao bị phình động mạch vành và huyết khối, nên được đánh giá thường quy bằng siêu âm tim. Việc điều trị sớm bằng aspirin và truyền tĩnh mạch immunoglobulin sẽ giảm nguy cơ biến chứng tim.

Câu 49: Một cậu bé 2 tuổi nhập viện điều trị áp xe ổ lớn. Bệnh nhi có tiền sử điều trị áp xe da 2 lần với dẫn lưu ổ mủ; một lần cấy dương tính với *Staphylococcus aureus*. Em từng nhập viện trước đây do viêm phổi có tràng mủ màng phổi. Bé sinh đủ tháng, sanh thường không biến chứng lúc sanh. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 5th theo độ tuổi tương ứng. Bệnh nhi không xài thuốc và tiêm vaccine đầy đủ theo lịch hẹn. Bố bé bị đái tháo đường, người anh trai mất lúc 3 tuổi do nhiễm *Serratia*, mẹ và chị gái sức khỏe bình thường. Nhiệt độ 38.9 C (102F), huyết áp 100/70mmHg, mạch 124l/p, nhịp thở 18l/p. Khám mắt, tai, mũi, họng bình thường. Không sờ thấy hạch. Nghe tim T1, T2 đều rõ, không âm thổi, phổi trong. Gan lách không to. Khám sờ thấy vùng ứcng đỏ, bập bênh và gồ cứng có kích thước 4x4cm ở đùi phải. Không có ban da. Cơ chế gây ra tình trạng nhiễm trùng trên bệnh nhân này là gì ?

- A. Úc chế chu trình tủy xương
- B. Giảm sản xuất các superoxide
- C. Phá hủy tế bào lympho CD4
- D. Mất khả năng gắn kết các phức hợp hình thành lên màng
- E. Tăng tiết IgE
- F. Giảm gama immunoglobulin
- G. Mất khả năng hóa ứng động của các tế bào bạch cầu đa nhân

Đáp án: B

Viêm u hạt mạn tính	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Hầu hết các trường hợp di truyền trên nhiễm sắc thể X• Nhiễm trùng phổi và da tái đi tái lại• Yếu tố Catalase dương tính (vd, <i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Serratia</i>, <i>Burkholderia</i>, <i>Aspergillus</i>)
Chẩn đoán	Thử chức năng của bạch cầu trung tính <ul style="list-style-type: none">• Test dihydrorhodamine 123• Test nitroblue tetrazolium

Bệnh nhân có áp xe da tái đi tái lại, nhiễm *Staphylococcus aureus*, và chậm phát triển thể chất; người anh mất do nhiễm *Serratia*. Các biểu hiện này gợi ý bệnh lý suy giảm miễn dịch di

truyền liên kết nhiễm sắc thể giới tính X (chủ yếu ảnh hưởng đến bệnh nhân nam), khả năng nhiều nhất là **bệnh viêm u hạt mạn tính**.

Bệnh viêm u hạt mạn tính liên quan đến bất thường men NADPH oxidase, bình thường chịu trách nhiệm trong quá trình hình thành superoxide radicals (các siêu oxit) hay “respiratory burst”. Bệnh nhân giảm sản xuất **các superoxide anion**, do đó các đại thực bào sẽ đến và vây quanh ổ nhiễm trùng nhưng lại không thể trung hòa các tác nhân xâm nhập, hậu quả là sẽ tạo ra các u hạt và dễ bị nhiễm trùng tác nhân **nấm và tác nhân vi khuẩn có catalase dương** (vd, *S aureus*, *Serratia*). Chẩn đoán dựa vào test dihydrorhodamine 123 hoặc test nitroblue tetrazolium. Không có điều trị đặc hiệu cho bệnh u hạt mạn tính. Xử trí chỉ tập trung vào ngăn ngừa nhiễm trùng (dự phòng nấm và vi khuẩn) và phát hiện sớm cũng như điều trị các đợt nhiễm trùng cấp.

(Lựa chọn A) Úc chế chu trình tuy xương sẽ dẫn đến suy giảm bạch cầu trung tính chu kỳ. Không giống ở bệnh nhân này, sốt và biểu hiện khác thường dự đoán được trong mỗi 2-5 tuần, và thường tổn thương vùng miệng (vd, loét miệng). Mặc dù nhiễm trùng do vi khuẩn có thể xuất hiện nhưng tác nhân *Serratia* không thường gặp. Chậm phát triển thể chất cũng không phải là biểu hiện của tình trạng này.

(Lựa chọn C) Sự phát hủy tế bào CD4 trên người nhiễm HIV, có thể gây chậm phát triển thể chất cũng như nhiễm trùng tái đi tái lại. Tuy nhiên, các biểu hiện khác (vd, hạch to, gan lách to, tiêu chảy, phát ban) cũng thường được tìm thấy. Nhiễm trùng cơ hội cũng có thể xuất hiện, nhưng tác nhân *Serratia* rất hiếm gặp; người mẹ cũng sẽ là có triệu chứng HIV nếu tái lượng virus cao đủ để nhiễm cho con.

(Lựa chọn D) Mất khả năng gắn kết phucus hợp vào màng tế bào do sự thiếu hụt bổ thể cuối cùng trong chuỗi (C5-C9). Tuy nhiên, bệnh nhân với tình trạng này thường bị nhiễm tác nhân *Neisseria* (hơn là *S aureus* hay *Serratia*), và chậm phát triển thể chất hay áp xe tái đi tái lại cũng không phải là đặc điểm của bệnh lý này.

(Lựa chọn E) Tăng tiết IgE (hội chứng tăng IgE, hội chứng Job) biểu hiện áp xe da, nhiễm trùng hô hấp, nhiễm *S aureus* tái đi tái lại. Tuy nhiên, đặc điểm dị dạng khuôn mặt (mũi rộng) và bất thường xương (gù) là biểu hiện thường gặp, và di truyền bệnh lý này thường là gen trội trên nhiễm sắc thể thường (tiền sử ba mẹ mắc bệnh lý này được trống đọi)

(Lựa chọn F) Giảm gamma globulin ở hai anh em (đều là giới nam) có thể được tìm thấy trong giảm gamma globulin di truyền NST giới tính X. Tuy nhiên, nhiễm trùng thường gặp bao gồm viêm mũi xoang và nhiễm khuẩn huyết. Áp xe tái đi tái lại hay nhiễm *Serratia* thường ít gặp.

(Lựa chọn G) Mất khả năng hóa ứng động của bạch cầu đa nhân trung tính được tìm thấy trong bệnh lý suy giảm kết dính bạch cầu (leukocyte adhesion deficiency). Bệnh nhân dễ bị nhiễm trùng tái phát, bao gồm nhiễm *S aureus*; tuy nhiên, hình thành ổ mủ là không thường gặp, và di truyền gen lặn trên NST thường nên biểu hiện bệnh lý này thường không liên quan đến giới tính.

Tóm tắt: *Viêm u hạt mạn tính là bệnh lý suy giảm miễn dịch di truyền NST giới tính X do bất thường men NADPH oxidase, hậu quả dẫn đến sự giảm superoxide anion và dễ bị nhiễm các tác nhân *Staphylococcus aureus*, *Serratia* và các tác nhân nấm.*

Câu 50: Một bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì không thể cử động nửa người bên phải. Đứa trẻ đang chơi một mình trong phòng thì đột nhiên mẹ bé nghe thấy tiếng ngã, sau đó phát hiện bé nằm bất tỉnh trên sàn. Em có ý thức lại sau 3 phút, nhưng bối rối (confused), không thể cử động tay và chân bên phải. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý và em hiện không dùng thuốc gì. Bệnh nhân phát triển bình thường. Mẹ bé có tiền sử đau nửa đầu, cách đây một năm cậu ruột của bé mất vì đột quy thể xuất huyết. Thăm khám thực thể nhận thấy em tĩnh, nói chuyện và hành vi bình thường, không kêu đau. Tiếng tim bình thường. Không có dấu hiệu thần kinh khu trú. Chi trên và chi dưới bên phải mềm nhũn. Sức cơ bên phải là 0/5. Sức cơ bên trái là 5/5 ở cả chi trên và chi dưới. Cảm giác chạm nhẹ từ chi còn nguyên vẹn. CT scan đầu và MRI não đều bình thường. Trong 4 giờ tiếp theo, bệnh nhân dần lấy lại được hoàn toàn chức năng vận động của tay và chân bên phải. Nguyên nhân thích hợp nhất lý giải tình trạng liệt nửa người trên bệnh nhân này là gì?

- A. Bệnh tim bẩm sinh
- B. Rối loạn chuyển đổi
- C. Chứng đau nửa đầu liệt nửa người
- D. Homocystin niệu
- E. Xuất huyết nội sọ
- F. Động kinh

Đáp án: F

Nguyên nhân cấp tính gây liệt nửa người ở trẻ em		
Nguyên nhân	Tiền sử	Yếu tố quyết định
Đột quy thể thiếu máu cục bộ	<ul style="list-style-type: none"> • Rối loạn Prothrombotic (VD. Thiếu Anti Thrombin III) • Bệnh tim mạch (VD. Còn lỗ bầu dục) • Bệnh mạch máu (VD. Bệnh hồng cầu hình liềm) 	<ul style="list-style-type: none"> • Nhồi máu khu trú trên hình ảnh học não bộ
Xuất huyết nội sọ	<ul style="list-style-type: none"> • Chấn thương gần đây • Rối loạn chảy máu (VD. Hemophilia) • Dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (ICP) (VD. Nôn, nhịp chậm) 	<ul style="list-style-type: none"> • Xuất huyết trên hình ảnh học não bộ
Co giật (Liệt Todd)	<ul style="list-style-type: none"> • Xảy ra sau khi có giật chi (limb jerking) hoặc mất ý thức • Xuất hiện lú lẫn hậu cơn vật 	<ul style="list-style-type: none"> • Triệu chứng tự khỏi
Đau nửa đầu liệt nửa người	<ul style="list-style-type: none"> • Xuất hiện ở tuổi vị thành niên • Có tiền sử gia đình • Tiền sử đau đầu có tiền triệu 	<ul style="list-style-type: none"> • Triệu chứng tự khỏi

Triệu chứng liệt nửa người thoảng qua theo sau là một khoảng mất ý thức rồi dần trở lại bình thường và hình ảnh học bình thường, phù hợp với liệt Todd. Liệt Todd là hiện tượng yếu hoặc

liệt cục bộ, tự khỏi, biểu hiện giai đoạn hậu cơn vật sau cơn co giật cục bộ. Sinh lý bệnh có liên quan đến sự kiệt quệ của các neuron thần kinh (neuronal exhaustion).

Thăm khám thực thể nhận thấy bệnh nhân yếu, liệt mềm ở một hoặc cả hai chi cùng bên, chẩn đoán dựa vào lâm sàng. Tuy nhiên, các nguyên nhân khác gây liệt (VD. Thuyên tắc, xuất huyết nội sọ) nên được loại trừ (VD. CT scan và/hoặc MRI), đặc biệt nếu không có tiền sử co giật trước đây. Trong một số trường hợp, cơn co giật có thể nhẹ hoặc không được chứng kiến.

Điều trị liệt Todd chủ yếu là hỗ trợ vì triệu chứng thường tự khỏi trong vòng 36 giờ.

Lựa chọn A. Bệnh tim bẩm sinh liên quan đến vách liên nhĩ (VD. Còn lỗ bầu dục, thông liên nhĩ) là yếu tố nguy cơ của đột quy do thuyên tắc nghịch thường thông qua shunt phải – trái. Bệnh nhân này có hình ảnh học và khám thực thể tại tim bình thường, tiền sử khỏe mạnh và nhanh chóng trở về trạng thái bình thường làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

Lựa chọn B. Rối loạn chuyển đổi không thường gặp trước độ tuổi vị thành niên và có thể biểu hiện đa dạng các khiếm khuyết thần kinh (VD. Co giật không động kinh, yếu/ liệt, thay đổi thị giác) mà không có bất thường liên quan đến sinh lý. Yếu tố nguy cơ bao gồm tiền sử tâm thần hoặc lạm dụng. Rối loạn chuyển đổi không phù hợp với tuổi của bệnh nhân cũng như thiếu các yếu tố tâm thần khởi phát.

Lựa chọn C. Đau nửa đầu liệt nửa người đặc trưng với đau nửa đầu có tiền triệu và yếu vận động. Đau nửa đầu liệt nửa người thường gặp ở trẻ vị thành niên và không gây mất ý thức, như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Ngoài ra, bệnh nhân này không có đau đầu.

Lựa chọn D. Homocystin niệu là một rối loạn chuyển hóa có thể thúc đẩy hình thành huyết khối hay thuyên tắc động mạch hoặc tĩnh mạch trên bệnh nhân. Bệnh nhân homocystin niệu cũng có thể biểu hiện thiểu năng trí tuệ, kiểu hình Marfan, và lệch thể thủy tinh (lens dislocation), không triệu chứng nào xuất hiện trên bệnh nhân này. Ngoài ra, ổ nhồi máu sẽ được tìm thấy trên hình ảnh học.

Lựa chọn E. Xuất huyết nội sọ (VD. Đột quỵ xuất huyết, tụ máu dưới nhện) có thể biểu hiện triệu chứng liệt nửa người khởi phát cấp tính nhưng thường quan sát được trên CT hoặc MRI não. Ngoài ra, triệu chứng sẽ không tự khỏi.

Tóm tắt: Liệt Todd là hiện tượng yếu hoặc liệt cục bộ thoáng qua (VD. Liệt nửa người) thường xảy ra giai đoạn hậu cơn vật sau một cơn co giật khởi phát cục bộ (có thể toàn thể hóa thứ phát). Triệu chứng thường tự khỏi trong vòng 36 giờ.

Câu 51: Một bé gái 8 tháng tuổi đến tái khám theo lịch hẹn. Trẻ mới nhập viện và xuất viện một tuần trước do mệt mỏi và thiếu máu cần truyền máu. Sau xuất viện, bệnh nhi không gặp thêm vấn đề gì. Thăm khám thấy trẻ tỉnh, tiếp xúc tốt. Tim phổi bình thường. Lách to 2 cm hạ sườn trái. Điện di hemoglobin được thực hiện trước khi bắt đầu truyền máu cho thấy 5% hemoglobin A2 VÀ 95% hemoglobin F. Mẹ bé muốn hỏi về kết cục lâu dài. Cuộc trò chuyện xoay quanh vấn đề bệnh nhi sẽ cần truyền máu lâu dài để có thể duy trì được hemoglobin ở mức thích hợp, nhưng người bệnh có thể sống tới 50-60 tuổi nếu được điều trị hỗ trợ. Ngoài truyền máu kéo dài, bệnh nhi cần thuốc hỗ trợ nào dưới đây để cải thiện kết cục lâu dài?

- A. Liệu pháp Chelation (một liệu pháp thải kim loại nặng)
- B. Liệu pháp Hydroxyurea

- C. Thay thế sắt
- D. Dự phòng Penicillin
- E. Bổ sung Vitamin B12

Đáp án: A

Đặc điểm di truyền hemoglobin trong bệnh hồng cầu hình liềm và beta-thalassemia				
Tình trạng	Hemoglobin A	Hemoglobin A2	Hemoglobin F	Hemoglobin S
Bình thường	95-98%	~2.5%	<1%	Không có
Beta-thalassemia thể nhẹ (minor)	↓	↑	Gần bình thường	Không có
Beta-thalassemia thể nặng (major)	Không có	↑↑	↑↑	Không có
Mang gen hồng cầu hình liềm	↔	Gần bình thường	Gần bình thường	↑
Bệnh hồng cầu hình liềm	Không có	Gần bình thường	↑↑	↑↑

Kết quả điện di ở bệnh nhân này phù hợp với beta-thalassemia. Đột biến ở cả 2 gen beta globin dẫn đến mất khả năng biểu hiện của chuỗi beta, hay beta-thalassemia thể nặng. Thay vì có hemoglobin A, tạo ra từ 2 chuỗi alpha và 2 chuỗi beta, bệnh nhân có hemoglobin F (2 chuỗi alpha và 2 chuỗi gamma) và hemoglobin A2 (2 chuỗi alpha và 2 chuỗi delta).

Vì hemoglobin bào thai (HbF) chiếm đa số trong vài tháng đầu đời cho tới khi hemoglobin người trưởng thành (HbA) được tổng hợp, beta-thalassemia thể nặng thường không có triệu chứng trong giai đoạn sơ sinh. Bệnh nhi 6-12 tháng tuổi dần biểu hiện mệt mỏi và xanh xao do thiếu máu hồng cầu nhỏ. Tán huyết hồng cầu tại lách có thể gây vàng da, tiểu sâm màu và lách to. Nếu không điều trị, bệnh nhân có thể bị dị dạng khung xương do tạo máu ngoài tủy.

Beta-thalassemia thể nặng là bệnh phụ thuộc truyền máu. Sắt có thêm từ khối hồng cầu được truyền vào làm tăng nguy cơ quá tải sắt. Liệu pháp Chelation là cần thiết để tránh tổn thương gan, thận, các tuyến nội tiết và cải thiện thời gian sống còn.

Lựa chọn B. Liệu pháp Hydroxyurea làm tăng HbF trên bệnh nhân có bệnh hồng cầu hình liềm (thông qua thay đổi biểu hiện gen tại locus chuỗi beta), do đó giảm nồng độ tương đối của hemoglobin S và giảm tối thiểu biến chứng gây ra do hồng cầu hình liềm.

Lựa chọn C. Tránh bổ sung sắt ở bệnh nhân beta-thalassemia vì họ đang có nguy cơ quá tải sắt do nhu cầu truyền máu.

Lựa chọn D. Penicillin dự phòng là cần thiết trong những trường hợp không có lách (giải phẫu) hoặc lách không thực hiện chức năng do tăng nguy cơ nhiễm các tác nhân vi khuẩn có vách (encapsulated organism). Bệnh nhân beta-thalassemia có lách hoạt động bình thường.

Lựa chọn E. Thiếu vitamin B12 gây thiếu máu hồng cầu to thường gặp trên bệnh nhân ăn chay.

Tóm tắt: Beta-thalassemia thể nặng đặc trưng bởi sự tăng hemoglobin A2 và hemoglobin F trên điện di do thiếu beta-globin. Bệnh nhân phụ thuộc vào truyền máu và có nguy cơ quá tải sắt. Do đó, liệu pháp chelation là cần thiết để cải thiện tiên lượng sống còn.

Câu 52: Một bé gái 2 ngày tuổi nằm ở khoa chăm sóc tích cực sơ sinh do sinh non và suy hô hấp. Bệnh nhi được sinh ra từ thai kỳ 28 tuần, qua ngả âm đạo. Mẹ bé 28 tuổi, mang thai lần đầu, đã được tiêm 1 liều betamethasone trước đó. Cân nặng lúc sinh của bé là 1,3kg, điểm Apgar lần lượt là 5 và 8 điểm lúc 1 phút và 5 phút tương ứng. Bệnh nhi được điều trị liệu pháp surfactant, thông khí áp lực dương liên tục qua đường mũi và truyền dịch tĩnh mạch. Một vài phút trước, bé thở rên và tăng công thở. Nhịp thở 70 lần/phút và SpO₂ là 80%. Khám phổi thấy giảm âm thở phổi trái và thở co kéo cơ liên sườn. Khám tim thấy tiếng tim rõ nhất ở ngực phải và không có âm thổi. Soi đèn qua da tại giường cho thấy tăng sáng phổi trái so với phổi phải. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Ngưng nCPAP
- B. Tăng áp lực cuối kì thở ra trên cPAP
- C. Bắt đầu tập thở (chest physiotherapy)
- D. Làm siêu âm tim
- E. Chụp Xquang ngực
- F. Chọc dịch màng phổi

Đáp án: F

Tràn khí màng phổi		
Đặc điểm kèm theo	Tràn khí màng phổi tự phát	Tràn khí màng phổi áp lực
	<ul style="list-style-type: none">• Tiên phát: không có sự kiện trước đó hay bệnh phổi, thường ở nam giới trẻ, gầy• Thú phát: bệnh phổi có sẵn (VD. COPD, xơ phổi)	<ul style="list-style-type: none">• Đe dọa tính mạng• Thường do chấn thương hoặc thở máy
Cơ năng & Thực thể	<ul style="list-style-type: none">• Đau ngực, khó thở• ↓âm thở, ↓di động lồng ngực	Tương tự TKMP tự phát, kèm theo <ul style="list-style-type: none">• Huyết động không ổn định• Khí quản bị đẩy xa khỏi bên患病
Hình ảnh học	<ul style="list-style-type: none">• Đường màng phổi tạng• Không thấy dấu vết (nhu mô) phổi ở ngoài đường màng phổi	Tương tự TKMP tự phát, kèm theo <ul style="list-style-type: none">• Đẩy lệch trung thất• Vòm hoành dẹt
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">• Ít (\leq 2cm): theo dõi và thở oxy	<ul style="list-style-type: none">• Dùng kim giải áp khẩn cấp hoặc dẫn lưu qua ống ngực

	<ul style="list-style-type: none"> Nhiều nhung ốn định: chọc hút màng phổi hoặc dẫn lưu màng phổi (qua ống ngực) 	
--	---	--

Triệu chứng của bệnh nhân này – suy hô hấp, giảm âm thở một bên kèm theo sự tăng sáng khi soi đèn qua da tại chỗ – phù hợp với tràn khí màng phổi (TKMP). Trẻ sinh non, đặc biệt những trẻ có hội chứng suy hô hấp, có nguy cơ đặc biệt cao vì việc thiếu surfactant khiến phế nang kém giãn và dễ vỡ hơn. Thông khí cơ học (VD, thông khí áp lực dương qua mũi nCPAP ở trẻ sơ sinh) cũng làm tăng nguy cơ TKMP vì làm tăng áp xuyên phổi. Ngoài ra, hội chứng hít phân su (thường gặp nhất ở trẻ sơ sinh già tháng) cũng có liên quan tới TKMP vì nút phân su ở đường thở giữ lại không khí, thúc đẩy phế nang giãn quá mức và vỡ.

Biểu hiện thông thường bao gồm thở nhanh đột ngột, thở rên, tím tái và giảm âm thở bên bệnh. Áp lực khoang màng phổi cao làm giảm lượng máu trở về tim, vì thế bệnh nhân với TKMP áp lực đặc trưng với tình trạng suy hô hấp nặng với hạ huyết áp và thiếu oxy máu. Tích tụ khí trong khoang màng phổi có thể đẩy tim sang phải, như trong trường hợp này.

Tăng sáng nửa phổi bệnh trên soi đèn qua da ủng hộ cho chẩn đoán này. Xquang phổi có thể được thực hiện ở bệnh nhân huyết động ổn định nếu chẩn đoán vẫn chưa rõ ràng sau soi đèn qua da (Lựa chọn E). Bệnh nhân với tình trạng thiếu oxy, suy hô hấp nặng, đẩy lệch trung thất, dấu soi đèn qua da một bên dương tính có khả năng bị TKMP đe dọa tính mạng. Chọc dịch màng phổi cấp cứu là cần thiết để loại bỏ không khí trong khoang màng phổi.

Lựa chọn A. Mặc dù áp lực dương đường thở liên quan tới việc tăng nguy cơ TKMP, trẻ sinh non này có thiếu surfactant và cần hỗ trợ hô hấp. Vì thế, có thể cân nhắc giảm áp lực đường thở trung bình (mean airway pressure), nhưng ngừng nCPAP sẽ làm tình trạng xẹp phổi và suy hô hấp diễn biến xấu đi. TKMP ở bệnh nhân này có thể gây rối loạn huyết động và phải được xử trí đầu tiên.

Lựa chọn B. Áp lực dương cuối kì thở ra (PEEP) ngăn phế nang xẹp cuối kì thở ra và có thể góp phần làm giãn phế nang. Tăng PEEP ở bệnh nhân TKMP áp lực sẽ làm tăng áp lực khoang màng phổi, vì vậy nên tránh.

Lựa chọn C. Tập thở có thể hữu ích trong điều trị xẹp phổi do hội chứng suy hô hấp hoặc nút phân su. Trái ngược với TKMP, xẹp phổi không thể soi đèn qua da được.

Lựa chọn D. Siêu âm tim được dùng để đánh giá bệnh tim bẩm sinh, có thể biểu hiện với giảm oxy máu và suy hô hấp. Tuy nhiên, bệnh nhân này có giảm âm thở một bên, không có âm thổi và soi đèn qua da cho thấy TKMP khả thi hơn.

Tóm tắt: Nguy cơ TKMP tăng lên ở trẻ sinh non, đặc biệt là những trẻ có hội chứng suy hô hấp cần thở máy. Soi đèn qua da tại chỗ cho thấy tăng sáng ở bên phổi bệnh. Khi có rối loạn huyết động hoặc các triệu chứng của TKMP áp lực (VD. Đẩy lệch trung thất) cần phải chọc khí màng phổi cấp cứu.

Câu 53: Một bé trai 18 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu do sốt ngày thứ 2. Hôm qua, trẻ bị sốt, đau nhức và mệt mỏi. Hôm nay, trẻ nôn 3 lần nhưng không ho, sổ mũi hay tiêu chảy. Trẻ không có tiền căn bệnh lý và không dùng thuốc gì. Tuy nhiên, bé

không được tiêm chủng theo lịch hẹn từ tháng 12 tới tháng 15 vì chuyển nhà. Nhiệt độ: 39.4°C. Thăm khám thấy trẻ tinh, quấy khóc và không soi được đáy mắt. Thóp trước đã đóng. Dấu hiệu Brudzinski dương tính. Niêm mạc khô. Hầu họng không đỏ, không xuất tiết. Phản xạ gân gót và gân bánh chè 2+. Kết quả phân tích dịch não tủy:

Glucose	60mg/dL
Protein	75mg/dL
Bạch cầu	150/mm ³
Hồng cầu	2/mm ³

Lựa chọn nào dưới đây là nguyên nhân gây bệnh phù hợp nhất ở trẻ này?

- A. Cryptococcus neoformans
- B. Cytomegalovirus
- C. Haemophilus influenzae type B
- D. Listeris monocytogenes
- E. Quai bị
- F. Streptococcus pneumonia

Đáp án: E

Phân tích dịch não tủy			
Chẩn đoán	Bạch cầu (TB/mm ³)	Glucose (mg/dL)	Protein (mg/dL)
Bình thường	0-5	40-70	<40
Viêm màng não nhiễm khuẩn	>1000	<40	>250
Viêm màng não virus	10-500	40-70	<150
Viêm màng não do lao	5-1000	<10	>250

Trẻ này có sốt, kích thích, nôn, sợ ánh sáng và dấu hiệu Brudzinski dương tính. Phân tích dịch não tủy cho thấy sự tăng bạch cầu (**pleocytosis**), tăng protein, và glucose bình thường. Những phát hiện này gợi ý nhiều tới viêm màng não siêu vi. Trong những virus được liệt kê, chỉ có virus quai bị là có khả năng gây viêm màng não ở trẻ tiền sử khỏe mạnh. Các biến chứng khác của quai bị bao gồm viêm tuyến nước bọt và viêm tinh hoàn. Một số trẻ có thể có nhiều hơn 1 biến chứng cùng một lúc.

Bệnh nhi này có nguy cơ cao mắc quai bị vì cậu bé chưa tiêm mũi 1 vaccin MMR sởi, quai bị, rubella, được khuyến cáo cho trẻ lúc 1 tuổi và nhắc lại lúc 4 tuổi. Quai bị đã được thanh toán ở Mỹ nhờ có vaccin MMR, nhưng tỉ lệ mắc mới của những bệnh này đang tăng lên vì độ bao phủ vaccin đã giảm xuống trong những thập kỷ vừa qua. Bệnh nhân này cũng có nguy cơ cao mắc rubella, tuy nhiên, rubella không gây viêm màng não.

Lựa chọn A. Cryptococcus neoformans là một nguyên nhân gây viêm màng não do nấm ở bệnh nhân suy giảm miễn dịch, bao gồm bệnh nhân ghép tạng hoặc suy giảm miễn dịch bẩm sinh.

Viêm màng não do C. neoformans là bệnh chỉ điểm AIDS ở bệnh nhân HIV. Nó cực kì hiếm ở cá thể miễn dịch tốt.

Lựa chọn B. Nhiễm Cytomegalovirus có triệu chứng tương tự bệnh bạch cầu đơn nhân trong lần nhiễm khuẩn đầu tiên. Nó không gây viêm màng não nhiễm khuẩn ở bệnh nhân khỏe mạnh.

Lựa chọn C, D, F. Haemophilus influenzae, Listeria monocytogenes và Streptococcus pneumoniae là nguyên nhân vi khuẩn gây viêm màng não, đặc biệt ở bệnh nhân chưa được chủng ngừa (H. influenzae, S. pneumoniae) hoặc suy giảm miễn dịch (L. monocytogenes). Viêm màng não nhiễm khuẩn biểu hiện với tăng tế bào rõ, giảm glucose, tăng protein trong dịch não tủy.

Tóm tắt: Giữa các bệnh nhân mắc viêm màng não, nguyên nhân do virus được nghĩ đến phân tích dịch não tủy cho thấy tăng nhẹ số lượng bạch cầu và protein, nồng độ glucose bình thường. Virus quai bị có thể gây viêm màng não do virus ở cá thể chưa được tiêm phòng.

Câu 54: Một bé gái 9 tuổi được đưa đến phòng khám vì ban da. Có nhiều mảng nhạt màu xuất hiện trên mặt, ngực và cánh tay một tuần sau khi bé tham gia trại bơi và trở nên rõ rệt hơn trong 1 tháng qua. Tổn thương ngứa nhẹ nhưng không đau. Không thay đổi chế độ ăn hay sử dụng xà phòng mới. Bệnh nhân có bôi kem chống nắng 5 ngày 1 tuần khi bơi ở hồ bơi xài thuốc khử trùng có chứa clo. Bé có tiền sử viêm mũi dị ứng và dùng thuốc kháng histamine đường uống. Không ghi nhận tiền căn bị bệnh nặng hay nhập viện trước đây. Sinh hiệu bình thường. Khám thực thể nhận thấy em tĩnh, năng động và thoải mái. Có nghẹt mũi nhẹ kèm xương cuốn mũi (turbinates) to, chảy dịch mũi trong nhưng không sưng đỏ niêm mạc vùng hầu họng. Phổi trong. Không nghe thấy âm thổi ở tim. Có nhiều dát nhạt màu xuất hiện ở mặt, lưng, thân mình và cánh tay, như được thể hiện ở hình bên dưới.



Một số chấn tổn thương có bong vảy, và nó không đau khi ấn vào. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Viêm da cơ địa
- B. Viêm da tiếp xúc
- C. Nấm mycosis
- D. Vẩy phấn hồng
- E. Viêm da dầu
- F. Lang beng
- G. Bạch tạng

Đáp án F.

Lang beng	
Sinh bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• Vi khuẩn thường trú trên da <i>Malassezia globosa</i> phát triển khi thời tiết nóng và ẩm
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sang thương da giảm sắc tố, tăng sắc tố, hay là hơi ứng đỏ (thường ở mặt, thân mình cũng như là chi trên của những đứa trẻ vị thành niên và người lớn)• (+/-) Vảy mịn• (+/-) Ngứa
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Soi tươi KOH thấy tế bào nấm sợi (Hyphae) hoặc nấm men (yeast) kiểu "mì ý và thịt viên"
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Bôi kem ketoconazole, terbinafine, hoặc xà seleniun sulfide

Lang beng là tình trạng nhiễm nấm da thường do các chủng của nấm men *Malassezia*. Nó thường biểu hiện các sang thương da phẳng, tăng sắc tố hoặc giảm sắc tố. Bong vảy và ngứa biểu hiện đa dạng. Thương tổn thường liên quan đến thân và chi trên, mặc dù ở mặt cũng thường gặp ở trẻ em. Tình trạng này có thể được chú ý sau khi tiếp xúc với ánh nắng mặt trời, khi vùng da xung quanh trở nên sẫm màu hơn vùng da bị ánh hưởng. Chẩn đoán thường dựa vào lâm sàng, mặc dù soi tươi KOH có thể cho thấy các tế bào nấm men và nấm sợi ("mì ý và thịt viên"). Điều trị tại chỗ (ví dụ: selenium sulfide, thuốc kháng nấm) thường khỏi, mặc dù vẫn có thể bị tái nhiễm.

Câu A. Viêm da dị ứng thường gặp ở trẻ em bị dị ứng theo mùa; tuy nhiên, phát ban thường là ban đỏ, khô, có vảy và ngứa dữ dội. Nó thường xuất hiện trên bề mặt nếp gấp và không bị giảm sắc tố trong biểu hiện ban đầu.

Câu B. Viêm da tiếp xúc kích ứng (Irritant contact dermatitis) có thể xuất hiện ở trẻ sử dụng các sản phẩm dưỡng da mới và bơi trong hồ bơi được khử trùng có chứa clo. Tuy nhiên, phát ban điển hình là ban đỏ do viêm và có thể tiến triển thành da khô, nứt nẻ. Khó chịu và bỏng rát là rất thường gặp.

Câu C. Nấm da Mycosis, một loại phát ban giảm sắc tố thường xuất hiện trên thân mình, có thể là biểu hiện ban đầu của bệnh u lympho tế bào T ở da. Ngứa dữ dội là thường gặp. Biểu hiện ít cấp tính hơn, các tổn thương tái phát và thuyên giảm theo thời gian bất kể mùa hoặc là khi tiếp xúc với ánh sáng mặt trời.

Câu D. Vảy phấn hồng biểu hiện kinh điển với một nốt sần màu cá hồi (mảng biểu bì Herald), sau đó là sự phát triển của nhiều tổn thương ‘trên thân và các chi, thường tạo thành hình “cây thông Noel”. Các vết thương có ban đỏ và cuối cùng bong vảy, gây ngứa. Nó không biểu hiện dưới dạng nhiều đốm giảm sắc tố.

Câu E. Viêm da tiết bã thường thấy ở mặt, da đầu và thân ở trẻ sơ sinh hoặc thanh thiếu niên, nó không điển hình ở trẻ em trong độ tuổi đi học. Nó thường biểu hiện dưới dạng tổn thương ban đỏ với vảy màu vàng chứ không phải các tổn thương giảm sắc tố.

Câu G. Bệnh bạch biến biểu hiện dưới dạng các vùng da giảm sắc tố thường liên quan đến mặt nhưng có thể nhìn thấy trên bất kỳ bộ phận nào của cơ thể. Các tổn thương không có triệu chứng và không có vảy hoặc ngứa.

Tóm tắt: Lang beng là một san thương da phổ biến có những tính chất như là vùng giảm sắc tố trên thân mình cũng như là chi trên của người lớn. Ở trẻ em thì san thương thường phổ biến là ở mặt. Nó thường dễ nhận biết hơn khi đi ra ngoài nắng mặt trời do vùng da xung quanh sẽ sậm màu hơn.

Câu 55. Một đứa trẻ sơ sinh đủ tháng được đánh giá 1 giờ sau sinh, mẹ bé 28 tuổi, bé sinh thường và không có biến chứng gì trong cuộc sinh. Bệnh nhi có điểm Apgar lần lượt là 9 và 9 tại thời điểm 1 và 5 phút. Sinh hiệu bình thường. Khám lâm sàng nhận thấy em ngủ thoải mái, có các đường thóp chồng lên nhau (overlapping coronal sutures). Nghe thấy âm thổi tâm thu I/IV dọc bờ trái xương ức lan ra nách. Phổi trong 2 bên. Bụng mềm, gan 2 cm dưới bờ sườn. Khám bộ phận sinh dục thấy dương vật cong chưa phát triển. Lỗ niệu đạo ở mặt trước (ventral) và được bao bọc bởi bìu ở xung quanh. Tinh hoàn không sờ thấy. Khám của phần lưng có vết lõm của xương cùng và da còn nguyên vẹn. Bệnh nhân có các ngón tay, ngón chân bình thường. Có hiện tượng tím đầu chi. Cử động chi đối xứng hai bên, phản xạ bú và phản xạ Moro bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong đánh giá bệnh nhân này là gì?

- A. Siêu âm tim
- B. Siêu âm thóp
- C. Phân tích NST đồ
- D. Siêu âm gan.
- E. Alpha-fetoprotein

Chọn câu C

Lỗ tiêu lệch thấp (hypospadias)	
Sinh bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• Nếp gấp niệu đạo không hòa vào được (failure to fuse)
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Lỗ tiêu chuyển vị xuống phần mặt trước của thân dương vật• Da bao quy đầu trùm kín đầu dương vật.• (+/-) Dương vật kém phát triển/ Tuyến ở dương vật kém phát triển• (+/-) Dương vật bị cong
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Trị hoãn cắt bao quy đầu• Đánh giá phần niệu đạo để lên kế hoạch phẫu thuật• (+/-) phân tích NST đồ, siêu âm vùng chậu (nếu nặng)

Bệnh nhân này có niệu đạo lạc chỗ phù hợp với (lỗ tiểu lệch thấp) hypospadias. Trong quá trình phát triển phôi thai, androgen kích thích sự hợp nhất của các nếp gấp niệu đạo; sự hợp nhất không hoàn toàn hoặc một phần gây ra tình trạng lỗ tiểu lệch thấp. Mức độ hợp nhất xác định vị trí của lỗ niệu đạo, và trong những trường hợp nặng, lỗ niệu đạo nằm ở đáy chậu hoặc bìu. Những bệnh nhân lỗ tiểu lệch thấp nặng cũng có thể có dương vật kém phát triển với bao quy đầu nhỏ và/hoặc cong dương vật nghiêm trọng (chordee).

Trong một số trường hợp, (lỗ tiểu lệch thấp) hypospadias nặng có thể là chỉ điểm của rối loạn phát triển giới tính (ví dụ: đột biến thụ thể androgen). Khoảng 10% các trường hợp lỗ tiểu lệch thấp (hypospadias) liên quan đến tinh hoàn ẩn, và tình trạng này có thể biểu hiện nam hóa kiểu gen nữ (XX) hoặc nam hóa không hoàn toàn kiểu gen nam (XY). Do đó, bước đầu tiên trong đánh giá là phân tích NST đồ. Ngay cả khi có tinh hoàn (cho thấy sự hiện diện của ít nhất một nhiễm sắc thể Y chức năng), vẫn cần phân tích NST đồ trong những trường hợp lỗ tiểu lệch thấp nghiêm trọng để đánh giá thể khâm (mosicism). Siêu âm vùng chậu cũng có thể được chỉ định để đánh giá cơ quan sinh dục trong (ví dụ: tử cung).

Câu A. Siêu âm hữu ích trong phát hiện bệnh tim (ví dụ, bệnh tim bẩm sinh, suy tim). Tuy nhiên, âm thổi trên bệnh nhi này khá mờ nhạt (I/VI) là đặc trưng của âm thổi dòng chảy động mạch phổi ở trẻ sơ sinh, là âm thổi lành tính. Ngoài ra, acrocyanosis (tím tái các đầu chi và quanh miệng) là một phát hiện bình thường ở trẻ sơ sinh do co mạch ngoại vi.

Câu B. Siêu âm thóp thường được thực hiện ở trẻ sinh non do tăng nguy cơ xuất huyết trong não thất, nhưng hiếm gặp ở trẻ sinh đủ tháng. Ngoài ra, thăm khám lâm sàng trên bệnh nhi bình thường, bao gồm sự hiện diện của các đường thóp chồng lên nhau (ie, sự chồng chéo các xương sọ tạm thời này là do khi trẻ qua ngả âm đạo)

Câu D: Siêu âm gan thường được dùng để khảo sát gan to ở trẻ em (bờ gan lớn hơn 3.5 cm ở trẻ sơ sinh), có thể gợi ý tình trạng ứ mật hoặc suy tim sơ sinh. Bệnh nhi này gan 2 cm dưới bờ sườn là bình thường.

Câu E: Sàng lọc trước sinh khuyết tật ống thần kinh (NTDs) bao gồm AFP huyết thanh người mẹ. Tuy nhiên, siêu âm (không phải AFP) được thực hiện ở trẻ sơ sinh có các dấu hiệu bận tâm đến NTDs (eg, vết lõm xương cùng sâu/rộng, không có đáy). Vết lõm xương cùng có da nguyên vẹn như trên bệnh nhi này là dấu hiệu lành tính và không cần khảo sát thêm.

Tóm tắt: Lỗ tiểu lệch thấp đặc trưng với lỗ tiểu ở vị trí đáy chậu hoặc bìu, dương vật/bao quy đầu phát triển không đầy đủ, và dương vật bị cong nghiêm trọng. Bệnh lý này có thể chỉ điểm tình trạng rối loạn phát triển giới tính, đòi hỏi kiểm tra NST đồ và siêu âm vùng chậu.

Câu 56: Một bé gái sơ sinh 1 ngày tuổi được đánh giá thường quy. Bé sinh đủ tháng, sinh thường qua ngả âm đạo không biến chứng, mẹ bé 24 tuổi. Điểm Apgar là 7 điểm ở 1 phút và 8 điểm ở 5 phút. Khám tiền sản ghi nhận nhiễm khuẩn niệu không triệu chứng được điều trị với kháng sinh. Người mẹ sử dụng vitamin tổng hợp hàng ngày trong suốt thai kỳ. Thăm khám lâm sàng cho thấy tuyến vú lớn ở hai bên. Âm hộ hơi sưng và dịch âm đạo có vệt máu. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Phết niêm mạc má
- B. Hình ảnh học tuyến thương thận
- C. Hình ảnh học 2 buồng trứng

- D. Đo nồng độ LH và FSH huyết thanh
- E. Đo tiền thân corticosteroid nước tiểu
- F. Theo dõi và chăm sóc thường quy

Đáp án F.

Ảnh hưởng của estrogen người mẹ lên trẻ sơ sinh
<ul style="list-style-type: none"> • Phì đại tuyến vú (bé trai và gái) • Sung âm hộ • Huyết trắng sinh lý • Ra huyết tử cung

Tuyến vú to, dịch âm đạo không có mủ (huyết trắng) và ra huyết tử cung mức độ nhẹ là các dấu hiệu lành tính thoáng qua thường gặp ở trẻ sơ sinh; những đáp ứng sinh lý này là do tiếp xúc với estrogen từ mẹ qua nhau thai. Xét nghiệm là không cần thiết. Chăm sóc thường quy và trấn an là xử trí thích hợp.

Câu A: Phết niêm mạc má trước đây từng được dùng để chẩn đoán hội chứng Turner nhưng hiện nay đã được thay thế bằng nhiễm sắc thể đồ.

Câu B và E: Hình ảnh học tuyến thượng thận và đo tiền chất corticosteroid nước tiểu được dùng để chẩn đoán tăng sản tuyến thượng thận. Những bé gái chịu ảnh hưởng có bộ phận sinh dục ngoài bị nam hóa (bao gồm to âm vật).

Câu C và D: Đánh giá buồng trứng bằng siêu âm và đo nồng độ LH, FSH hữu ích trên những bệnh nhân phát triển vú sớm sau thời sơ sinh.

Tóm tắt: Tuyến vú to, huyết trắng, và ra huyết tử cung mức độ nhẹ là biểu hiện thường gặp, lành tính và thoáng qua ở trẻ sơ sinh. Những đáp ứng sinh lý này là do sự tiếp xúc với estrogen của mẹ qua nhau thai. Không cần làm thêm xét nghiệm.

Câu 57: Một bé trai 6 tuổi được mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì cơn đau ngực mới khởi phát. Một tuần trước, em bị sốt nhẹ kèm nghẹt mũi và ho khan. Trong vài ngày qua, em bị ho kịch phát và dường như ho nhiều hơn về đêm. Tối qua, bệnh nhân xuất hiện đau ngực không cải thiện sau khi dùng acetaminophen. Em không có tiền sử bệnh mạn tính và không dùng thuốc hàng ngày. Nhiệt độ 37.3°C, huyết áp 106/76 mmHg, mạch là 130l/phút, nhịp thở 35l/phút, SpO2 là 98% khí trời. Chảy dịch mũi trong. Thành sau họng và amidan ửng đỏ. Phù nhẹ vùng cổ và có tiếng lép bép thành trước ngực. Phổi trong, thông khí đều hai bên. Nghe tim T1, T2 đều, rõ, không âm thổi bất thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Nội soi phế quản
- B. Chụp X-quang ngực
- C. Chụp thực quản có cản quang
- D. Đo chức năng phổi (PFT)
- E. Cấy dịch họng

Đáp án B.

Tràn khí trung thất tự phát	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Cơn hen bùng phát Nhiễm trùng hô hấp Bé trai vị thành niên, ốm, cao
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đau ngực cấp, khó thở, ho Tràn khí dưới da Dấu hamman: tiếng lạo xao trước vùng tim
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Khí ở trung thất trên X-quang ngực.
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Nghỉ ngơi, giảm đau Tránh nghiệm pháp Valsalva

Bệnh nhân có khí thũng dưới da ở thành ngực phù hợp với tràn khí trung thất tự phát (TKTT TP). Áp lực cao trong lòng phế nang do cơn hen kịch phát nặng có thể là nguyên nhân dẫn đến rò rỉ khí từ thành ngực vào trong mô dưới da. Trẻ em bị ho do hen suyễn hoặc nhiễm trùng đường hô hấp tăng nguy cơ mắc TKTT TP, cũng như các bé trai vị thành niên cao, gầy.

Biểu hiện thường bao gồm đau ngực cấp và/hoặc khó thở. Khám lâm sàng, khí phế thủng dưới da thường được sờ thấy ở cổ hoặc vùng trước tim. Tiếng lạo xao/ lép dép có thể nghe thấy ở vùng trước tim (dấu Hamman sign). Trong nhiều ca hiếm, tràn khí màng phổi tự phát (khí trong khoang màng phổi) có thể đi kèm TKTT TP và biểu hiện giảm âm thở ở bên chịu ảnh hưởng.

Bước đầu tiên trong đánh giá là chụp X-quang ngực để xác định sự hiện diện của khí trung thất (mediastinal gas) và loại trừ tràn khí màng phổi đe doạ tính mạng cần phải chọc kim thành ngực cấp cứu. Tràn khí trung thất tự phát không biến chứng có thể điều trị nghỉ ngơi, kiểm soát đau và tránh làm nghiệm pháp Valsalva do nó làm tăng áp lực phổi. Những triệu chứng thường tự khỏi trong vài ngày đến vài tuần.

Câu A: Nội soi phế quản được dùng để phát hiện dị vật hít sặc, yếu tố thúc đẩy tràn khí trung thất. Hít phải dị vật có biểu hiện ho, khò khè, và giảm âm phổi, không chảy mũi, nghẹ mũi và sốt như trên bệnh nhân này.

Câu C: Chụp thực quản có cảm quang được dùng trong đánh giá vỡ thực quản, một nguyên nhân hiếm gặp gây tràn khí trung thất trên những bệnh nhân khó nuốt và có tiền sử nôn nhiều, các triệu chứng không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Câu D: Test chức năng phổi có thể giúp chẩn đoán hen suyễn, là yếu tố nguy cơ TKTT TP. Tuy nhiên, test chức năng phổi bị chống chỉ định với TKTT TP vì thở ra gắng sức làm tăng áp lực trong phổi, làm tình trạng rò rỉ khí nặng nề hơn.

Câu E: Cấy dịch họng được sử dụng để chẩn đoán viêm họng nhiễm khuẩn, có biểu hiện sốt và đau họng. Bệnh nhân có chảy mũi, nghẹ mũi nhiều đến nhiễm virus hơn. Chụp X-quang ngực vẫn được ưu tiên hơn.

Tóm tắt: Con ho kịch phát nặng có thể làm tăng áp lực trong lòng phế nang và rò rỉ khí vào mô dưới da (khí phế thủng dưới da) dẫn đến tràn khí trung thất tự phát. Bước đầu tiên trong xử trí bệnh nhân là chụp X-quang ngực để xác định chẩn đoán và loại trừ tràn khí màng phổi.

Câu 58: Một bé trai 2 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng cấp cứu sau khi họ thấy trong tã có phân màu đỏ sẫm đóng khuôn. Cậu bé ăn uống tốt nhưng có vẻ mệt mỏi hơn bình thường. Cả gia đình sống trong trang trại nuôi bò và dê. Nhiệt độ 37 độ C (98.6 độ F). Khám ghi nhận bé trai nhợt nhạt, hợp tác tốt. Bụng mềm, không chướng, không đau và không có khối bất thường. Không có nứt hậu môn hay trĩ. Xét nghiệm máu trong phân dương tính. Kết quả xét nghiệm được thể hiện bên dưới:

Bạch cầu	8,000/mm ³
Hct	27%
Tiểu cầu	320,000/mm ³

Phương án nào sau đây thích hợp nhất trong xác định chẩn đoán trên bệnh nhân này?

- A. Chụp CT bụng
- B. Siêu âm bụng
- C. Thụt khí có cản quang
- D. Cấy vi khuẩn trong phân
- E. Chế độ ăn loại bỏ sữa bò
- F. Chụp technetium-99m pertechnetate
- G. Nội soi tiêu hóa trên

Đáp án: F

Túi thừa Meckel	
Dịch tễ học	Quy tắc số 2: <ul style="list-style-type: none">• Tỷ lệ hiện mắc 2%• Thường biểu hiện lúc 2 tuổi• Tỉ lệ nam/nữ là 2:1• Vị trí khoảng 2 feet (60.96 cm) trước van hồi manh tràng
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Có thể không có triệu chứng, phát hiện tình cờ• Xuất huyết tiêu hóa dưới không đau• ± Thiếu máu
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Lồng ruột• Xoắn ruột• Tắc ruột non
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Chụp technetium-99m pertechnetate

Bệnh nhi có triệu chứng tiêu phân đỏ sẫm **không đau (xuất huyết tiêu hóa)** gợi ý túi thừa Meckel, bất thường đường tiêu hóa bẩm sinh thường gặp nhất. Túi thừa Meckel là một phần tàn dư của ống vitelline thời kỳ bào thai, cấu trúc mô phổi thường mất đi vào tam cá nguyệt thứ nhất. Túi thừa Meckel có thể có lớp **niêm mạc dày đặc chỗ** (hoặc có mô tuy lạc chỗ, nhưng ít phổ biến hơn), cấu trúc này tiết axit hydrochloric (HCl). Dịch axit làm loét phần ruột non xung quanh và gây xuất huyết, có thể dẫn đến nhợt nhạt và thiếu máu nếu tình trạng diễn ra mạn tính, như trong ca này. Phân có thể có màu từ đỏ sẫm hoặc màu hạt dẻ cho đến màu

đen tuỳ thuộc vào thời gian di chuyển trong ruột; ở người lớn thời gian phân tồn tại trong ruột lâu hơn. Các triệu chứng đau bụng, tiêu chảy và nôn là không thường gặp.

Cận lâm sàng chẩn đoán tốt nhất là **chụp technetium-99m pertechnetate** (Meckel scan), cho hình ảnh tăng hấp thu technetium-99m bởi niêm mạc dạ dày, nhờ đó xác định được mô dạ dày lạc chỗ. Đây là cận lâm sàng không xâm lấn, độ nhạy và độ đặc hiệu cao, phát xạ ít. Trên những bệnh nhân có triệu chứng, phẫu thuật loại bỏ là cần thiết để phòng ngừa xuất huyết và các biến chứng khác (ví dụ như lồng ruột, tắc ruột).

(Lựa chọn A) Chụp CT không thể phân biệt rõ túi thừa với các quai ruột

(Lựa chọn B và C) Túi thừa Meckel có thể trở thành khởi điểm của lồng ruột; lồng ruột có biểu hiện lâm sàng nặng, đau bụng không liên tục có hoặc không có đi tiêu ra máu. Tiếp cận lồng ruột bao gồm siêu âm bụng và/hoặc thụt khí để chẩn đoán và điều trị. Bệnh nhi này không đau, ít nghĩ lồng ruột.

(Lựa chọn D) Cấy phân có thể định danh bệnh nguyên trong viêm đại tràng nhiễm khuẩn, có thể có biểu hiện tiêu chảy phân máu, đau quặn bụng và sốt, tất cả đều không có trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn E) Viêm đại trực tràng dị ứng do đạm sữa có thể gây xuất huyết trực tràng không đau và khỏi khi loại bỏ sữa bò khỏi chế độ ăn. Đây là tình trạng dị ứng không qua trung gian IgE, thường chỉ có ở trẻ sơ sinh và hết khi trẻ 1 tuổi.

(Lựa chọn G) Nội soi tiêu hoá trên thường được thực hiện trong xuất huyết tiêu hoá trên, với biểu hiện nôn ra máu và tiêu phân đen sệt, tất cả đều không có trên bệnh nhi này.

Tóm tắt: Túi thừa Meckel thường gặp ở trẻ nhỏ với biểu hiện xuất huyết tiêu hoá dưới; không đau bụng, tiêu chảy hay nôn. Chẩn đoán bằng chụp technetium-99m pertechnetate, cận lâm sàng có thể xác định niêm mạc dạ dày lạc chỗ.

Câu 59: Một bé gái 5 ngày tuổi được đưa tới phòng cấp cứu vì quấy khóc. Bệnh nhi được sinh thường qua ngả âm đạo tại nhà, mẹ 36 tuổi gravida 5 para 5. Người mẹ không được chăm sóc tiền sản. Bé bú mẹ hoàn toàn và nôn sau khi bú một ngày nay, dịch nôn không có máu hay dịch mật. Vòng đầu và chiều cao ở bách phân vị thứ 50. Cân nặng ở bách phân vị thứ 20. Nhiệt độ 37 độ C (99 độ F) và mạch 180/phút. Bệnh nhi có trương lực cơ yếu và vàng da. Thóp trước lõm và có dấu chỏng khớp sọ. Khám mắt ghi nhận đặc thuỷ tinh thể 2 bên. Hai tai ở vị trí bình thường, khẩu cá và lưỡi bình thường. Khám tim phổi bình thường. Gan sờ được ở vị trí 4 cm dưới bờ sườn. Nguyên nhân nào sau đây là thích hợp nhất với biểu hiện lâm sàng của bệnh nhi trên?

- A. Mẹ lớn tuổi
- B. Thai nhi tiếp xúc với rượu trong tử cung (In utero fetal alcohol exposure)
- C. Mẹ không tuân thủ lịch tiêm vaccine
- D. Không thể chuyển hoá sữa mẹ ở trẻ sơ sinh
- E. Loạn dưỡng cơ di truyền ở trẻ sơ sinh

Đáp án: D

Galactosemia	
Nguyên nhân	• Thiếu men GALT

	<ul style="list-style-type: none"> Di truyền gen lặn NST thường Tích tụ galactose sau khi ăn lactose hoặc galactose
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Vàng da và gan to Nôn và bú kém/không tăng cân Đục thuỷ tinh thể Tăng nguy cơ nhiễm trùng huyết do <i>Escherichia coli</i>
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> ↑ Bilirubin, AST, ALT ↓ Glucose Toan chuyển hoá Chất khử trong nước tiểu (urine reducing substance) (+)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Có thể phát hiện khi tầm soát sơ sinh Không có hoạt động của men GALT trong hồng cầu (absent red blood cell GALT activity)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Chế độ ăn không galactose (ví dụ như sữa công thức nguồn gốc đậu nành)

ALT = alanine aminotransferase; AST = aspartate aminotransferase;

GALT = galactose-1-phosphate uridylyltransferase.

Bệnh nhi có khả năng cao nhất là mắc **galactosemia**, một bất thường chuyển hoá bẩm sinh do **thiếu hụt** men galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT). GALT có chức năng **chuyển hoá galactose**, một chất có trong **sữa mẹ** và sữa bò công thức, **thành glucose**. Vì vậy, trẻ sơ sinh mắc galactosemia có tình trạng hạ đường huyết và tích tụ galactose.

Bệnh cảnh thường khởi phát vào tuần đầu tiên sau sinh với các triệu chứng **nôn, vàng da và gan to**. Bú kém có thể dẫn đến lơ mơ, **giảm trương lực cơ** và mất nước (ví dụ như thóp lõm). Trẻ sơ sinh mắc galactosemia thường không tăng cân và có nguy cơ nhiễm trùng huyết do *Escherichia coli*. Hạ đường huyết nặng cũng có thể dẫn đến co giật trong thời kì sơ sinh. **Đục thuỷ tinh thể** là đặc điểm điển hình xuất hiện ở một phần ba số ca galactosemia. Triệu chứng này có thể biểu hiện lúc sinh nhưng thường xuất hiện trong vài tuần đầu sau sinh do tích tụ **galactitol** (một sản phẩm có nguồn gốc từ galactose) lắng đọng trên thuỷ tinh thể.

Áp dụng ngay **chế độ dinh dưỡng không galactose** (ví dụ sữa công thức có nguồn gốc từ đậu nành), các triệu chứng (bao gồm đục thuỷ tinh thể) thường tự khỏi.

(Lựa chọn A) Mẹ lớn tuổi là yếu tố nguy cơ của hội chứng Down, có thể gây giảm trương lực, bú kém và đục thuỷ tinh thể. Tuy nhiên, vàng da và gan to không liên quan đến hội chứng Down, và những người mắc bệnh lý này thường có đặc điểm dị dạng điển hình, không được tìm thấy trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn B) Hội chứng rượu bào thai (fetal alcohol syndrome) đặc trưng với khuôn mặt dị thường (ví dụ như không có nhân trung, môi trên mỏng, mắt nhỏ), không biểu hiện trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn C) Thai phụ không chủng ngừa rubella làm thai nhi có nguy cơ mắc hội chứng rubella bẩm sinh nếu mẹ bị nhiễm trong tam cá nguyệt thứ nhất. Trẻ sơ sinh có thể có vàng da, gan to, đục thuỷ tinh thể nhưng thường kèm theo đầu nhỏ và dị tật ở tim (ví dụ như còn ống động mạch). Bệnh nhi này có vòng đầu và khám lâm sàng tim mạch bình thường.

(Lựa chọn E) Loạn dưỡng cơ bẩm sinh là bệnh lý di truyền gen trội NST thường, có thể biểu hiện giảm trương lực cơ và bú kém. Tuy nhiên, đục thuỷ tinh thể sẽ không biểu hiện cho đến khi bệnh nhân trưởng thành.

Tóm tắt: *Galactosemia là một bất thường chuyển hóa bẩm sinh biểu hiện trong tuần đầu tiên sau sinh với các triệu chứng nôn, vàng da, giảm trương lực cơ và gan to. Sự lắng đọng galactitol, một sản phẩm có nguồn gốc từ galactose, gây đục thuỷ tinh thể. Điều trị bằng chế độ dinh dưỡng không galactose (ví dụ như sữa công thức có nguồn gốc từ đậu nành).*

Câu 60: Bệnh nhân nữ 16 tuổi đến phòng cấp cứu vì ra huyết âm đạo nhiều trong 3 ngày qua. Kinh nguyệt của bệnh nhân không đều kể từ lần hành kinh đầu tiên năm 14 tuổi, và xuất hiện mỗi 4-5 tháng; lần hành kinh gần nhất là 4 tháng trước. Không ghi nhận tiền cản bệnh lý và chưa bao giờ phẫu thuật trước đây. Em không hút thuốc lá, uống rượu hay sử dụng chất. Bệnh nhân có hoạt động tình dục và sử dụng biện pháp ngừa thai bằng bao cao su. Nhiệt độ 37.2 độ C (99 độ F), huyết áp 110/60 mm Hg, mạch 90/phút, nhịp thở 16/phút. Khám vùng chậu thấy máu lượng vừa trong vòm âm đạo và máu đang chảy ra từ lỗ cổ tử cung. Thăm khám bằng hai tay ghi nhận tử cung nhỏ và không có khối bất thường ở hai phần phụ. Siêu âm vùng chậu phát hiện tử cung nhỏ, nội mạc tử cung dày và buồng trứng bình thường. Thủ thai nước tiểu âm tính. Kết quả xét nghiệm như sau:

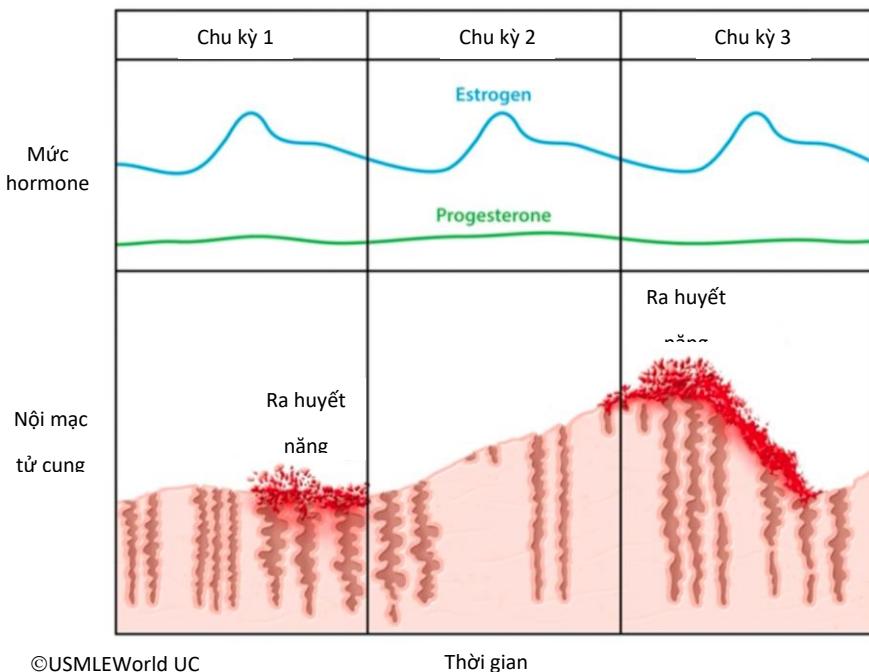
Công thức máu	
HGB	10g/dL
MCV	76 fL
PLT	320,000/mm ³
Đồng máu	
PT	12 giây
PTT hoạt hoá	26 giây

Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Nong cổ và nạo lòng tử cung cấp cứu (D&C cấp cứu)
- B. Đồng vận GnRH liều cao
- C. Thuốc tránh thai đường uống liều cao
- D. Truyền hồng cầu lỏng
- E. Xét nghiệm tìm yếu tố đồng máu bị thiếu hụt

Đáp án: C

Tác động của chu kỳ không rụng trứng lên nội mạc tử cung



©USMLEWorld UC

Thời gian

Tình trạng **xuất huyết tử cung bất thường** (AUB) cấp tính trên bệnh nhân này nghĩ nhiều là do rối loạn chức năng phóng noãn và cần can thiệp lâm sàng để ngăn ngừa chảy máu nhiều hơn. **Ở thiếu niên**, AUB thường do **trục hạ đồi - tuyến yên - buồng trứng chưa trưởng thành**, làm cho chu kỳ không phóng noãn, **kinh không đều và cường kinh**. Khi không có sự rụng trứng, nội mạc tử cung tiếp tục tăng sinh vì vậy dẫn đến cường kinh khi rụng trứng xảy ra. Cường kinh là do hoại tử quá mức lớp trên cùng của nội mạc tử cung, làm mỏng nội mạc tử cung và tiếp tục chảy máu do thiếu sự ổn định của mô.

Các xét nghiệm đánh giá ban đầu trên bệnh nhân với tình trạng ra huyết âm đạo cấp tính bao gồm công thức máu, thử thai và các xét nghiệm đông cầm máu. Trên bệnh nhân **huyết động ổn định**, xuất huyết tử cung cấp tính có thể được giải quyết bằng điều trị nội khoa. Điều trị đầu tay bao gồm estrogen tĩnh mạch (estrogen equine liên hợp – conjugated equine estrogen) hoặc **thuốc ngừa thai estrogen/progestin đường uống liều cao**. Estrogen liều cao nhanh chóng ổn định lớp nội mạc tử cung mỏng và ngăn chảy máu. Progestin liều cao có thể được dùng nếu bệnh nhân chống chỉ định với estrogen (ví dụ như tiền căn huyết khối thuỷ ngân tắc). Progestin cũng có thể ổn định nội mạc tử cung và ngăn tăng sinh, nhưng không hiệu quả như estrogen.

(Lựa chọn A và D) Trên bệnh nhân mất máu huyết động không ổn định (ví dụ như nhịp nhanh, tụt huyết áp), nong và nạo lòng tử cung và/hoặc truyền hồng cầu lắc có thể được chỉ

định. Nong và nạo lòng tử cung có thể làm ngừng chảy máu nhanh chóng trong tình huống cấp tính. Tuy nhiên bệnh nhân này có huyết động ổn định.

(Lựa chọn B) Đồng vận GnRH liều cao (ví dụ như leuproreotide) gây ra trạng thái nhược estrogen (hypoeastrogenic state) và được dùng để điều trị các triệu chứng của lạc nội mạc tử cung và u xơ tử cung. Tuy nhiên, đồng vận GnRH không có tác dụng đủ nhanh để ngừng chảy máu trong tình huống cấp tính. Ngoài ra, đồng vận GnRH không được khuyến cáo cho độ tuổi thiếu niên vì tác dụng phụ giảm mật độ xương khi sử dụng thời gian dài.

(Lựa chọn E) Các thiếu hụt yếu tố đông máu di truyền thường gặp nhất là hemophilia A (yếu tố VIII) và B (yếu tố IX). Các bệnh này cần được đánh giá trong bệnh cảnh xuất huyết nặng và xét nghiệm đông cầm máu bất thường (ví dụ như PT, PTT). Xét nghiệm đông cầm máu trên bệnh nhân này là bình thường nên tìm các bệnh rối loạn đông máu là không cần thiết.

Tóm tắt: *Ở thiếu niên, trực hạ đồi – tuyến yên – buồng trứng chưa trưởng thành gây nên các chu kỳ không phóng noãn, dẫn đến kinh không đều và cường kinh. Trên bệnh nhân huyết động ổn định, ra huyết âm đạo nhiều được điều trị bằng liệu pháp tránh thai đường uống liều cao để ổn định nội mạc tử cung và cầm máu trong tình huống ra huyết cấp tính.*

Câu 61: Một bé trai 2 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì không chịu đi lại. Gia đình cậu bé vừa trở về sau chuyến đi cắm trại ở Arizona từ 3 ngày trước. Bố mẹ không nhớ là bé có bất kỳ chấn thương nào, nhưng bé có ho và chảy mũi trước chuyến đi. Từ khi về nhà, bố mẹ thấy bệnh nhi hơi khập khiễng khi chạy. Ngày hôm qua sau khi trở về từ nhà trẻ, đầu gối trái của bé bắt đầu đau. Tối qua bố mẹ bé chườm lạnh đầu gối thì có cải thiện một chút. Sáng nay, bệnh nhi không chịu đi lại và khóc khi được bế ra khỏi giường. Cậu bé không có tiền sử bệnh mạn tính hay uống thuốc gì. Tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 38.3 độ C (101 độ F). Đầu gối nóng và sưng. Không có dấu hiệu xúrc. Bệnh nhi kháng cự với những cử động thụ động khi khám. Chọc hút và xét nghiệm dịch khớp cho thấy bạch cầu $53,000/\text{mm}^3$, mẫu dịch khớp đã được gửi đi nuôi cấy. Bệnh nhi được cho nhập viện và điều trị vancomycin tĩnh mạch. Sau 2 ngày, cậu bé vẫn còn sốt và không chịu đi lại. Thuốc nào sau đây là thích hợp nhất để thêm vào phác đồ điều trị?

- A. Ceftriaxone
- B. Clindamycin
- C. Doxycycline
- D. Itraconazole
- E. Metronidazole

Đáp án: A

Bệnh nhi này có triệu chứng đau khớp gối trái cấp tính, nóng, đỏ, giới hạn vận động, bạch cầu hoạt dịch khớp $>50,000/\text{mm}^3$ chỉ điểm **viêm khớp nhiễm trùng**. Hầu hết các trường hợp là do *Staphylococcus aureus* (hoặc các vi khuẩn gram dương khác) lan truyền theo đường máu, có đáp ứng với điều trị vancomycin, một kháng sinh hoạt động chủ yếu trên tụ cầu gram dương (thông qua ức chế cross-linking ở màng tế bào).

Tuy nhiên, bệnh nhân đôi khi vẫn tiếp diễn các triệu chứng dù đã điều trị vài ngày với vancomycin, thường do nhiễm trùng các tác nhân không được phủ bởi vancomycin (ví dụ như vi khuẩn gram âm). Các bệnh nhân này cần được điều trị với **kháng sinh phổ rộng** để

phủ các tác nhân gram âm thường gặp như *Kingella kingae*. Cephalosporin thế hệ thứ 3 như **ceftriaxone**, có tác động mạnh lên cả vi khuẩn hiếu khí gram dương và **gram âm** (và một số vi khuẩn kị khí), là lựa chọn điều trị trong khi chờ kết quả nuôi cấy.

(Lựa chọn B) Clindamycin có độ phủ tốt với *Staphylococcus aureus*. Mặc dù có thể điều trị một số khuẩn kị khí, nhưng clindamycin không có tác dụng hoặc tác dụng hạn chế với vi khuẩn gram âm. Vì vậy, thêm clindamycin không có hiệu quả mở rộng độ phủ.

(Lựa chọn C) Doxycycline có tác động tốt trên vi khuẩn gram âm, gram dương và nhiều vi khuẩn không điển hình (ví dụ như bệnh Lyme). Tuy nhiên, đây là kháng sinh kìm khuẩn; vì vậy thường không được dùng để mở rộng phổ kháng sinh đối với các nhiễm trùng nặng trong khi còn nhiều lựa chọn khác. Mặc dù doxycycline có thể được dùng điều trị bệnh Lyme, nhưng bệnh này không phổ biến ở Arizona, và viêm khớp Lyme thường biểu hiện trong giai đoạn muộn của bệnh (sau vài tháng hoặc vài năm).

(Lựa chọn D) Itraconazole điều trị coccidioidomycosis, có vùng dịch tễ tại Arizona. Tuy nhiên, viêm khớp do nấm ít gặp ở trẻ em và thường biểu hiện trên nền bệnh phổi do nấm bội nhiễm và/hoặc suy giảm miễn dịch. Ngoài ra, viêm khớp do nấm thường biểu hiện sau vài tuần (không phải vài ngày) sau khi nhiễm.

(Lựa chọn E) Metronidazole điều trị hầu hết vi khuẩn gram âm và gram dương kỵ khí nhưng ít có tác động lên vi khuẩn hiếu khí. Vì vi khuẩn kị khí thường không phải là nguyên nhân nhiễm trùng khớp, nên metronidazole không thường được thêm vào phác đồ để tăng độ phủ trừ khi có một yếu tố nguy cơ nhiễm khuẩn kị khí (ví dụ như áp xe răng).

Tóm tắt: *Viêm khớp nhiễm trùng thường gây ra bởi vi khuẩn hiếu khí gram dương, cụ thể là Staphylococcus aureus. Vì vậy, điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm với vancomycin thường sẽ đáp ứng. Tuy nhiên, một số bệnh nhân vẫn tiếp diễn triệu chứng sau vài ngày điều trị vancomycin, thường nghĩ nhiễm trùng do vi khuẩn gram âm. Những bệnh nhân này cần thêm một kháng sinh để phủ các tác nhân hiếu khí gram âm, có thể là cephalosporin thế hệ 3 (ví dụ như ceftriaxone).*

Câu 62: Bé trai 15 tuổi, được đưa tới phòng khám vì mệt lả, sốt, đau họng 6 ngày qua. Trẻ hầu như chỉ nằm trên giường trong suốt thời gian này, không có hứng thú với việc đọc hay chơi điện tử do bị mệt. Trẻ không có tiền sử bệnh mạn tính và không dùng thuốc gì. Trẻ đã có hoạt động tình dục và sử dụng bao cao su không thường xuyên. Trẻ không hút thuốc, không uống rượu hay sử dụng chất cấm. Nhiệt độ hiện tại là 38,3°C (101°F), huyết áp 115/70 mmHg, mạch 90 l/ph và nhịp thở là 18 l/ph. Thăm khám lâm sàng thấy vùng họng đỏ có dịch tiết cùng với sưng hạch bạch huyết ở cổ và nách. Nghe phổi thấy bình thường. Tim không có tiếng thổi bất thường. Bụng mềm, không đau. Gan và lách hơi to. Các khớp có tầm vận động bình thường. Không có ban trên da. Test nhanh kháng nguyên với liên cầu cho kết quả âm tính. Cách xử trí nào sau đây phù hợp với bệnh nhân này?

- A. Cho dùng corticosteroid
- B. Khuyên nên nghỉ ngơi trên giường ít nhất một tuần
- C. Bắt đầu sử dụng liệu pháp kháng sinh
- D. Kê đơn thuốc kháng virus
- E. Tránh các hoạt động thể thao trong ít nhất 3-4 tuần

Đáp án: E

Bệnh lây nhiễm tăng bạch cầu đơn nhân	
Nguyên nhân	Thường gặp nhất do Epstein-Barr virus
Biểu hiện lâm sàng	Sốt Viêm amidal/viêm họng + xuất tiết Sưng hạch bạch huyết vùng cổ sau hoặc lan tỏa Mệt mỏi ± gan lách to ± ban đỏ sau khi được dùng amoxicillin
Chẩn đoán	Test kháng thể dị dưỡng (Monospot) dương tính (có 25% âm tính giả trong tuần đầu tiên mắc bệnh) Tăng bạch cầu không điển hình Viêm gan thoáng qua
Điều trị	Tránh hoạt động thể thao ≥ 3 tuần (thể thao đối kháng ≥ 4 tuần) do nguy cơ vỡ lách

Nhiễm khuẩn bạch cầu đơn nhân (IM) thường gây ra do Epstein-Barr virus và biểu hiện sốt kéo dài, viêm họng, mệt mỏi, sưng đau hạch bạch huyết (thường ở vùng cổ sau nhưng có thể toàn thân). Quá nửa bệnh nhân có lách to, vỡ lách hiếm gặp nhưng có thể xảy ra và là biến chứng nguy hiểm thường gặp ở bệnh nhân nam trong vòng 3 tuần từ khi khởi phát triệu chứng. Biểu hiện của vỡ lách bao gồm đau bụng và thiếu máu.

Do nguy cơ vỡ lách, mọi bệnh nhân nên tránh các hoạt động thể thao trong ít nhất 3-4 tuần (4 tuần với thể thao đối kháng) và cho tới khi mọi triệu chứng (cả lách to) đã hồi phục. Khuyến cáo này áp dụng với các bệnh nhân có hay không có lách to sờ thấy được khi khám vì có thể không sờ thấy lách cho tới khi nó to lên gấp 2-3 lần kích thước bình thường. Việc đo đạc qua siêu âm có thể xác nhận sự cải thiện của tình trạng lách to và chứng thực cho phép vận động viên chơi thể thao trở lại với những môn có đối kháng (như bóng bầu dục, đấu vật) hoặc các hoạt động có gây tăng áp lực trong ổ bụng (như cử tạ); tuy nhiên biện pháp này không được chỉ định ở lần thăm khám đầu tiên.

(Lựa chọn A) Trong hầu hết các trường hợp, IM thường tự giới hạn và không cần điều trị gì. Corticosteroid được cân nhắc dùng cho các bệnh nhân có những biến chứng của IM như tắc nghẽn đường thở, tuy nhiên bệnh nhân này thở nhẹ nhàng.

(Lựa chọn B) Những hoạt động căng thẳng thì nên tránh, tuy nhiên bệnh nhân có thể thực hiện những sinh hoạt bình thường trong khả năng; không cần thiết phải nghỉ ngoại hoản toàn trên giường. Khi trẻ hết sốt và thấy khỏe hơn, có thể đi học trở lại.

(Lựa chọn C) Liệu pháp kháng sinh phù hợp khi viêm họng do liên cầu (sốt, đau họng, sưng hạch). Tuy nhiên, kết quả test nhanh kháng nguyên với liên cầu của bệnh nhân này âm tính, và lách to khiến cho chẩn đoán viêm họng liên cầu không phù hợp. Kháng sinh theo kinh nghiệm (như Amoxicillin) cho bệnh nhân bị IM có thể gây ban đỏ.

(Lựa chọn D) Nói chung, các triệu chứng của IM là do phản ứng của cơ thể với nhiễm virus hơn là do bản thân sự nhân lên của virus, vì thế liệu pháp kháng virus sẽ không mang lại lợi ích và không được chỉ định, nhất là trên một trẻ vị thành niên khỏe mạnh.

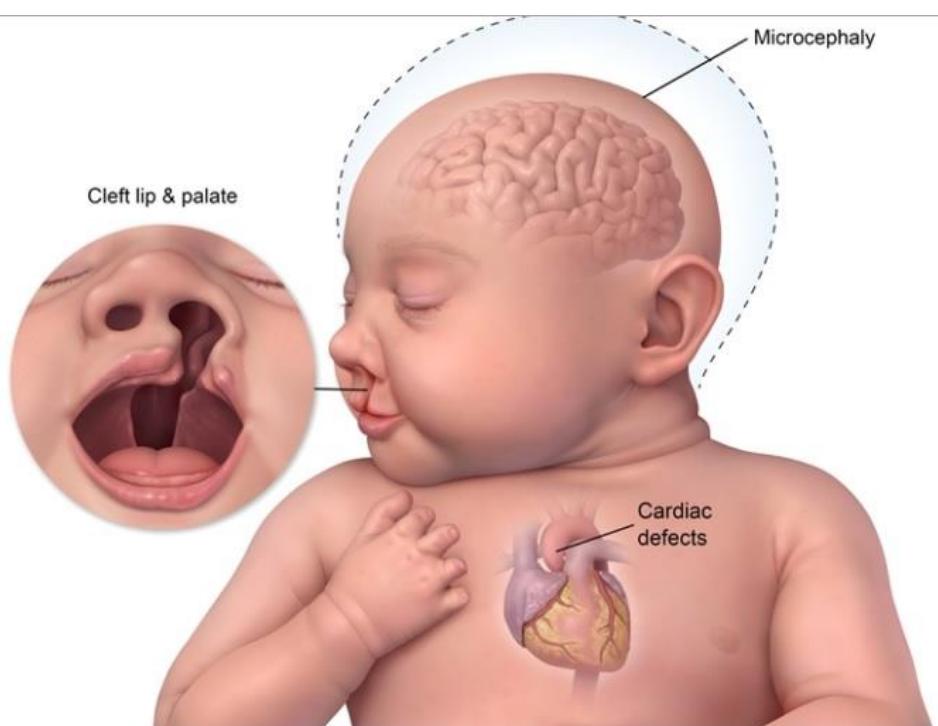
Tóm tắt: Bệnh lây nhiễm tăng bạch cầu đơn nhân đặc trưng bởi sốt kéo dài, viêm họng, mệt mỏi, sưng đau hạch và lách to. Các hoạt động thể thao (đặc biệt là thể thao đối kháng) nên tránh trong ít nhất 3-4 tuần do nguy cơ vỡ lách

Câu 63: Bé trai sơ sinh được khám tại đơn vị hồi sức sơ sinh do chậm phát triển. Trẻ có mẹ là sản phụ 29 tuổi, gravida 3, para 0, hút bò 2, không được chăm sóc tiền sản. Sản phụ chuyển dạ khi gần 38 tuần và sinh ngả âm đạo có hỗ trợ forceps do tim thai bất thường. Điểm apgar lúc 1 và 5 phút tương ứng là 6 và 8. Cân nặng trẻ là 2,5 kg (5,5 lb). Thăm khám lâm sàng thấy não nhỏ, thóp trước rộng, có khe hở vòm, và thiếu sản đầu xa ngón tay. Tiếp tục thăm khám bà mẹ có thể phát hiện tiền sử hợp lý nào sau đây?

- A. Sử dụng đồ uống có cồn
- B. Sử dụng cocaine
- C. Sử dụng Lisinopril
- D. Sử dụng phenytoin
- E. Giang mai không được điều trị

Đáp án: D

Hội chứng hydantoin bào thai
<ul style="list-style-type: none">• Não nhỏ• Khe hở môi, vòm• Dị tật tim• Thiếu sản móng và các ngón tay



Đứa trẻ có khả năng cao bị hội chứng hydantoin bào thai, xảy ra do phơi nhiễm với thuốc chống động kinh từ trong tử cung (như là phenytoin, carbamazepin, valproate). Rất nhiều thuốc chống động kinh gây độc cho thai do khả năng đi qua nhau thai, làm cho nồng độ folate giảm thấp và mức chuyển hóa oxy hóa cao ở bào thai. Những tác dụng cộng hợp này gây ra khe hở môi vòm, thóp trước rộng, thiếu sản đầu xa ngón tay và bất thường ở tim (như hẹp động mạch phổi, hẹp động mạch chủ). Những dị tật ống thần kinh kèm theo và não nhỏ có thể gây hậu quả chậm phát triển và kém nhận thức.

Do đó, để hạn chế nguy cơ dị tật bẩm sinh, những bệnh nhân dùng thuốc chống động kinh trong thời kỳ mang thai cần được chuẩn liều thấp nhất kiểm soát co giật và bổ sung acid folic liều cao (4mg).

(Lựa chọn A) Hội chứng bào thai do rượu có thể có biểu hiện não nhỏ, thiếu sản tầng mặt giữa, tuy nhiên không kèm theo khe hở môi hoặc vòm.

(Lựa chọn B) Sử dụng cocaine trong khi mang thai có thể liên quan tới đẻ non, vỡ màng ối, và thai chậm phát triển. Không kèm theo các dị tật bẩm sinh.

(Lựa chọn C) Sử dụng lisinopril (cũng như các thuốc ức chế men chuyển khác) trong thai kỳ có thể khiến thai bị suy thận, kèm theo thiếu ối dẫn tới thiếu sản phổi, chậm phát triển thai và dị tật chi. Nó không gây ra khe hở môi hay vòm.

(Lựa chọn E) Hầu hết các trẻ nhỏ bị giang mai bẩm sinh không biểu hiện triệu chứng lúc sinh ra, nếu trẻ có triệu chứng thường là viêm mũi, gan to và ban da sần (đều không thấy ở bệnh nhân này).

Tóm tắt: Hội chứng hydantoin bào thai gây ra do phơi nhiễm từ trong tử cung với thuốc chống động kinh (như phenytoin, carbamazepine) và biểu hiện não nhỏ, thóp trước rộng, khe hở môi, vòm và thiếu sản đầu xa ngón tay.

Câu 64: Bé trai 12 tháng tuổi, được cha mẹ đưa tới phòng khám trẻ khỏe mạnh. Trẻ sinh lúc 39 tuần. Cân nặng lúc sinh là 3,4kg (7 lb 8oz) dài 50,8cm (20 in). Trẻ bú mẹ hoàn toàn cho tới tuần vừa rồi thì chuyển sang sữa bò. Trẻ có thể tự ăn những miếng nhỏ trên bàn ăn bằng cách dùng ngón trỏ và ngón cái, và tự uống nước từ cốc tập uống. Trẻ mới nói được “mama”, “dada” và “doggy”. Cha mẹ trẻ lo lắng về sự phát triển của trẻ vì một số bạn cùng tuổi ở lớp mẫu giáo có vẻ cao hơn trẻ. Hiện trẻ nặng 12kg (26,5 lb) và cao 76,2 cm (30 in). Khi khám thấy trẻ có thể đứng lên và tự đứng một mình, xong cần vịn để đi được. Khi cha mẹ gọi, trẻ có chạy tới nhưng không nói gì trong suốt quá trình khám. Đánh giá nào sau đây phù hợp nhất với sự phát triển của trẻ?

	Phát triển	Vận động	Ngôn ngữ
A	Chậm	Chậm	Chậm
B	Chậm	Chậm	Bình thường
C	Chậm	Bình thường	Chậm
D	Chậm	Bình thường	Bình thường
E	Bình thường	Chậm	Chậm
F	Bình thường	Chậm	Bình thường
G	Bình thường	Bình thường	Chậm
H	Bình thường	Bình thường	Bình thường

Đáp án: H

Các mốc phát triển trong năm tuổi đầu tiên				
Tuổi (tháng)	Vận động thô	Vận động tinh	Ngôn ngữ	Xã hội/ nhận thức
2	Nâng đầu/ ngực khi nằm sấp	Bàn tay mở trong 50% khoảng thời gian Tìm theo vật ở quá đường giữa cơ thể	Nhận biết tiếng nói/ âm thanh Phát âm ọ ẹ	Mỉm cười giao tiếp Nhận biết cha mẹ
4	Ngồi khi được đỡ phần thân Bắt đầu trườn bò	Bàn tay thường mở Chạm tới đường giữa cơ thể	Cười thành tiếng Tập phát âm	Thích thú nhìn xung quanh
6	Ngồi được một lúc có chống tay (không)	Chuyển đồ vật từ tay này sang tay kia	Có đáp ứng khi gọi tên	Biết lạ

	cần đỡ khi được 7 tháng)	Tập nắm	Bập bẹ nói	
9	Vịn để đứng dậy Bò trườn	Nắm vật bằng 3 ngón tay Giữ được bình hoặc chén	Nói được “mẹ” “ba”	Vẫy tay chào Chơi vỗ tay
12	Đứng tốt Tự bước được 1 bước Ném bóng	Nắm bằng 2 ngón	Nói được thêm từ khác ngoài “mẹ”, “ba”	Lo lắng khi bị tách khỏi người thân Biết tiến tới khi được gọi

Thăm khám thường qui một đứa trẻ khỏe mạnh là cơ hội để đánh giá sự tăng trưởng và phát triển, sự chậm phát triển có thể gợi ý một tình trạng bệnh nghiêm trọng. Trẻ phát triển rất nhanh trong 6 tháng đầu tiên và tăng gần 1 Oz (30g) mỗi ngày trong 3 tháng đầu, cân nặng trẻ lúc 4 tháng tăng gấp đôi so với khi sinh ra. Lúc 12 tháng, cân nặng trẻ tăng gấp 3 lần và chiều cao tăng gấp 50%, như trường hợp trẻ này.

Khi 12 tháng, trẻ thường tự đứng được và bước đi khi có vật trợ giúp. Mặc dù trẻ có thể bắt đầu tự bước khi 12 tháng, nhưng vẫn là bình thường nếu trẻ tới 15 tháng vẫn chưa thể tự đi. Trẻ 12 tháng thường dùng 2 ngón để kẹp đồ vật (như ngón trỏ và ngón cái) để nắm đồ vật và ăn thức ăn trên bàn ăn, như trường hợp của trẻ trên. Lứa tuổi này, diễn hình trẻ có thể nói thêm 1 từ khác ngoài “mẹ”, “ba” và trẻ có thể làm theo câu lệnh đơn giản (như đi tới khi được gọi) kèm theo cử chỉ.

Mặc dù trẻ không thể hiện hoàn toàn khả năng ngôn ngữ trong khi thăm khám do trẻ xấu hổ do trong môi trường xa lạ, nhưng theo như kể lại thì phát triển ngôn ngữ là phù hợp với lứa tuổi. Trẻ có mốc phát triển vận động phù hợp và khả năng cao sẽ tự đi được trong vài tháng tới. Nên trấn an cha mẹ trẻ rằng con trai họ đang phát triển hoàn toàn bình thường.

Tóm tắt: Khi 12 tháng, trẻ nặng gấp 3 lần và cao hơn 50%. Các mốc phát triển bao gồm tự đứng được, học cách tự bước đi, nhón đồ vật bằng 2 ngón tay, nói 1 từ khác ngoài “ba”, “mẹ” và làm theo câu lệnh đơn giản có cử chỉ kèm theo.

Câu 65: Bé trai 5 tuổi, được cha mẹ mang tới phòng cấp cứu do đột ngột khó thở. Ngày hôm qua, trẻ có ho nhẹ và đau họng, cha mẹ cho trẻ dùng acetaminophen, tình trạng đau họng của trẻ có cải thiện. Tuy nhiên, buổi sáng trẻ xuất hiện khó thở, trẻ ngồi trên giường, ngả người về phía trước và không chịu nằm xuống. Trẻ không dùng thuốc gì và không có tiền sử dị ứng. Trẻ chưa từng được tiêm vaccine. Nhiệt độ hiện tại 39,1°C (102,4 °F), huyết áp 100/65, mạch 130 lần/ phút, nhịp thở 46 lần/ phút. Độ bão hòa oxy là 92% khí trời. Trẻ trông kích thích, chảy dài và có thở rít thì hít vào. Lưỡi gà nằm ở chính giữa, họng hầu và amygdale không đỏ. Nghe phổi có tiếng rung của đường hô hấp trên, không có rale rit hay rale nổ. Chẩn đoán này phù hợp nhất với trẻ?

A. Viêm tiểu phế quản

B. Viêm thanh khí phế quản (croup)

C. Bệnh bạch hầu

D. Viêm nắp thanh quản

E. Dị vật đường thở

F. Áp-xe quanh amygdale

Đáp án: D

Viêm nắp thanh quản	
Vi sinh	<ul style="list-style-type: none">Haemophilus influenza typ B (Hib)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Khó thở (tư thế ba chân hay tripod position, ngửa cổ để thở, tiếng thở rít)Khó nuốt, khó nóiChảy dàiSốt cao
X-quang	<ul style="list-style-type: none">Dấu hiệu ngón cái (sụn nắp sưng to)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Đặt nội khí quảnKháng sinh
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">Tiêm chủng ngừa Hib

Viêm sụn nắp thanh quản là một nhiễm trùng hiếm gặp song có nguy cơ tử vong, thường do Haemophilus influenza typ B (Hib). Tỉ lệ viêm sụn nắp thanh quản đã giảm đáng kể nhờ phổ biến vaccine phòng Hib; vì thế không được tiêm vaccine (như trường hợp này) là một yếu tố nguy cơ khiến bệnh phát triển.

Biểu hiện bao gồm sốt cao đột ngột kèm theo nuốt khó, chảy dài và suy hô hấp. Các triệu chứng thường diễn biến trong vòng vài giờ mà không có tiền triệu đặc biệt. Đường hô hấp trên bị phù nề có thể thấy qua tình trạng bồn chồn/ kích thích, thở rít nặng thêm và giọng nói khàn, thì thào. Bệnh nhân có thể có tư thế ngả người ra trước, như trường hợp này là cổ quá ngửa (tư thế 3 chân) để mở tối đa đường kính của đường thở khi bị phù nề. Việc điều trị cấp cứu tập trung vào đảm bảo đường thở (như đặt nội khí quản) và liệu pháp kháng sinh.

(Lựa chọn A) Viêm phế quản phổi, một bệnh do virus gây ra ở đường hô hấp dưới của bệnh nhân, xảy ra ở trẻ <2 tuổi và biểu hiện sốt, ho, co kéo cơ hô hấp và tiếng rale nổ/ ngáy. Thở rít là dấu hiệu tắc nghẽn đường thở trên thường sẽ không có.

(Lựa chọn B) Viêm thanh khí phế quản (bệnh croup) thường gặp ở trẻ từ 6 tháng tới 3 tuổi, biểu hiện khàn tiếng, thở rít và sốt. Croup gây ra tiếng ho ông ồng, không thấy ở bệnh nhân này. Ngoài ra, không hay gặp chảy dài khi bị croup, và thường bệnh nhân trông không mệt nhiều như khi viêm sụn nắp thanh quản.

(Lựa chọn C) Bạch hầu điển hình có biểu hiện đau họng tăng dần, sốt nhẹ, và có những giả mạc dính màu xám ở vùng hầu. Thở rít và khó thở có thể gặp ở những trường hợp nặng, cũng có khi thành sau họng và cổ bị phù nề, không gặp điều này ở bệnh nhân trên.

(Lựa chọn E) Dị vật đường thở thường gặp nhất ở những trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ với biểu hiện đột ngột thở rít và/hoặc suy hô hấp; tuy nhiên dị vật đột ngột đường thở không gây sốt. Ngoài ra, hít phải dị vật ít gặp ở tuổi lớn hơn 3 vì trẻ đã qua giai đoạn khám phá bằng miệng.

(Lựa chọn F) Áp-xe quanh amygdale thường gặp nhiều nhất ở những trẻ lớn và trẻ vị thành niên với biểu hiện sốt tăng dần, giọng nói nghèn nghẹt và sưng amygdale một bên khiến lưỡi gà bị đẩy lệch. Tuổi của bệnh nhân, lưỡi gà nằm ở chính giữa và biểu hiện đột ngột khiến chẩn đoán này khó có khả năng xảy ra.

Tóm tắt: *Viêm nắp thanh quản có biểu hiện sốt cao đột ngột, nuốt khó, chảy dãi và khó thở. Các dấu hiệu phụ thuộc và mức độ tắc nghẽn đường thở bao gồm kích thích, tư thế ba chân (như đứng thẳng/ngả về trước với cổ ngửa)*

Câu 66: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khó thở. Ba mươi phút sau bữa trưa, bé xuất hiện tình trạng khò khè và khó thở, gia đình gọi xe cấp cứu. Bệnh sử không ghi nhận tình trạng sốt hay nhiễm trùng gần đây. Bệnh nhân bị chàm được điều trị với petroleum ointment. Bé dị ứng với hạt vừng và được tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Khi đến, nhiệt độ 36.7°C , huyết áp $80/50 \text{ mmHg}$, mạch 132 lần/phút và nhịp thở 28 lần/hút; độ bão hòa oxy $93\%/\text{khí trời}$. Em trông có vẻ lo lắng, tăng công hô hấp và ran ngáy lan tỏa. Niêm mạc bình thường, không có ban da. Hướng xử trí thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Hít albuterol
- B. Hít racemic epinephrine
- C. Epinephrine tiêm bắp
- D. Diphehydramine tĩnh mạch
- E. Magnesium tĩnh mạch
- F. Methylprednisolone tĩnh mạch

Đáp án C.

Phản ứng	
Khởi phát	<ul style="list-style-type: none"> • Thức ăn (eg, đậu phộng, động vật có vỏ) • Thuốc (eg, kháng sinh beta-lactam) • Vết cắn côn trùng
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tim mạch <ul style="list-style-type: none"> ◦ Giãn mạch → tụt huyết áp & phù nề mô ◦ Nhịp nhanh • Hô hấp <ul style="list-style-type: none"> ◦ Phù nề đường hô hấp trên → ran rít và khàn giọng ◦ Co thắt phế quản → khò khè • Da <ul style="list-style-type: none"> ◦ Ban mề đay, ngứa, đỏ • Tiêu hóa <ul style="list-style-type: none"> ◦ Buồn nôn, nôn ói, đau bụng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Epinephrine tiêm bắp • Quản lý đường thở & bù dịch hồi sức • Điều trị nâng đỡ (eg, kháng histamines, glucocorticoids)

Phản vệ do phản ứng quá mẫn type 1 trung gian IgE mức độ nặng, khởi phát nhanh chóng và có thể gây tử vong. Thức ăn (eg, đậu phộng, động vật có vỏ, trứng) là các yếu tố khởi phát thường gặp nhất. Ở những bệnh nhân dị ứng thức ăn, đáp ứng miễn dịch bất thường với protein thức ăn gây ra phản ứng viêm ở cơ quan.

Phản vệ đặc trưng với các triệu chứng tác động từ 2 cơ quan trở lên (eg, da, hô hấp, tiêu hóa, tim mạch) hoặc tụt huyết áp sau khi tiếp xúc với dị nguyên. Mặc dù các biểu hiện trên da (eg, mề đay, ngứa) là thường gặp, nhưng nó không đòi hỏi phải có khi đưa ra chẩn đoán và có thể không biểu hiện ở 20% các trường hợp. Bệnh nhân đột nhiên khò khè, tụt huyết áp sau khi ăn thức ăn dị nguyên (như trứng), cần epinephrine tiêm bắp ngay lập tức.

Epinephrine là thuốc cứu mạng (life-saving), ngăn chặn và đảo ngược tiến triển phản vệ thành shock phản vệ và tử vong. Tác động chủ vận beta-2 gây giãn phế quản và giảm giải phóng các chất trung gian viêm toàn thân. Tác động chủ vận thụ thể alpha-1 gây co mạch, tăng huyết áp và giảm phù nề đường thở. Bệnh nhân dị ứng thức ăn nên mang theo bơm tiêm epinephrine tự động và tránh thức ăn dị nguyên.

Lựa chọn A. Albuterol là thuốc chủ vận beta-2 giảm tắc nghẽn đường hô hấp dưới (eg, khò khè) nhưng không điều trị các triệu chứng khác của phản vệ như tụt huyết áp. Epinephrine là điều trị đầu tay, và nếu chậm trễ sẽ làm tăng nguy cơ tử vong.

Lựa chọn B. Hít racemic epinephrine làm giảm tắc nghẽn đường thở (eg, thở rít) và được dùng trong điều trị viêm thanh khí phế quản (croup). Tuy nhiên, tác động của nó khu trú ở đường hô hấp trên. Do đó, epinephrine toàn thân, được chỉ định tiêm bắp, là tiêu chuẩn vàng trong điều trị tụt huyết áp và phản ứng phản vệ đa cơ quan.

Lựa chọn D. Thuốc kháng histamin H₁ (eg, diphenhydramine) có thể được dùng trong điều trị nâng đỡ giúp giảm ngứa và mề đay nhưng không có hiệu quả trong khò khè và tụt huyết áp.

Lựa chọn E. Magnesium tĩnh mạch được chỉ định trên những bệnh nhân bùng phát cơn hen nặng, dai dẳng. Mặc dù bệnh nhân này bị khò khè, khởi phát cấp tính sau ăn và có tụt huyết áp đồng thời làm cho chẩn đoán phản vệ phù hợp hơn.

Lựa chọn F. Glucocorticoids (eg, methylprednisolone) chậm khởi phát tác động và không tác động ngay trong những tình huống cấp cứu. Glucocorticoid có thể giúp ngăn ngừa phản ứng phản vệ hai pha hay kéo dài, mặc dù hiệu quả chưa được chứng minh rõ ràng.

Tóm lại: Phản vệ là phản ứng dị ứng nặng đặc trưng với tụt huyết áp hoặc triệu chứng từ 2 hệ cơ quan trở lên sau khi tiếp xúc với dị nguyên. Thức ăn là yếu tố khởi phát thường gặp nhất, và epinephrine tiêm bắp là điều trị đầu tay.

Câu 67: Một bé gái 16 tuổi đến phòng khám vì ban da. Bệnh nhân xuất hiện các tổn thương đỏ ngứa ở lưng 5 ngày trước, tiến triển chậm dần. Nhiều tổn thương mới xuất hiện ở ngực và lưng. Bệnh nhân có bôi kháng sinh tại chỗ không theo toa nhưng triệu chứng không cải thiện. Em còn bị sốt, đau đầu và mệt mỏi mỗi một tuần qua, tự khỏi sau 2 ngày. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý mạn tính, em không dùng thuốc gì, và cũng không dị ứng. Bệnh nhân là vận động viên đấu vật tại trường. Em có hoạt động tình dục và sử dụng thuốc tránh thai phối hợp đường uống. Nhiệt độ 37.2°C. Khám tim phổi bình thường. Khám da phát hiện dát đỏ 0.5-1 cm, hơi bong vảy ở vùng ngực, như được

thể hiện ở hình bên dưới. Không có ban ở lòng bàn tay và bàn chân. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Hồng ban đa dạng (Erythema multiforme)
- B. Chàm thể đồng tiền (nummular eczema)
- C. Vảy phấn hồng (pityriasis rosea)
- D. Rheumatic fever
- E. Giang mai muộn (secondary syphilis)
- F. Cái ghẻ



©UWorld

Đáp án C.

Vảy phấn hồng	
Biểu hiện lâm sàng	Điều trị
<ul style="list-style-type: none">• ± tiền triệu nhiễm virus• Mảng hồng, tròn ở thân• Các tổn thương oval hình "Cây thông Noel"• Ngứa	<ul style="list-style-type: none">• Trấn an (tự khỏi)• Điều trị ngứa (eg, kháng histamines)

Vảy phấn hồng là bệnh lý da thường gặp với biểu hiện đặc trưng ở trẻ vị thành niên đến tuổi trưởng thành. Ban xuất hiện dạng dát hồng ban, hình tròn ở thân mình. Dát này có thể tăng về kích thước và bong vảy xung quanh bờ thương tổn. Trong một tuần, các cụm tổn thương tròn, hồng ban nhỏ hơn xuất hiện ở thân mình. Các nốt và sẩn bong vảy thường phân bố hình "Cây thông Noel", phát hiện ở lưng. Ban thường không có triệu chứng nhưng có thể hơi ngứa. Tiền triệu nhiễm virus có thể xuất hiện trước vảy phấn hồng, như được tìm thấy trên bệnh nhân này với triệu chứng sốt, đau đầu và mệt mỏi.

Vảy phấn hồng tự giới hạn và tự khỏi trong vòng vài tuần đến vài tháng. Điều trị chỉ cần trấn an, mặc dù có thể giúp giảm triệu chứng ngứa (eg, kháng histamine, corticosteroids tại chỗ).

Lựa chọn A. Hồng ban đa dạng bao gồm các tổn thương hồng ban dạng nốt sẫm màu trung tâm có thể do nhiễm trùng hoặc do thuốc. Bong vảy, như được tìm thấy trên bệnh nhân này là không phù hợp.

Lựa chọn B. Chàm dạng đồng tiền là ban mạn tính đặc trưng với các dát hồng ban khô, ngứa dữ dội ở các chi. Nó ít có khả năng xuất hiện ở trẻ vị thành niên với biểu hiện phát ban cấp tính, hơi ngứa, xuất hiện ở thân mình.

Lựa chọn D. Hồng ban vòng (erythema marginatum), ban hơi đỏ, dạng vòng, mọc và lặn, biểu hiện của sốt thấp cấp (acute rheumatic fever), không phù hợp trên bệnh nhân không có tiền triệu nhiễm streptococcal.

Lựa chọn E. Giang mai muộn (secondary syphilis) biểu hiện đa dạng nhưng hầu hết biểu hiện ban maculopapular lan tỏa. Liên quan đến lòng bàn tay và lòng bàn chân là kinh điển, và không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn F. Cái ghẻ (tinea corporis), thường xuất hiện trên vận động viên có tiếp xúc da trực tiếp, biểu hiện tổn thương dát, đỏ, tróc vảy và ngứa. Tổn thương thường sạch ở trung tâm và bờ gồ. Ngược lại, bệnh nhân này có phát ban phân bố hình "Cây thông Noel" nên chẩn đoán này không phù hợp.

Câu 68: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng khám để hỗ trợ tiêu có kiểm soát. Bé gần đây được đưa đến nhà trẻ và hé lén "không" khi giáo viên cố gắng cho bé ngồi toilet. Bé đi tiểu nhiều lần trong ngày. Tuy nhiên, bé gặp áp lực với việc đi tiêu, thỉnh thoảng vài ngày một lần với phân dẹt, cứng. Bé kén ăn và ưa thích uống sữa. Cậu bé uống lên đến 30 oz sữa hàng ngày (~900 ml sữa); trong tháng qua, lượng sữa giảm xuống 24 oz hàng ngày. Ba mẹ bé cố gắng cho nhiều nước, trái cây và rau củ vào chế độ ăn, nhưng cậu bé không chịu ăn. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý và hiện bé không dùng thuốc gì. Cân nặng và chiều cao ở bách phân vị 75th. Khám ghi nhận cậu bé khỏe mạnh, hợp tác. Bé chạy tốt và có thể đứng trên bàn khám mà không cần hỗ trợ. Bé nói những câu ngắn có thể hiểu được hết. Bụng mềm, hơi chướng, không ấn đau. Đánh giá cơ quan sinh dục ngoài Tanner giai đoạn I. Bờ hậu môn có khe nhỏ. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Bắt đầu điều trị thuốc nhuận tràng đường uống
- B. Thụt tháo trực tràng
- C. Kiểm tra chức năng tuyến giáp
- D. Chụp x-quang bụng
- E. Thực hiện đo áp lực hậu môn trực tràng
- F. Thay thế sữa bằng nước trái cây

Đáp án A.

Táo bón ở trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Thức ăn cứng và sữa bò• Dạy đi toilet (toilet training)• Đi học (school entry)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đi tiêu khó/đau• Nhịn đi tiêu (stool withholding)• Ỉa đùn (encopresis)

Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Khe hậu môn Trĩ Nhiễm trùng tiêu/tè đầm
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Tăng lượng chất xơ và nước uống hàng ngày Hạn chế uống sữa bò < 24 oz Thuốc nhuận tràng ± Thụt tháo

Những đứa bé chập chững có nguy cơ bị táo bón do bước vào giai đoạn chuyển tiếp, bao gồm thay đổi chế độ ăn, dạy cách đi vệ sinh, đi nhà trẻ hay bắt đầu đi học. Gặp áp lực khi đi tiêu, phân cứng và khe hậu môn trên bệnh nhân này là đặc trưng của táo bón và khả năng bùng phát do chế độ ăn hàng ngày (eg, ít chất xơ, ít nước).

Phòng ngừa và điều trị táo bón là cần thiết vì chu kỳ áp lực đi tiêu và tiêu đau có thể làm cho đứa trẻ tránh việc đi tiêu, hoặc nhịn đi tiêu. Nếu trực tràng giãn dần, cơ thắt trong hậu môn đáp ứng với tăng áp lực, dẫn đến tiêu không tự chủ. Phân ứ đọng cũng làm giảm dung tích bàng quang và có thể góp phần gây tè đầm.

Thay đổi hành vi bao gồm tăng cường chất xơ và nước uống, hạn chế sữa bò < 24 oz mỗi ngày, và ngồi toilet sau mỗi bữa ăn. Nếu các điều chỉnh hàng ngày không thành công, như trong trường hợp này, thuốc nhuận tràng đường uống (eg, polyethylene glycol, dầu khoáng) nên được bắt đầu và điều chỉnh để bé đi tiêu phân mềm hàng ngày. Xem xét các thuốc nhuận tràng làm mềm phân, hiệu quả và an toàn, giúp phá vỡ chu kỳ táo bón gây đau và nhịn đi tiêu.

Lựa chọn B. Thụt tháo giúp loại bỏ phân trong những trường hợp táo bón nặng hoặc ở những đứa trẻ không đi tiêu phân mềm dù đã uống thuốc nhuận tràng. Thủ điều trị thuốc nhuận tràng đường uống là điều trị đầu tay trong trường hợp này.

Lựa chọn C. Táo bón hiếm khi là biểu hiện đơn độc của nhược giáp. Những đứa trẻ này thường có các triệu chứng khác, bao gồm tần số thấp, lờ mờ, da khô.

Lựa chọn D. X-quang bụng có thể được xem xét trong những trường hợp táo bón nặng kèm đau bụng và nôn ói, ứ phân nhiều có thể biểu hiện tương tự với tắc ruột non. Táo bón là chẩn đoán lâm sàng, và đứa bé này nên được bắt đầu điều trị với thuốc nhuận tràng đường uống.

Lựa chọn E. Bệnh lý Hirschsprung thường biểu hiện chậm tiêu phân su và chướng bụng trong giai đoạn sơ sinh. Tuy nhiên, bệnh nhẹ có thể biểu hiện muộn với táo bón mạn tính. Nếu táo bón dai dẳng mặc dù đã điều trị theo khuyến cáo, sàng lọc với đo áp lực hậu môn trực tràng có thể được xem xét.

Lựa chọn F. Nước ép trái cây chứa sorbitol có thể tăng lượng nước trong phân nhưng ít hiệu quả hơn thuốc nhuận tràng. Ngoài ra, thay thế với nước ép không được khuyến cáo do nguy cơ béo phì.

Tóm lại: Táo bón là vấn đề thường gặp ở trẻ chập chững do chuyển sang thức ăn rắn, sữa bò, tập đi vệ sinh và đi học. Ngoài thay đổi chế độ ăn, thuốc nhuận tràng (eg, polyethylene glycol) nên được bắt đầu sớm để giúp làm mềm phân cho trẻ.

Câu 69: Bệnh nhi nam 3 tuần tuổi hiện nội trú trong khoa hồi sức sơ sinh có biểu hiện nôn nhiều lần. Nôn khởi phát 6 giờ trước, kèm dịch mật nhưng không có máu. Bệnh

nhi sinh lúc 28 tuần qua ngả âm đạo do mẹ bị hở eo cổ tử cung. Cân nặng lúc sinh 900g (2 lb). Ban đầu bệnh nhi phải thông khí cơ học nhưng đã được rút ống nội khí quản và chuyển sang thở oxy cannula mũi từ tuần trước. Bệnh nhi đang cải thiện với sữa công thức qua ống mũi - dạ dày và tăng cân hàng ngày. Bệnh nhi thường đi tiêu phân sống, vàng, lượng ít nhưng đã không đi tiêu trong 24 giờ qua. Nhiệt độ 35.6 độ C (96 độ F), huyết áp 75/45 mmHg, mạch 165/phút, nhịp thở 70/phút. Độ bão hòa oxy 97%/thở oxy 2L. Khám ghi nhận một trẻ sơ sinh lơ mơ. Bụng chướng, nhu động ruột giảm. Cận lâm sàng ghi nhận tăng bạch cầu và toan chuyển hóa. Dấu hiệu trên hình ảnh học nào sau đây có khả năng được tìm thấy trên bệnh nhi này nhất?

- H. Dày cơ môn vị trên siêu âm bụng
- I. Khí trong thành ruột và tĩnh mạch cửa trên X quang bụng
- J. Khí trong dạ dày và tá tràng nhưng không có khí trong đoạn xa của đường tiêu hoá trên X quang bụng
- K. Hẹp đại tràng xích ma và trực tràng, dãn phần còn lại của đại tràng trên X quang đại tràng có cản quang
- L. Xuất huyết các nǎo thất bên trên siêu âm thóp

Đáp án: B

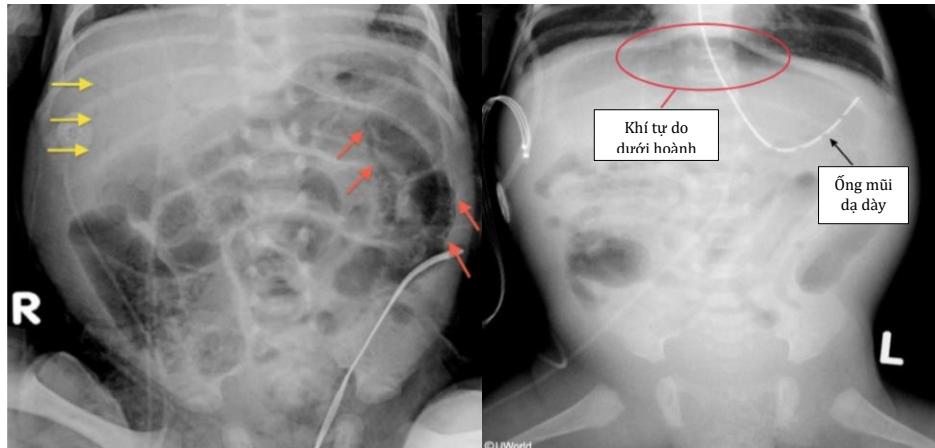
Viêm ruột hoại tử	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Sinh non • Trẻ rất nhẹ cân (CN lúc sinh <1.5kg [3.3 lb]) • Dinh dưỡng qua đường tiêu hoá (sữa công thức nguy cơ cao hơn sữa mẹ)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Sinh hiệu không ổn định • Lơ mơ • Nôn dịch mật, tiêu phân máu, chướng bụng
Hình ảnh X quang	<ul style="list-style-type: none"> • Thẩm khí đường ruột (pneumatosis intestinalis) • Khí trong tĩnh mạch cửa • Trần khí phúc mạc
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Cho ruột nghỉ ngơi, dinh dưỡng ngoài đường tiêu hoá • Kháng sinh phổ rộng đường tĩnh mạch • ± Phẫu thuật

Trẻ sơ sinh này có biểu hiện nôn dịch mật, chướng bụng, tăng bạch cầu và toan chuyển hóa do **viêm ruột hoại tử** (necrotizing enterocolitis – NEC). Bệnh nguyên của NEC bao gồm tình trạng viêm và hoại tử của niêm mạc ruột non với sự xâm lấn của vi khuẩn sinh hơi. Trẻ sơ sinh **thiếu tháng** và **trẻ rất nhẹ cân** (CN lúc sinh <1.5 kg [3.3 lb]) đặc biệt dễ mắc bệnh do giảm nhu động ruột, tăng tính thẩm của ruột và hệ miễn dịch chưa trưởng thành. Phơi nhiễm với vi khuẩn từ **dinh dưỡng qua đường tiêu hoá** (enteral feeds), đặc biệt là sữa công thức, cũng tăng nguy cơ NEC.

Những triệu chứng **đầu tiên** đôi lúc **không điển hình** (ví dụ như lơ mơ, không dung nạp thức ăn), trẻ sơ sinh có thể biểu hiện hạ thân nhiệt (<36.5 độ C [97.7 độ F]) nhiều hơn sốt, như trong trường hợp trên. **Nôn dịch mật; bụng chướng**, đờ và đau là những triệu chứng điển hình. Tiêu phân máu cũng là một biểu hiện điển hình nhưng có thể không gặp trong giai đoạn

sớm. Tăng bạch cầu và toan chuyển hoá phản ánh tình trạng viêm và thiếu máu cục bộ ở ruột tương ứng.

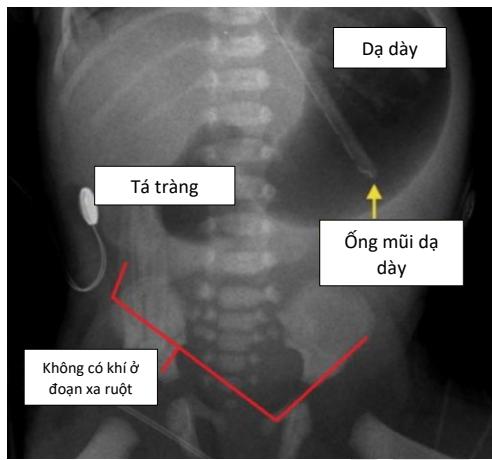
Dấu hiệu trên X quang của NEC là khí trong thành ruột – **thẩm khí đường ruột** (mũi tên đỏ). Ngoài ra, **khí trong tĩnh mạch cửa** (mũi tên vàng) biểu hiện với hình ảnh những đường tăng sáng phân nhánh trên gan do vi khuẩn sinh khí và sự di chuyển của khí từ ruột vào tĩnh mạch mạc treo đến tĩnh mạch cửa. Tình trạng hoại tử ruột nặng có thể dẫn đến thủng ruột và **tràn khí phúc mạc**.



Điều trị khi nghi ngờ NEC bao gồm ngừng dinh dưỡng qua đường tiêu hoá và bắt đầu kháng sinh; phẫu thuật có thể cần thiết trong những ca nặng hơn.

(Lựa chọn A) Hẹp môn vị biểu hiện nôn không dịch mật sau ăn trong 3-6 tuần đầu trên trẻ sơ sinh khoẻ mạnh. Khám bụng có thể thấy một khối hình olive, có thể có tình trạng kiềm chuyển hoá.

(Lựa chọn C) Thiếu sản tá tràng, đặc trưng bởi **dấu bóng đôi** (dãn dạ dày và tá tràng) trên X quang, biểu hiện nôn dịch mật sau khi cho ăn. Bệnh nhi không tiêu phân sống, vàng (như trên trẻ sơ sinh này) vì thức ăn không thể qua được tá tràng.



(Lựa chọn D) Bệnh Hirschsprung gây tình trạng chướng bụng, không dung nạp thức ăn, không tiêu phân su trong 48 giờ sau sinh. Thể bệnh nhẹ có thể được chẩn đoán trễ hơn khi trẻ lớn hơn, nhưng bệnh nhi thường có triệu chứng táo bón mạn tính và chậm tăng cân.

(Lựa chọn E) Trẻ sơ sinh thiếu tháng có nguy cơ cao xuất huyết trong não thất, biểu hiện tăng vòng đầu nhanh (không được tìm thấy trên bệnh nhi này) do não úng thuỷ tắc nghẽn và các triệu chứng tăng áp lực nội sọ (ví dụ như nôn không dịch mật). Triệu chứng đau và chướng bụng trên bệnh nhi này nghĩ nhiều do nguyên nhân tiêu hoá hơn thần kinh.

Tóm tắt: Nôn dịch mật và chướng bụng trên trẻ sơ sinh thiếu tháng gợi ý nhiều đến viêm ruột hoại tử. Dấu hiệu trên X quang bụng bao gồm thâm khí đường ruột (khí trong thành ruột) và khí trong tĩnh mạch cửa.

Câu 70: Bệnh nhi nữ 3 giờ tuổi được đánh giá tại khoa hồi sức sơ sinh vì tím. Bệnh nhi được sinh lúc 38 tuần qua mổ lấy thai vì vị trí sốt tim thai bất thường. Người mẹ 28 tuổi mang thai lần đầu, thai kỳ không biến chứng. Điểm Apgar là 8 tại thời điểm 1 phút và 5 phút. Bệnh nhi sau sinh được ở cùng phòng bệnh với mẹ nhưng đã sớm chuyển qua phòng dưỡng nhi vì biểu hiện tím. Độ bão hòa oxy ở tay phải và chân phải là 72% khí trội. Bệnh nhi vẫn trong tình trạng thiếu oxy sau 10 phút thở oxy 100% qua mũ (oxygen hood). Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi nữ tím và run. Tai đóng thấp, cầm lẹm và hở hàm ếch. X quang ghi nhận không có tuyến ức. Siêu âm tim ghi nhận thâm chung động mạch. Trong các chẩn đoán dưới đây, chẩn đoán nào có khả năng hiện diện trên bệnh nhi này nhất?

- A. Thiếu máu
- B. Thiếu sản tá tràng
- C. Thận móng ngựa
- D. Hạ canxi máu
- E. Hạ đường huyết
- F. Thoát vị tuỷ - màng tuỷ
- G. Giảm bạch cầu trung tính

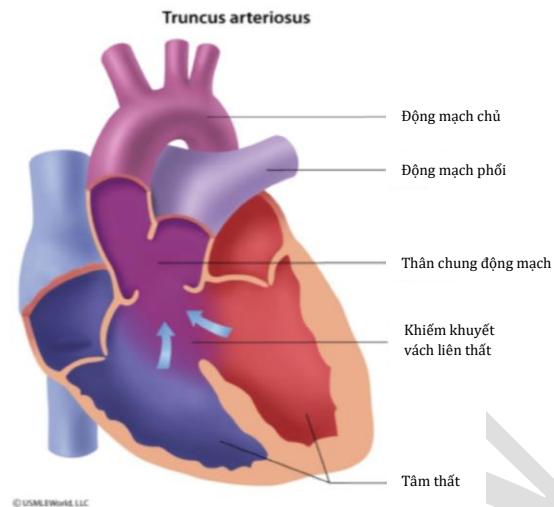
Đáp án: D

Hội chứng DiGeorge/hội chứng khẩu cái-tim-mặt (velocardiofacial syndrome)	
Bệnh nguyên	<ul style="list-style-type: none"> Mất đoạn 22q11.2 trên nhiễm sắc thể Khiếm khuyết phát triển các túi hầu (pharyngeal pouches)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Dị tật tim nguồn gốc hành động mạch chủ (conotruncal cardiac defects) (tứ chứng Fallot, thận chung động mạch, gián đoạn cung động mạch chủ) Dị dạng khuôn mặt Bất sản hoặc thiếu sản tuyến úc (thiếu tế bào T) Dị hình sọ mặt (craniofacial deformities) (hở hàm ếch) Hạ canxi máu/nhược cận giáp

Hội chứng DiGeorge (DGS), hay hội chứng khẩu cái – tim – mặt, là một rối loạn do mất đoạn nhỏ 22q11.2 trên nhiễm sắc thể dẫn đến phát triển bất thường hệ túi hầu và gây ra các bất thường trên mặt, cổ và trung thất. Biểu hiện lâm sàng đa dạng nhưng bao gồm tam chứng: **bất thường nguồn gốc hành động mạch chủ** (conotruncal anomalies), hạ canxi máu, **thiếu sản tuyến úc**. Hở hàm ếch và dị dạng mặt (ví dụ như tai đóng thấp) có thể hiện diện, như trên bệnh nhi này.



Khi nghi ngờ DGS, siêu âm tim và định lượng canxi huyết thanh nên được chỉ định. **Thân chung động mạch** là một trong những bất thường có nguồn gốc từ hành động mạch chủ liên quan đến DGS và biểu hiện lâm sàng điển hình là tím và hạ oxy máu không đáp ứng với thở oxy; các bất thường thường gặp khác bao gồm tứ chứng Fallot và gián đoạn cung động mạch chủ. **Hạ canxi máu** do thiếu sản tuyến cận giáp nên được nghĩ đến khi trẻ sơ sinh có triệu chứng run. Trẻ sơ sinh có nguy cơ **Thận chung động mạch** đe doạ tính mạng như **loạn nhịp, co giật, tetany** do hạ canxi máu.



Tùy vào mức độ thiếu sản tuyến úc, bệnh nhi có thể có giảm dòng tế bào lympho T và tăng nguy cơ nhiễm nấm và virus. Suy giảm miễn dịch thể có thể gấp do khiếm khuyết tế bào T hỗ trợ quá trình kích hoạt tế bào B trong sản xuất kháng thể, vì vậy cũng tăng khả năng nhiễm khuẩn xoang và phổi.

(Lựa chọn A và G) DGS đi kèm với giảm bạch cầu lympho và giảm tiểu cầu (hiếm). Tuy nhiên, nồng độ hồng cầu và bạch cầu neutro ở trẻ sơ sinh mắc DGS không bị ảnh hưởng.

(Lựa chọn B) Bệnh tim bẩm sinh (ví dụ như thông liên nhĩ, thông liên thất), tai đóng thấp và thiếu sản tá tràng có thể gặp trong hội chứng Down. Bất sản tuyến úc không đi kèm với hội chứng Down, và DGC không đi kèm với bất thường cấu trúc ruột non.

(Lựa chọn C) Dị tật tim bẩm sinh (ví dụ như hẹp eo động mạch chủ) và thận móng ngựa liên quan đến hội chứng Turner; hẹp eo động mạch chủ nặng có thể có nhiều biểu hiện tim khác nhau (ví dụ như độ bão hòa oxy trong hẹp eo trước ống động mạch khác với hẹp eo sau ống động mạch), các triệu chứng trên không có ở bệnh nhi này. Ngoài ra, những bệnh nhi Turner thường có các biểu hiện num vú xa nhau, cổ to bè và ngắn. Bất thường hệ niệu – sinh dục không phải là đặc điểm của DGS.

(Lựa chọn E) Hạ đường huyết đôi khi gặp ở trẻ sơ sinh thiếu tháng hoặc trẻ sơ sinh có mẹ bị đái tháo đường. Bệnh nhi DGS không có bất thường trong kiểm soát đường huyết.

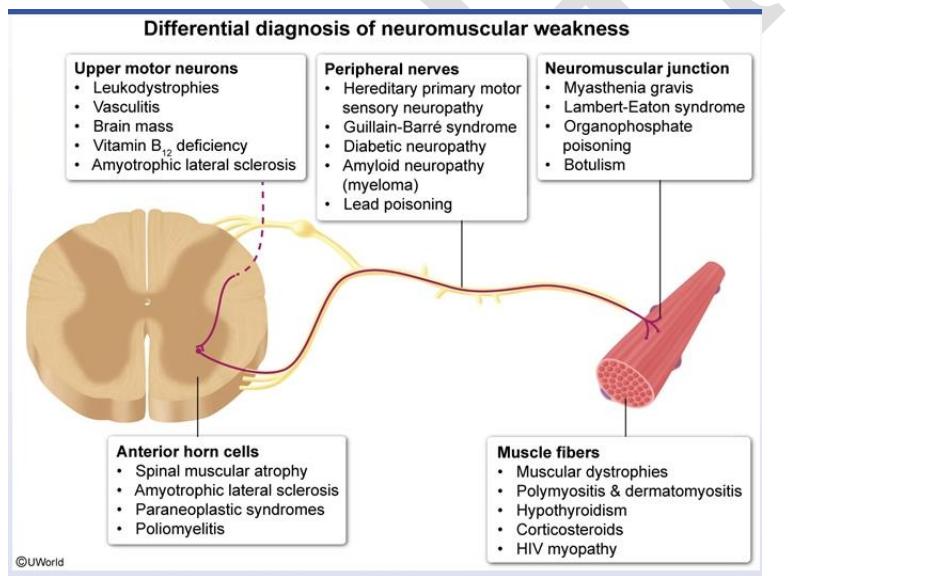
(Lựa chọn F) Thiếu bổ sung axit folic hoặc sử dụng các chất đổi vận axit folic (ví dụ như phenytoin, methotrexate) trong thai kỳ tăng nguy cơ dị tật ống thần kinh, không có trong DGS.

Tóm tắt: Trẻ sơ sinh với hội chứng DiGeorge (hội chứng mất đoạn nhỏ 22q11.2) điển hình có các dị tật tim nguồn gốc hành động mạch chủ (ví dụ như chuyển vị đại động mạch, thân chung động mạch) và không có tuyến úc. Bệnh nhi có nguy cơ cao hạ canxi máu để do tính mạng do thiếu sản tuyến cận giáp.

Câu 71: Một cậu bé 12 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì “không thể đi lại được như trước nữa”. Cậu bé có cảm giác châm chích và yếu dần ở hai chân từ vài ngày trở lại đây. Sáng hôm nay, cậu bé không thể tự đứng dậy hay di chuyển hai chân được, và cũng xuất hiện đau hai bên đùi. Hai tuần trước, cậu bé bị tiêu chảy có sốt và nó tự khỏi. Bệnh nhi không đau đâu, buồn nôn, nôn hay tiêu chảy tái phát. Cậu bé và gia đình là những người ăn chay, gần đây họ có đi đến sở thú. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý và tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Khi đến phòng cấp cứu, nhiệt độ là 36.7°C (98.1°F), huyết áp là 150/90 mmHg, mạch là 921/p, nhịp thở là 161/p; SpO₂ là 99% khí tròn. Thăm khám lâm sàng ghi nhận liệt mềm đối xứng hai chi dưới, mất phản xạ gân gót và gân xương bánh chè. Còn cảm giác khi chạm nhẹ hai chân. Hai chi trên yếu và giảm phản xạ. Bệnh nhi không sợ ánh sáng hay cứng gáy. Cấu trúc bị tổn thương ở bệnh nhi này là gì?

- F. Tế bào vùng sừng trước
- G. Cột bên và cột trước tủy sống
- H. Sợi cơ
- I. Chỗ tiếp hợp thần kinh cơ
- J. Sợi thần kinh ngoại biên

Đáp án: E



Upper motor neuron:	Tế bào thần kinh vận động trên:
<ul style="list-style-type: none"> • Leukodystrophies • Vasculitis • Brain mass • Vitamin B12 deficiency • Amyotrophic lateral sclerosis 	<ul style="list-style-type: none"> • Loạn dưỡng não chất trắng • Viêm mạch máu • U não • Thiếu hụt Vitamin B12 • Xơ cứng teo cơ một bên

Peripheral nerves		Thần kinh ngoại biên
<ul style="list-style-type: none"> Hereditary primary motor sensory neuropathy Guillain-Barré syndrome Diabetic neuropathy Amyloid neuropathy (myeloma) Lead poisoning 		<ul style="list-style-type: none"> Bệnh thần kinh nguyên phát vận động-cảm giác di truyền Hội chứng Guillain-Barré Bệnh lý thần kinh do đái tháo đường Bệnh thần kinh do Amyloid (myeloma) Ngộ độc chì
Neuromuscular junction		Chỗ tiếp hợp thần kinh cơ:
<ul style="list-style-type: none"> Myasthenia gravis Lambert-Eaton syndrome Organophosphate poisoning Botulism 		<ul style="list-style-type: none"> Bệnh lý nhược cơ Hội chứng Lambert-Eaton Nhiễm độc phốt pho hữu cơ Nhiễm độc tố Botulium
Anterior horn cells		Tế bào vùng sừng trước
<ul style="list-style-type: none"> Spinal muscular atrophy Amyotrophic lateral sclerosis Paraneoplastic syndromes Poliomyelitis 		<ul style="list-style-type: none"> Teo cơ cột sống Xơ cứng teo cơ một bên Hội chứng cận ung Bệnh bại liệt
Muscle fibers		Sợi cơ:
<ul style="list-style-type: none"> Muscular dystrophies Polymyositis & dermatomyositis Hypothyroidism Corticosteroids HIV myopathy 		<ul style="list-style-type: none"> Loạn dưỡng cơ Viêm da cơ và viêm đa cơ Nhược giáp Corticosteroids Bệnh cơ do HIV

Hội chứng Guillain-Barré là bệnh lý đa dây thần kinh trung gian miễn dịch do mất bao myelin các sợi thần kinh ngoại biên. Hầu hết bệnh nhân sẽ có nhiễm trùng hô hấp hoặc nhiễm trùng tiêu hóa trước đó, như nhiễm *Campylobacter* ở bệnh nhi này do từng có tiếp xúc trực tiếp với động vật gần đây, làm kích hoạt đáp ứng miễn dịch ban đầu. Kháng thể sau đó gián tiếp phản ứng chéo (redirected toward cross-reacting) với kháng nguyên trên bao myelin hoặc sợi trực. Thần kinh vận động thường sẽ bị ảnh hưởng nhiều nhất, nhưng cũng có thể xảy ra ở các sợi thần kinh tự động hoặc sợi thần kinh cảm giác.

Triệu chứng lâm sàng bao gồm yếu từ ngón chi đến gốc chi (ascending weakness), dị cảm hoặc đau do nguyên nhân thần kinh, như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Ban đầu yếu từ hai chi dưới, sau đó lan lên cơ hô hấp và các nhóm cơ vùng hành não (bulbar muscle). Triệu chứng nặng nhất bao gồm liệt mềm và giảm hay mất phản xạ gân sâu và suy hô hấp. Các triệu chứng thần kinh tự chủ (vd, huyết áp/mạch không ổn định, liệt ruột) thường sẽ tương quan với mức độ nặng của tổn thương thần kinh vận động. Điều trị bao gồm tiêm tĩnh mạch immunoglobulin hoặc lọc huyết tương, và hầu hết trẻ sẽ phục hồi hoàn toàn.

(Lựa chọn A) Bệnh lý liên quan đến tế bào vùng sừng trước gồm teo cơ cột sống (thường liệt mềm ở trẻ sơ sinh), bại liệt (gặp ở những người không tiêm ngừa vaccine), và xơ cứng teo cơ một bên (bệnh lý thần kinh vận động trên và dưới ở người lớn). Độ tuổi và tình trạng tiêm chủng vaccine ở bệnh nhi này làm cho chẩn đoán không phù hợp.

(Lựa chọn B) Ăn chay thường dẫn đến thiếu hụt vitamin B12, hậu quả là gây ra tình trạng thoái hóa bán cấp vùng cột trước và cột bên của tủy sống (vd, thần kinh vận động trên), gây dị cảm và yếu chi. Tuy nhiên, thất điểu và mất cảm giác rung âm thoa cũng như vị trí ngón (position) cũng là các biểu hiện thường gặp nhưng không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

(Lựa chọn C) Bệnh cơ, hoặc các bệnh lý liên quan đến sợi cơ (vd, viêm đa cơ, viêm da cơ), thường gây yếu các cơ gốc chi (proximal muscle weakness) và không có các tình trạng dị cảm hay mất phản xạ. Mất phản xạ và dị cảm được khám thấy ở bệnh nhân này.

(Lựa chọn D) Bệnh lý khớp nối thần kinh cơ bao gồm nhiễm độc botulism (liệt mềm từ gốc chi xuống ngọn chi), bệnh lý nhược cơ (yếu tăng dần khi vận động và giảm khi nghỉ ngơi), hội chứng Lambert-Eaton (yếu tiến triển cơ gốc chi) và ngộ độc phốt pho hữu cơ (yếu chi kèm theo đó là triệu chứng cholinergic đa cơ quan).

Tóm tắt: Hội chứng Guillain-Barré thường biểu hiện yếu từ ngọn chi lên gốc chi và giảm/mất phản xạ gần sâu sau một đợt nhiễm trùng hô hấp hoặc nhiễm trùng tiêu hóa. Bệnh sinh của hội chứng này là do sự mất bao myelin trung gian miễn dịch ở các sợi thần kinh ngoại biên.

Câu 72: Một cô bé 12 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì phát ban và khó thở. Triệu chứng xuất hiện cấp tính sau khi cô bé bị ong đốt trong lúc đang chơi đá banh. Huấn luyện viên nói rằng bé nổi mề đay toàn thân, khó thở và có nôn ói trước khi xe cấp cứu đến. Bệnh nhân có tiền căn bệnh hen dai dẳng mức độ trung bình. Thuốc hay dùng là fluticasone dạng hít hai lần một ngày và albuterol dạng hít khi cần. Khi đến phòng cấp cứu, nhiệt độ là 37.2 C (99 F), huyết áp là 110/70 mmHg, mạch là 114l/p, nhịp thở là 28l/p; SpO₂ là 91% khí trội. Thăm khám lâm sàng ghi nhận một bé gái, gầy, có suy hô hấp mức độ trung bình, nổi mề đay ở thân người và tứ chi. Nghe phổi có ran rít lan tỏa, bệnh nhân có ấn đau nhẹ ở vùng bụng. Sinh hiệu trở lại bình thường và các triệu chứng giảm sau khi cô bé được tiêm bắp epinephrine; tuy nhiên 10 phút sau đó, cô bé bị nổi mề đay nặng hơn, có ran rít nhẹ và nôn ói thêm một lần nữa. Sinh hiệu lúc này ghi nhận nhịp thở 18l/p và SpO₂ là 97%. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Đặt nội khí quản cấp cứu
- B. Cho hít albuterol
- C. Tiêm bắp epinephrine
- D. Tiêm tĩnh mạch dopamine
- E. Tiêm tĩnh mạch methylprednisolone
- F. Venom immunotherapy (Liệu pháp miễn dịch đặc hiệu với dị ứng)

Đáp án: C

Phản ứng	
Yếu tố khởi phát	
	<ul style="list-style-type: none">• Thức ăn (vd, các loại hạt, hải sản)• Thuốc (vd, nhóm β-lactam)• Côn trùng đốt

Triệu chứng lâm sàng	<p>Tim mạch</p> <ul style="list-style-type: none"> Dãn mạch → tụt huyết áp và phù mô Nhịp tim nhanh <p>Hô hấp</p> <ul style="list-style-type: none"> Phù nề đường hô hấp trên → khò khè và khan giọng Co thắt khí quản → ran rít <p>Da</p> <ul style="list-style-type: none"> Nổi mề đay, ngứa, đỏ bừng mặt <p>Tiêu hóa</p> <ul style="list-style-type: none"> Buồn nôn, nôn, đau bụng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Tiêm bắp epinephrine Kiểm soát đường thở và bù dịch Điều trị nâng đỡ (vd, thuốc kháng histamine, glucocorticoid)

Bệnh nhi có nổi mề đay, ran rít, và triệu chứng tiêu hóa phù hợp với phản vệ do vết đốt của côn trùng có cánh màng. Phản vệ là tình trạng cấp tính, đe dọa tính mạng thông qua phản ứng quá mẫn type 1 trung gian IgE đặc trưng với triệu chứng dị ứng ảnh hưởng ≥ 2 cơ quan (da, hô hấp, tiêu hóa, tim mạch) hoặc tụt huyết áp đột ngột ngay sau khi tiếp xúc dị nguyên. Triệu chứng thường khởi phát sau khi tiếp xúc với thức ăn (vd, các loại hạt, hải sản), thuốc (vd, nhóm β-lactam), côn trùng đốt. Bệnh nhi bị hen dai dẳng có nguy cơ phản vệ cao hơn.

Tiêm bắp epinephrine ngay lập tức là điều trị đầu tay trong phản vệ. Epinephrine là đồng vận thụ thể beta-2 và alpha-1 adrenergic, giúp làm giảm cơ trơn khí quản (vd, giảm ran rít) và gây co mạch (vd, giảm phù, tăng huyết áp). Một số trường hợp cần tiêm thêm một liều epinephrine bổ sung do triệu chứng dai dẳng, như được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Bệnh nhi có phản vệ với vết đốt do côn trùng có cánh màng buộc phải luôn mang bên mình bút tiêm tự động epinephrine. Các trẻ cũng nên được chuyển sang cho bác sĩ dị ứng để được điều trị liệu pháp miễn dịch đặc hiệu với dị ứng (venom immunotherapy), điều này sẽ làm giảm đáng kể nguy cơ bị phản vệ lần nữa do vết đốt của côn trùng. (**Lựa chọn F**)

(Lựa chọn A) *Đặt nội khí quản cấp cứu được chỉ định trong tình trạng phù nề hầu họng, ran rít đáng kể, hoặc suy hô hấp. Tuy nhiên, tình trạng bệnh nhi hiện tại có ran rít nhẹ với nhịp thở và độ bão hòa oxy ở mức bình thường.*

(Lựa chọn B) *Mặc dù hít albuterol là lựa chọn điều trị ran rít trong cơn hen cấp, nhưng nó chỉ là điều trị hỗ trợ trong phản vệ. Bởi vì cô bé bị nổi mề đay và nôn ói tái diễn kèm theo ran rít nên epinephrine toàn thân được ưu tiên hơn.*

(Lựa chọn D) *Thêm thuốc vận mạch (vd, dopamine) dùng cho bệnh nhi có tình trạng tụt huyết áp không cải thiện mặc dù đã sử dụng tối đa liều epinephrine. Bệnh nhân này không bị tụt huyết áp kéo dài và cũng chưa sử dụng tối đa liều epinephrine.*

(Lựa chọn E) Glucocorticoids (vd, methylprednisolone) làm giảm tình trạng viêm nhưng sẽ không có hiệu quả điều trị ngay lập tức trong tình trạng cấp cứu do nó khởi phát tác động chậm. Glucocorticoid có thể ngừa tình trạng phản vệ hai pha, mặc dù hiệu quả vẫn chưa rõ ràng.

Tóm tắt: Tiêm bắp epinephrine ngay lập tức là điều trị đầu tay trong phản vệ và cần tiêm thêm một liều epinephrine bổ sung khi triệu chứng dai dẳng. Bệnh nhi có phản vệ với vết đốt do côn trùng có cánh màng nên được chuyển sang cho các bác sĩ dị ứng để được điều trị liệu pháp miễn dịch đặc hiệu với dị ứng (venom immunotherapy).

Câu 73: Một bé trai 8 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và nôn ói. Bé sốt 3 ngày qua, mặc dù đã uống acetaminophen và ibuprofen. Hôm nay, bé không ăn thức ăn đặc nhưng vẫn bú mẹ. Bé được tiêm phòng đầy đủ theo lịch. Trẻ được gửi nhà trẻ 2 lần 1 tuần nhưng đã ở nhà với mẹ từ khi bị bệnh. Nhiệt độ 40°C, huyết áp 92/48 mmHg, mạch 120 lần/phút, nhịp thở 30 lần/phút. Thăm khám lâm sàng nhận thấy trẻ khó chịu, khóc khi gập cổ. Thóp trước phồng. Đồng tử tròn đều, có phản xạ với ánh sáng. Vận nhãn bình thường. Không có dấu thần kinh khu trú. Tổng phân tích tế bào máu và cấy máu chưa có kết quả. Lựa chọn nào dưới đây là xử trí thích hợp nhất ở bệnh nhi này?

- G. CT scan não
- H. Liệu pháp dexamethasone
- I. Kháng sinh tĩnh mạch
- J. Chọc dịch não tủy
- K. MRI não

Đáp án: D

Viêm màng não ở trẻ em (> 1 tháng tuổi)	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Streptococcus pneumoniae</i> • <i>Neisseria meningitidis</i>
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Sốt • Tuổi < 1: thóp phồng, quấy khóc, chán ăn/bú kém • Tuổi > 1: dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (Eg. Đau đầu, nôn ói), dấu màng não (Eg. Cứng gáy)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Cấy dịch não tủy
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Vancomycin + ceftriaxone (hoặc cefotaxime) • ± Dexamethasone
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu năng trí tuệ/hành vi • Điếc • Bại não • Động kinh

Triệu chứng sốt, nôn và cứng gáy (khóc khi gập cổ) có liên quan tới viêm màng não nhiễm khuẩn. *Streptococcus pneumoniae* và *Neisseria meningitidis* là các tác nhân thường gặp nhất gây viêm màng não nhiễm khuẩn ở trẻ > 1 tháng tuổi.

Để chẩn đoán xác định và xử trí đòi hỏi chọc dò thắt lưng và phân tích dịch não tủy định danh tác nhân gây bệnh. Sử dụng kháng sinh theo kinh nghiệm ngay sau khi chọc dò thắt lưng. Nếu

có thể, nên chọc dò trước khi tiêm kháng sinh vì kháng sinh có thể tiêu diệt vi khuẩn trong dịch não tủy, làm cho chẩn đoán xác định trở nên khó khăn và kéo dài thời gian sử dụng kháng sinh (lựa chọn C). Tuy nhiên, những trẻ trong tình trạng nguy kịch (eg. tụt huyết áp, trạng thái động kinh) hoặc không thể chọc dò thắt lồng ngay lập tức thì nên được tiêm kháng sinh trước để tránh chậm trễ dùng kháng sinh.

Bệnh nhi này tỉnh táo, huyết động ổn định (huyết áp và nhịp tim bình thường). Do đó, chọc dò thắt lồng nên được thực hiện ngay. Chọc dò thắt lồng là một thủ thuật nhanh chóng, có thể thực hiện được khi đang chuẩn bị kháng sinh, và kháng sinh có thể được dùng ngay sau đó. Cephalosporin thế hệ 3 (eg. ceftriaxone hoặc cefotaxime) có hiệu quả trong điều trị hầu hết các chủng phế cầu (*S. pneumoniae*) và não mô cầu (*N. meningitidis*). Vancomycin cũng được sử dụng do ngày càng gia tăng các chủng phế cầu kháng thuốc.

Lựa chọn A và E. Thóp trước giống như một chiết van xả áp làm giảm áp lực nội sọ, và ở trẻ thóp chưa đóng thì không có nguy cơ thoát vị não. Vì thế, không cần chỉ định CLS hình ảnh học não bộ trước khi chọc dịch não tủy. Tuy nhiên, MRI não có thể được cân nhắc sau khi bắt đầu điều trị để xác định liệu có sự mưng mủ trong não (eg. áp xe não, tràn mủ dưới nhện). Những biến chứng nhiễm trùng của viêm màng não nhiễm khuẩn sẽ ảnh hưởng tới thời gian điều trị và tiên lượng bệnh.

Lựa chọn B. Ở trẻ em, sử dụng dexamethasone trước hoặc cùng lúc với kháng sinh có thể làm giảm nguy cơ điếc thần kinh khi tác nhân gây bệnh là *Haemophilus influenzae* type B. Ở người lớn, dexamethasone được khuyến cáo sử dụng trong trường hợp viêm màng não do phế cầu vì nó làm giảm tỷ lệ kết cục không mong muốn hoặc tử vong. Tuy nhiên, bất cứ khi nào có thể, chọc dò thắt lồng nên được thực hiện trước khi dùng dexamethasone hoặc kháng sinh.

Tóm tắt: *Viêm màng não nhiễm khuẩn ở trẻ sơ sinh biểu hiện với sốt, dấu kích thích màng não cũng như tăng áp lực nội sọ. Chọc dò thắt lồng nên được thực hiện ngay để chẩn đoán và đề ra phương án điều trị thích hợp.*

Câu 74: Một cậu bé 16 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng khám vì trầm cảm. Trong 2 tuần vừa qua, cậu bé ngày nào cũng khóc lóc vì chia tay bạn gái. Sau giờ học, cậu về thẳng phòng ngủ và tránh mặt bố mẹ. Bệnh nhân rời đội bóng chày ở trường trung học từ tuần trước và bây giờ chỉ chơi game bạo lực. Cậu ngủ gần như cả ngày và nói rằng cảm thấy không có năng lượng, giảm thèm ăn. Khi ở trường, nếu không trốn tiết thì cậu cũng ngủ gật trong lớp, và kết quả học tập lao dốc. Tuần trước, cậu bé đánh nhau với bạn cùng lớp. Bố bệnh nhân là thợ săn chuyên nghiệp và trữ nhiều súng bắn ở tầng hầm căn nhà. Thăm khám ghi nhận cậu bé hợp tác và vẻ mặt vô cảm (a flat affect). Cậu bé nói rằng không có ý định tự tử nhưng trên cổ tay và cẳng tay có nhiều vết cắt nồng. Lựa chọn nào dưới đây có hiệu quả nhất trong việc giảm nguy cơ tự sát ngay của bệnh nhân này?

- F. Khuyên hạn chế truy cập video game bạo lực
- G. Động viên bệnh nhân tham gia lại đội bóng
- H. Trấn an rằng đây chỉ là phản ứng đau buồn bình thường
- I. Sử dụng thuốc ức chế tái hấp thu serotonin chọn lọc
- J. Khuyên gia đình loại bỏ hết súng ra khỏi nhà

Đáp án: E

Tai nạn do súng	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Nam giới tuổi vị thành niên Các vấn đề tâm thần hoặc hành vi Hành vi bốc đồng, bạo lực hoặc phạm tội Địa vị kinh tế - xã hội thấp
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> Loại bỏ hết súng ra khỏi nhà Chỉ trũ súng chưa lên nòng Khóa súng và đạn được ở những kho chứa riêng biệt

Tự sát là nguyên nhân chính gây tử vong ở độ tuổi vị thành niên (10-17 tuổi). Hơn 40% trường hợp liên quan đến súng, và phần lớn là do lấy súng tại nhà. Nam giới cũng như các đối tượng bất ổn về sức khỏe tinh thần (eg. trầm cảm) và hành vi mạo hiểm có nguy cơ cao gặp tai nạn do súng.

Bệnh nhân này có dấu hiệu của rối loạn cảm xúc (eg. buồn, mất hứng thú, thay đổi thói quen ngủ và ăn uống, mất năng lượng) và tính bốc đồng (eg. cắt tay, đánh nhau) có khả năng lấy súng tại nhà. Cách tiếp cận hiệu quả nhất giúp giảm nguy cơ tự tử và ngăn chặn tai nạn/tử vong do súng là loại bỏ hết súng ra khỏi nhà. Nếu cách này không khả thi, gia đình bệnh nhân nên được giáo dục cách dự trữ súng an toàn. Phương án dự trữ súng an toàn nhất là khóa tất cả những súng chưa được lên nòng và đạn được ở những kho chứa khác nhau.

Lựa chọn A và B. Tách biệt xã hội thường gặp ở những người tự tử, đồng thời tiếp xúc lâu dài với video game bạo lực có thể liên quan tới hành vi gây hấn. Mặc dù hạn chế video game và/hoặc quay trở lại đội bóng có thể cải thiện tâm trạng bệnh nhân, những phương án này không làm giảm nguy cơ tự sát ngay. Do đó, những lựa chọn này không hiệu quả bằng việc loại bỏ súng khỏi nhà.

Lựa chọn C. Trấn an thích hợp trên bệnh nhân cảm thấy buồn sau khi chấm dứt một mối quan hệ. Tuy nhiên, bệnh nhân này biểu hiện rối loạn cảm xúc có ảnh hưởng tới sinh hoạt thường ngày. An toàn của cậu bé cần được để tâm vì cậu đang có nguy cơ thực hiện hành vi tự tử.

Lựa chọn D. Mặc dù bệnh nhân này có thể nhận được lợi ích lâu dài từ việc điều trị trầm cảm với thuốc ức chế tái hấp thu serotonin có chọn lọc, nhưng thuốc không có tác dụng ngay lập tức. Ngoài ra, những thuốc này có cảnh báo hộp đen (black-box warning), có nghĩa rằng, ban đầu chúng có thể làm tăng nguy cơ tự tử ở trẻ em/trẻ vị thành niên mắc trầm cảm.

Tóm tắt: Tự sát là nguyên nhân chính gây tử vong ở trẻ vị thành niên và thường liên quan tới súng đạn. Nguy cơ tăng lên ở nam giới với các rối loạn cảm xúc, tính bốc đồng. Loại bỏ súng ra khỏi nhà, hoặc khóa súng chưa lên nòng và đạn được ở những ngăn chứa riêng biệt, làm giảm nguy cơ tự sát.

Câu 75: Bé trai 3 tuổi được đưa vào cấp cứu vì sốt, ho và khó thở tăng dần trong 2 ngày qua. Cha mẹ bệnh nhi cho biết gần đây bé vừa khỏi bệnh tiêu chảy kéo dài do nhiễm *Giardia*. Tiền sử bệnh lý ghi nhận viêm tai tái phát điều trị bằng kháng sinh từ 6 tháng tuổi và viêm phổi thùy phải nhập viện. Nhiệt độ là 38,7°C (101,7°F), mạch 140 lần/phút và nhịp thở 60 lần/phút. Khám thực thể phát hiện thấy amidan nhỏ và có ran ở thùy dưới phổi phải. Cân nặng của em ở bách phân vị thứ 40. Điều nào sau đây là nguyên nhân có khả năng nhất khiến bệnh nhân này bị nhiễm trùng tái phát?

- A. Sự trưởng thành bất thường của tế bào lympho B
- B. Thiếu Adenosine deaminase
- C. Thiếu bô thể
- D. Mất khả năng ứng kích oxi hoá (impaired oxidative burst)
- E. Thiếu sản tuyến ức

Bệnh không có Gammaglobulin máu di truyền liên kết NST X	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none"> Đột biến gen <i>BTK</i> dẫn tới khiếm khuyết men Bruton tyrosine kinase Mất khả năng trưởng thành tế bào B và sản xuất immunoglobulin
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm trùng xoang – phổi và nhiễm trùng đường tiêu hóa tái phát ở độ tuổi > 3-6 tháng Các mô lympho nhỏ hoặc không có (ví dụ như amidan, adenoid)
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> ↓ Đáp ứng của immunoglobulin và kháng thể với vaccine Đếm dòng chảy tế bào: ↓ Tế bào B CD19⁺, tế bào T bình thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Liệu pháp thay thế immunoglobulin Kháng sinh dự phòng nếu bệnh quá nặng

Bệnh nhân này bị viêm phổi tái phát, nhiễm *Giardia* và amidan nhỏ là dấu hiệu của bệnh không có Gammaglobulin máu di truyền liên kết nhiễm sắc thể X (X-linked Agammaglobulinemia – XLA), hay còn gọi là bệnh Bruton agammaglobulinemia. XLA là do khiếm khuyết di truyền men Bruton tyrosine kinase, gây ra sự trưởng thành bất thường của tế bào lympho B. Nồng độ tế bào B thấp dẫn đến mô lymphô nhỏ hoặc không có (ví dụ, amidan, adenoid) và nồng độ imunoglobulin trong huyết thanh giảm nghiêm trọng.

Do suy giảm miễn dịch đích thể, trẻ bị XLA dễ bị nhiễm trùng xoang – phổi tái phát (ví dụ, viêm tai giữa cấp tính, viêm phổi) với các vi sinh có vỏ như *Haemophilus influenzae* và *Streptococcus pneumoniae*. Không có IgA cũng làm tăng nguy cơ nhiễm trùng đường tiêu hóa (ví dụ, *Giardia*). Bệnh nhân thường bị nhiễm trùng sau 3-6 tháng tuổi, khi khả năng bảo vệ IgG có được từ mẹ bắt đầu suy yếu.

Điều trị XLA bằng liệu pháp thay thế immunoglobulin. Kháng sinh dự phòng có thể được chỉ định nếu liệu pháp immunoglobulin tĩnh mạch không thành công. Vắc xin sống bị chống chỉ định trong XLA; các vắc xin khác không chống chỉ định nhưng không tạo ra đủ kháng thể phòng bệnh hiệu quả.

Lựa chọn B. Sự thiếu hụt adenosine deaminase là một trong một số khiếm khuyết gen dẫn đến suy giảm sự phát triển của tế bào B và T, gây suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID). Những bệnh nhân chịu ảnh hưởng thường bị nhiễm trùng nặng, tái phát do vi rút, nấm (ví dụ: *Candida*) và vi khuẩn ở giai đoạn sơ sinh, kèm chậm lớn. SCID khó xảy ra ở trẻ 3 tuổi phát triển bình thường.

Lựa chọn C. Bệnh nhân thiếu hụt bô thể có nguy cơ cao bị nhiễm khuẩn lan tỏa, đặc biệt với vi khuẩn có vỏ (ví dụ, *Streptococcus pneumoniae*, *Neisseria meningitidis*), nhiễm *Giardia* không liên quan đến thiếu hụt bô thể.

Lựa chọn D. Chức năng kích ứng oxi hóa bị suy giảm xuất hiện trong bệnh u hạt mạn tính. Ngược lại với trường hợp này, bệnh nhân bị nhiễm trùng da và phổi tái phát với các sinh vật có catalase-positive (ví dụ: *Staphylococcus aureus*, *Serratia marcescens*)

Lựa chọn E. Nhược sản tuyến ức phù hợp với hội chứng DiGeorge (hội chứng mất 1 đoạn nhỏ 22q11.2), đặc trưng với hạ calci máu, khuyết tật tim và chậm lớn cùng với nhiễm trùng tái phát.

Tóm tắt: bệnh không có gammaglobulin máu di truyền liên kết nhiễm sắc thể X (X-linked hoặc Bruton Agammaglobulinemia) đặc trưng với sự suy giảm trầm trọng immunoglobulins do sự trưởng thành bất thường của tế bào lympho B. Bệnh nhân bị bệnh sẽ có các mô lympho nhỏ hoặc không có mô lympho và sẽ bị nhiễm trùng xoang - mũi - phổi và nhiễm trùng đường ruột tái phát khi mà sự bảo vệ từ kháng thể của mẹ truyền qua nhau thai đã hết.

Câu 76: Một bà mẹ trẻ đưa con gái 5 tuổi đến phòng khám do có vấn đề ở trường. Bệnh nhân bắt đầu đi học mẫu giáo cách đây 2 tháng và có vẻ ổn. Tuần trước, cô giáo gọi điện nói rằng đứa trẻ đã liên tục từ chối trả lời câu hỏi hoặc không nói chuyện với người khác trong lớp. Giáo viên đã không báo cáo điều đó sớm hơn vì cô ấy nghĩ rằng đứa trẻ đang trải qua một thời gian thích nghi. Trong giờ ra chơi, bé thích chơi một mình hơn. Trong lớp, bé vẫn yên lặng trong khi những đứa trẻ khác hát các bài hát hoặc đọc thuộc lòng bảng chữ cái. Người mẹ nghe thấy điều này rất ngạc nhiên vì bé ở nhà nói chuyện nhiều và chơi với anh chị em và bạn bè hàng xóm bình thường. Ngoài ra, bé đã không phản ứng bất kỳ vấn đề nào về trường học, nói rằng nó "ổn". Bé "hoi nhút nhát" trong các cuộc gặp gỡ xã hội nhưng khi bé làm quen bé sẽ tương tác với những đứa trẻ và người lớn khác bình thường. Bé có thể tự buộc dây giày, nhảy dây, mặc quần áo và tự ăn. Bé có thể sao chép một hình tam giác và có thể đếm đến 10. Khám sức khỏe cho thấy không có bất thường. Trường hợp nào sau đây có khả năng xảy ra cao nhất ở bệnh nhân này?

- A. Rối loạn điều chỉnh
- B. Buồn bã bình thường
- C. Chứng im lặng có chọn lọc
- D. Rối loạn lo âu chia ly
- E. Rối loạn giao tiếp xã hội (thực dụng - pragmatic)
- F. Lo âu người lạ

Đáp án C.

Việc bệnh nhân này từ chối nói trong một tình huống xã hội cụ thể (trường học), trái ngược với việc bé tham gia giao tiếp bình thường trong tình huống mà bé cảm thấy thoải mái (ví dụ: ở nhà với anh chị em, bạn bè), là phù hợp với chứng im lặng có chọn lọc. Chẩn đoán bao gồm không nói chuyện (≥ 1 tháng) trong tình huống mà nó được mong đợi (ví dụ: trường học) mặc dù bệnh nhân vẫn nói trong các tình huống khác. Việc không nói chuyện ở trường có thể làm giảm sự phát triển cả về học tập và xã hội, không nên coi là nhút nhát bình thường (Lựa chọn B). Đánh giá nên loại trừ tình trạng suy giảm khả năng giao tiếp có thể xảy ra trong các rối loạn phổ tự kỷ, loạn thần khởi phát thời thoái ấu hoặc các rối loạn giao tiếp lan tỏa (ví dụ: rối loạn ngôn ngữ, rối loạn giao tiếp xã hội (thực dụng)).

Chứng im lặng có chọn lọc được coi là một chứng rối loạn lo âu và thường đi kèm với chứng rối loạn lo âu xã hội (SAD), trong đó các tình huống xã hội bị né tránh hoặc chịu đựng với sự đau khổ lớn do lo sợ bị đánh giá tiêu cực.

Các lựa chọn điều trị cho chứng im lặng có chọn lọc bao gồm liệu pháp nhận thức-hành vi với mức độ tiếp xúc với các tình huống xã hội, liệu pháp gia đình và thuốc ức chế tái hấp thu serotonin có chọn lọc.

Lựa chọn A. Rối loạn điều chỉnh không được chẩn đoán khi các triệu chứng đáp ứng các tiêu chuẩn của một rối loạn tâm thần cụ thể hơn. Sự từ chối nhất quán của bệnh nhân này ở trường trong $>= 1$ tháng đáp ứng các tiêu chí về chứng im lặng có chọn lọc.

Lựa chọn D. Rối loạn lo âu chia ly được đặc trưng bởi sự lo lắng tột độ khi phải xa gia đình hoặc những người thân yêu và lo lắng quá mức về việc mất đi những người gắn bó quan trọng. Bệnh nhân này không từ chối đến trường cũng như không khóc khi chia tay, thường được kỳ vọng xảy ra với rối loạn lo âu chia ly.

Lựa chọn E. Trẻ em mắc chứng rối loạn giao tiếp xã hội gặp khó khăn trong giao tiếp xã hội liên quan đến giao tiếp bằng lời nói và cả giao tiếp không lời (ví dụ: giao tiếp bằng mắt, ngôn ngữ cơ thể).

Lựa chọn F. Lo âu người lạ là một phát hiện bình thường ở trẻ 6-9 tháng tuổi và thường giảm dần ở trẻ 3 tuổi. Nó liên quan đến sự lo lắng và đau khổ khi gặp những người không quen, ngay cả khi có sự hiện diện của cha mẹ.

Tóm tắt: Trẻ em mắc chứng im lặng có thể nói chuyện ở nhà nhưng từ chối giao tiếp trong các môi trường xã hội cụ thể, thường là ở trường. Nó được coi là một chứng rối loạn lo âu và cần được điều trị sớm để ngăn ngừa sự suy giảm khả năng giáo dục và xã hội lâu dài.

Câu 77: Một trẻ nữ 14 tuổi được đưa tới phòng khám để khám sức khỏe thường qui. Mẹ của trẻ nói rằng trẻ sinh hoạt tốt ở trường và có chơi trong đội bóng chuyền của trường. Trẻ thường ngủ 9 tiếng vào mỗi tối và ngủ tối trưa trong dịp cuối tuần. Trẻ uống súp 2% hàng ngày và được giới hạn thời gian trước màn hình là 2 tiếng mỗi ngày. Trẻ không có bệnh mạn tính và không dùng thuốc gì. Lúc 12 tuổi, trẻ được tiêm phòng mũi vaccine Human Papilloma virus (HPV) đầu tiên, mũi tiếp theo là 6 tháng sau đó. Trẻ bắt đầu có kinh nguyệt năm 13 tuổi, kỳ kinh gần nhất là cách đây 2 tuần. Trẻ chưa từng hoạt động tình dục. Mẹ của trẻ có bị suy giáp và bà ngoại thì mới mất vì bệnh đái tháo đường type 2. Cân nặng và chiều cao của trẻ ở bách phân vị thứ 60. Huyết áp hiện là 104/68 mmHg, mạch 60 l/ph. Khi thăm khám thấy trẻ tỉnh táo và tiếp xúc tốt. Mức giai đoạn trưởng thành về tính dục (Tanner stage) là 4. Khám tim phổi không có gì bất thường. Bụng mềm, không điểm đau. Các bộ phận khác bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong quản lý bệnh nhân này là gì?

- A. Sàng lọc Chlamydia trachomatis
- B. Thảo luận về biện pháp tránh thai
- C. Tiêm thêm liều vaccine HPV
- D. Sàng lọc HbA₁C
- E. Đo mức TSH
- F. Dạy trẻ cách tự khám vú.

Đáp án: B

Ngoài những sàng lọc thường qui (như về trầm cảm, sử dụng chất) và giữ gìn sức khỏe, những lần thăm khám trẻ khỏe mạnh là cơ hội để thảo luận về những biện pháp phòng ngừa trong chăm sóc sức khỏe. Lý do là bởi rất nhiều trẻ vị thành niên sẽ có hoạt động tình dục trong hoặc ngay sau dậy thì, thăm khám trẻ vị thành niên nên bao gồm tư vấn về biện pháp tránh thai và thảo luận về thực hành an toàn tình dục.

Tư vấn biện pháp tránh thai lý tưởng nhất nên được tiến hành trước lần quan hệ tình dục đầu tiên. Điểm đặc biệt ở trẻ vị thành niên là có nhiều rào cản tiềm ẩn với các biện pháp tránh thai như lo sợ bị tiết lộ, thiếu kiến thức về sinh sản và hiểu nhầm về các biện pháp tránh thai. Bằng cách quan tâm tới những ngại này, người thăm khám có thể xây dựng niềm tin với trẻ và đạt được tỉ lệ tránh thai cao hơn. Nhờ đó, tư vấn về biện pháp tránh thai và thảo luận về thực hành an toàn tình dục có thể làm giảm mang thai ngoài ý muốn cũng như các bệnh lây truyền qua đường tình dục.

(Lựa chọn A) Sàng lọc *Chlamydia trachomatis* được chỉ định cho mọi phụ nữ có quan hệ tình dục < 25 tuổi do tỉ lệ mắc bệnh cao trong nhóm tuổi này. Vì lý do trên, tránh thai kép bằng bao cao su kết hợp với một biện pháp tránh thai khác được khuyến cáo cho trẻ vị thành niên. Trường hợp này trẻ chưa từng quan hệ tình dục nên không cần sàng lọc.

(Lựa chọn C) Người ≥ 15 tuổi cần 3 liều vaccine HPV để đạt được miễn dịch. Ngược lại, người <15 tuổi, như trường hợp này, chỉ cần 2 mũi cách nhau 6 tháng để đạt mức miễn dịch tương đương. Sự khác biệt chủ yếu là do hệ miễn dịch chưa trưởng thành hoàn toàn nên khả năng sinh kháng thể cao hơn, tương ứng với mức miễn dịch cao hơn với liều ít hơn.

(Lựa chọn D) Sàng lọc HbA1C để tìm tiểu đường type 2 được chỉ định với người > 45 tuổi. Có thể sàng lọc sớm hơn với những người có yếu tố nguy cơ (như béo phì, có cha mẹ mắc bệnh). Bệnh nhân này chỉ có nguy cơ thấp.

(Lựa chọn E) Mức TSH được đo ở những bệnh nhân có triệu chứng (như sụt/tăng cân, không chịu được nóng/lạnh) hoặc có những rối loạn khác kèm theo (như tăng huyết áp/ rối loạn mồ máu). Trẻ ngủ bình thường với lứa tuổi và bệnh sử gia đình không có chỉ định để sàng lọc.

(Lựa chọn F) Tự khám vú không còn được khuyến cáo để tầm soát ở mọi lứa tuổi, nó khiến làm tăng tỉ lệ dương tính giả khiến thực hiện các thủ thuật không cần thiết và không thay đổi kết cục.

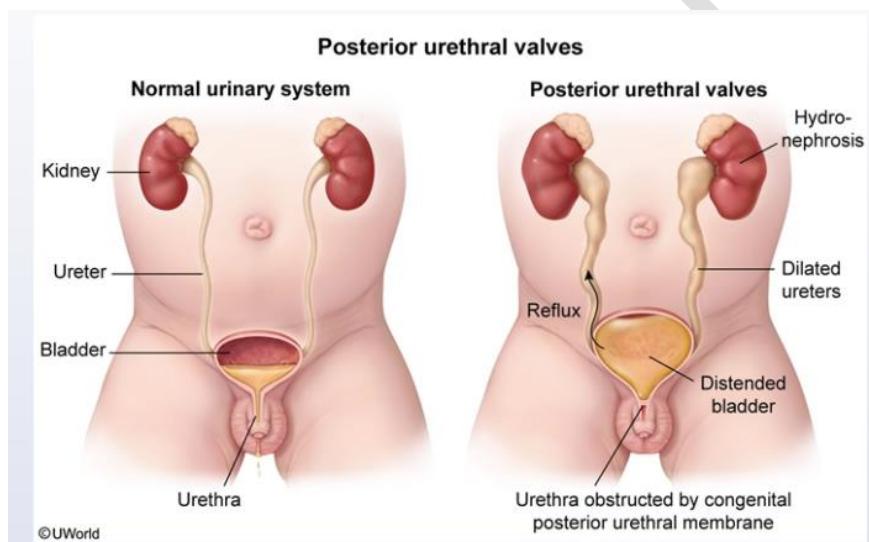
Tóm tắt: Thăm khám một trẻ khỏe mạnh tuổi vị thành niên nên bao gồm tư vấn biện pháp tránh thai và thực hành an toàn tình dục. Tư vấn tránh thai là cơ hội để phát triển mối quan hệ tin cậy giữa người chăm sóc y tế và bệnh nhân, làm giảm tỉ lệ mang thai ngoài ý muốn cũng như bệnh lây truyền qua đường tình dục.

Câu 78: Trẻ nam 2 ngày tuổi được khám tại phòng khám sơ sinh. Trẻ sinh khoảng 40 tuần, là con đầu của sản phụ 26 tuổi, không được chăm sóc tiền sản. Từ lúc sinh ra, trẻ được cho uống 30 ml (1 oz) sữa bò công thức mỗi 3 giờ. Mẹ nói trẻ có vẻ khó chịu. Cô ấy lo trẻ mất nước vì từ vài lần ăn gần đây, trẻ có bị trớ và chỉ có 1 bím sưng nước và 1 lần đại tiện từ lúc sinh. Cân nặng sơ sinh là 3200 g (7lb 1 oz) và cân nặng hiện tại là 3260g (7lb 1oz). Nhiệt độ hiện là 36,7°C (98,1°F), mạch 150 l/ph nhịp thở 66 l/ph. Bão hòa oxy hiện là 88% với khí tròn. Khám phổi thấy giảm rì rào phế nang hai bên. Khám tim thấy bình thường. Bụng chướng. Lỗ tiêu bình thường. Có lúm nhỏ vùng cung cụt

được che phủ bởi da ở vùng trên xương cụt. Da trẻ hồng ấm. Chụp phổi thấy giảm thể tích phổi hai bên với bóng tim kích thước bình thường. Trẻ được cho thở oxy. Nên thực hiện bước nào tiếp theo với tình trạng bệnh nhân như trên?

- A. Siêu âm tim
- B. Chụp MRI cùng cụt
- C. Siêu âm mâm vị
- D. Siêu âm thận và bàng quang
- E. Chụp lưu thông đường tiêu hóa trên

Đáp án: D



Bé trai sơ sinh có chướng bụng, tiểu kém và khó thở. Ngoài ra, thay vì sụt cân sinh lý trong những ngày đầu, trẻ lại có tăng cân (khả năng do ứ nước tiểu). Kết hợp với thăm khám tim bình thường, những dấu hiệu này khiến nghi ngờ tới van niệu đạo sau (posterior urethral valves- PUV), nguyên nhân tắc nghẽn đường tiết niệu phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh nam.

Trẻ bị PUV có lớp màng bẩm sinh ở niệu đạo sau gây tắc nghẽn dòng nước tiểu, khiến lượng nước tiểu ít và bàng quang bị căng giãn. Một số trẻ có thể thấy dòng nước tiểu yếu, trẻ rên hay gồng cứng khi cố gắng đi tiểu. Trong tử cung, suy giảm lượng nước tiểu gây thiếu ối và dẫn tới thiếu sản phổi, gây giảm thể tích phổi và suy hô hấp sau sinh (như thiếu oxy, thở nhanh, rì rào phế nang giảm), như được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Bước đánh giá đầu tiên là siêu âm thận và bàng quang. Những dấu hiệu trong PUV bao gồm bàng quang căng giãn, ứ nước thận và niệu quản 2 bên. Chụp niệu động học nước tiểu sẽ được thực hiện nếu siêu âm thấy bất thường, bằng chứng về giãn niệu đạo sau sẽ hỗ trợ chẩn đoán. Xử trí bao gồm dẫn lưu bàng quang, điều chỉnh điện giải và tiếp theo là nội soi bàng quang để khẳng định chẩn đoán và cắt đứt van niệu đạo sau.

(Lựa chọn A) Siêu âm tim để chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh, là một bệnh lý có thể gặp ở trẻ sơ sinh bị suy hô hấp, nhưng tim bẩm sinh thường có tiếng thổi và/hoặc có hình tim to trên phim chụp X-quang. Ngoài ra, chướng bụng là dấu hiệu không điển hình.

(Lựa chọn B) Chụp MRI cùng cựt để đánh giá khe hở đốt sống, có thể khiến ứ nước tiểu do rối loạn chức năng thần kinh của bàng quang. Biểu hiện ngoài da có thể thấy lúm sâu vùng cùng cựt trên nếp lằn mông, có túm lông hoặc màu sắc bất thường. Lúm vùng cùng cựt của trẻ này có phần nền không bị ảnh hưởng gì là hoàn toàn bình thường, không cần thăm khám gì thêm.

(Lựa chọn C) Siêu âm môn vị để phát hiện hẹp môn vị, một tình trạng thường biểu hiện ở trẻ nam tuổi từ 3- 5 tuần với biểu hiện nôn vọt sau ăn. Tuổi của trẻ này khiến chẩn đoán hẹp môn vị khó có khả năng. Ngoài ra, suy hô hấp không liên quan với hẹp môn vị.

(Lựa chọn E) Chụp lưu thông đường tiêu hóa trên để đánh giá tình trạng ruột quay dở dang, một tình trạng cần nghĩ tới ở mọi trẻ sơ sinh có bụng chướng và nôn ra mật. Trẻ này bị trớ (như bị ợ hơi) là tình trạng tương ứng với trào ngược dạ dày thực quản sinh lý hơn.

Tóm tắt: Van niệu đạo sau ở trẻ sơ sinh nam biểu hiện bàng quang căng giãn, lượng tiểu ít và suy hô hấp (do thiếu ối và hậu quả là thiếu sản phổi). Đánh giá ban đầu bao gồm siêu âm thận, bàng quang và chụp niệu động học nước tiểu.

Câu 79: Trẻ nam 4 tuần tuổi được đưa tới phòng khám để khám sức khỏe thường qui lần đầu tiên. Trẻ sinh lúc 38 tuần có mẹ 27 tuổi, thai kỳ và cuộc sinh khỏe mạnh, bình thường. Trẻ bú mẹ hoàn toàn từ lúc sinh, đại tiểu tiện bình thường. Trẻ được bổ sung vitamin D và không dùng thuốc gì khác. Anh trai của trẻ hiện 4 tuổi, có bị u xơ thần kinh, ngoài ra không có vấn đề sức khỏe nào khác. Trẻ có vẻ khỏe mạnh và hoạt bát. Cân nặng và chiều cao thuộc tứ phân vị thứ 50. Da vùng nách trên lưng trẻ có tổn thương như hình, kích thước khoảng 5cm. Da những vùng khác không có gì đặc biệt. Chẩn đoán nào phù hợp với bệnh nhân này nhất?

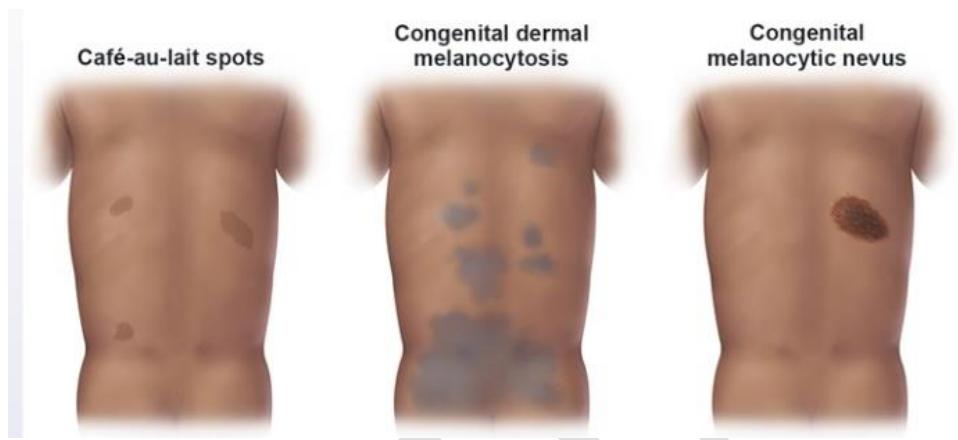


- A. Bớt màu cà phê sữa (café au lait)
- B. Bớt hắc tố bẩm sinh
- C. Nốt ruồi (nevus melanocytic) bẩm sinh
- D. Bớt rượu vang đỏ (nevus flammeus)

E. Bớt cá hồi (nevus simplex)

F. U máu nhũ nhi nồng

Đáp án: C



- Mảng tăng sắc tố, phẳng
- Liên quan với hội chứng McCune-Albright hoặc u xơ thần kinh

- Mảng màu xanh xám
- Hay gặp ở người châu Á và người Mỹ gốc Phi

- Thâm nhiễm lành tính của tế bào melanocyte
- Tăng mật độ nang lông

Trẻ bị nốt ruồi bẩm sinh (congenital nevus melanocytic- CNM), một loại thâm nhiễm lành tính của tế bào hắc tố melanocyte. CNM biểu hiện trong vài tháng đầu đời, thường là dạng tổn thương đồng nhất, tăng sắc tố có lớp lông dày và đen hơn ở phía trên. Đầu tiên biểu hiện là đốm màu đồng nhất, phẳng, CMN có thể to lên trong tuổi nhũ nhi và trông như đốm màu hỗn độn, hơi nhô lên.

Những CNM kích thước lớn có tới 5% nguy cơ chuyển thành u hắc tố (melanoma), tổn thương rộng thường được phẫu thuật loại bỏ để giảm nguy cơ. Tổn thương nhỏ thì ít nguy cơ chuyển dạng, song có thể phẫu thuật vì lý do thẩm mỹ.

(Lựa chọn A) Bớt màu cà phê sữa (café au lait) là tổn thương phẳng, tăng sắc tố, có thể đơn độc hoặc đi kèm với hội chứng McCune-Albright hoặc u xơ thần kinh. Biểu hiện của trẻ này là tổn thương tăng sắc tố có lớp lông dày không phù hợp với bớt màu cà phê sữa (café au lait).

(Lựa chọn B) Bớt hắc tố bẩm sinh (nốt ruồi Mongolia) là đát màu xanh nhạt, phẳng có đường viền rõ ràng và sẽ mất đi theo thời gian. Chúng thường nằm ở vùng thắt lưng-cùng và hay gặp hơn ở người châu Á, người Mỹ gốc Phi.

(Lựa chọn D và E) Bớt màu rượu vang và bớt cá hồi là những ban đỏ do mạch máu, phẳng, ẩn mất màu, có ngay sau sinh. Bớt cá hồi thường ở mi mắt, giữa hai lông mày, gáy và sờ mờ

dần theo thời gian; bót màu rượu vang thường không thoái triển và hay gấp ở một nửa bên mặt.

(Lựa chọn F) U máu trẻ nhũ nhi là những mảng đỏ tươi, nhô lên và có thể gấp ở bất cứ vị trí nào. Chúng thường to lên trong năm đầu tiên và sau đó thoái triển dần ở những năm sau.

Tóm tắt: Nốt ruồi bẩm sinh biểu hiện trong vài tháng đầu đời là mảng tăng sắc tố đơn độc với nang lông dày kèm theo.

Câu 80: Trẻ nam 2 tuổi, được đưa tới phòng khám vì bị đau tai phải. Hai ngày trước, mẹ thấy trẻ nhét 1 viên đá nhỏ vào tai trong lúc chơi ngoài sân. Cô ấy đã lấy nó ra và rửa sạch tai cho trẻ bằng xà phòng và nước sạch trong nhà tắm vào tối hôm đó. Buổi tối trẻ không thấy đau, nhưng đến sáng hôm sau trẻ tỉnh dậy, trẻ khóc và kéo tai. Từ đó trẻ quấy khóc và không ngủ được. Trẻ từng có 2 đợt viêm tai giữa đã điều trị ổn định bằng kháng sinh. Trẻ được tiêm chủng theo lịch. Nhiệt độ hiện tại là 37°C (98,6°F), huyết áp 90/50 mmHg, mạch 100 l/ph. Khi thăm khám thấy trẻ khá kích thích. Không thấy chảy nước mũi. Khám miệng họng thấy amygdale bình thường, không tiết dịch, không đỏ. Không sờ thấy hạch cổ. Trẻ khóc khi khám tai phải, lúc này sưng đau trong ống tai. Mặc dù chỉ nhìn thấy một phần của màng nhĩ, trông nó bình thường. Tai trái bình thường. Điều trị nào sau đây thích hợp với tình trạng của trẻ?

- A. Amoxicillin/clavulanic acid đường uống
- B. Fluconazole đường uống
- C. Trimethoprim-sulfamethoxazole đường uống
- D. Ciprofloxacin tại chỗ
- E. Clindamycine tại chỗ
- F. Nystatin tại chỗ

Đáp án: D

Viêm tai ngoài	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Tiếp xúc với nước• Chấn thương (dùng bông ngoáy tai, xông nến tai)• Dị vật (như thiết bị hỗ trợ thính lực, tai nghe)• Bệnh về da (như eczema, viêm da tiếp xúc)
Vi sinh	<ul style="list-style-type: none">• Trục khuẩn mủ xanh• Tụ cầu vàng
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau tai, ngứa, chảy mủ, nghe kém• Đau khi chạm vào vành tai• Màng nhĩ không bị ảnh hưởng (sạch, không viêm, không có dịch từ tai giữa)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Kháng sinh bôi tại chỗ (như fluoquinolone)± glucocorticoid• Có thể nhét bắc tai để bôi thuốc dễ hơn

Trẻ có đau và sưng ống tai ngoài (external auditory canal-EAC) sau chấn thương và tiếp xúc với nước khiến bị viêm tai ngoài (bệnh viêm tai của người đi boi). Ít nhất một nửa các trường hợp xảy ra với trẻ nhỏ và trẻ vị thành niên. Tiếp xúc với nước là một yếu tố tiền triệu thường

gặp vì nó làm biến đổi pH của ống tai, khiến trẹt da và đưa vi khuẩn vào ống tai. Chấn thương (như viên đá ở trong tai) có thể làm tăng nguy cơ viêm ống tai ngoài.

Trục khuẩn mủ xanh là nguyên nhân gây viêm tai ngoài phổ biến nhất và phải được điều trị theo kinh nghiệm. Tụ cầu vàng là nguyên nhân thường gặp thứ hai, thường được bao phủ bằng kháng sinh loại kháng pseudomonas (antipseudomonal antibiotics). Biện pháp điều trị tại chỗ (như là nhổ ciprofloxacin ± glucocorticoid) là biện pháp thích hợp với viêm tai ngoài đơn thuần, tình trạng kháng sinh khó xảy ra do nồng độ kháng sinh cao tại vị trí nhiễm khuẩn. Nếu ống tai quá sưng nề, có thể nhét bắc tai để nhổ thuốc dễ hơn. Dùng fluoroquinolone đường toàn thân ở trẻ nhỏ bị hạn chế do các tác dụng phụ, tuy nhiên dùng tại chỗ sẽ dung nạp tốt hơn.

(Lựa chọn A) Amoxicillin/clavulinic acid đường uống được chỉ định trong viêm tai giữa khi lo ngại kháng amoxicillin (như đã dùng beta-lactam gần đây). Viêm tai giữa có thể biểu hiện đau tai nhưng sẽ khiến màng nhĩ căng phồng. Trục khuẩn mủ xanh không nhạy với amoxicillin/clavulinic acid.

(Lựa chọn B và F) Viêm tai do nấm thường xảy ra sau khi điều trị viêm ống tai ngoài cấp tính. Nó hay gặp hơn ở những người có ống tai bị ẩm thường xuyên (những người đeo dụng cụ trợ thính, đặc biệt trong môi trường nóng, ẩm). Thăm khám ống tai ngoài thấy mảng nấm trắng và thâm hoặc bào tử nấm. Điều trị bao gồm làm sạch mảng nấm và dùng thuốc tại chỗ (như clotrimazole), thay vì đường uống (như fluconazole) và dùng liệu pháp kháng nấm. Nystatin thường không dùng cho viêm tai do nấm.

(Lựa chọn C và E) Trimethoprim-sulfamethoxazole và clindamycin không nên dùng theo kinh nghiệm cho viêm tai ngoài, mặc dù chúng bao phủ được tụ cầu vàng nhưng lại không có tác dụng với trực khuẩn mủ xanh. Ngoài ra, trẻ này không có chỉ định sử dụng thuốc đường toàn thân.

Tóm tắt: Bệnh viêm tai ngoài (bệnh viêm tai của người đi bụi) có đặc điểm là đau, sưng đỏ ống tai ngoài. Thường xảy ra sau khi tiếp xúc với nước hoặc chấn thương ống tai. Điều trị thích hợp là kháng sinh kháng pseudomonas tại chỗ trừ khi có biến chứng trên nền bệnh tiểu đường, HIV hoặc nhiễm trùng đã lan xa hơn ống tai ngoài.

Câu 81: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì phát triển tâm vận không phù hợp theo tuổi. Trong năm qua, trẻ đã được vật lý trị liệu và ngôn ngữ trị liệu do chậm phát triển vận động thô và ngôn ngữ. Hiện giờ cậu bé đã có thể đi lên, xuống cầu thang và chạy tốt. Vốn từ vựng của bé xấp xỉ 25 từ và chưa thể nói cụm 2 từ. Bố mẹ bé nói rằng cậu giao tiếp bằng mắt kém và không thích chơi với những trẻ khác. Lượt qua các cơ quan không ghi nhận bất thường. Trẻ tiêm phòng đầy đủ theo lịch. Chú cậu bé mắc hội chứng Down và anh họ mắc bệnh tự kỷ. Chu vi vòng đầu, chiều cao và cân nặng đều ở bách phân vị 5 (5th percentile). Thăm khám thấy khe mí mắt nhỏ, không có nhân trung và bờ môi trên mỏng. Nguyên nhân gây ra bệnh lý ở bệnh nhân này là gì?

- F. Tác dụng phụ của vaccin trong thời kì sơ sinh
- G. Đột biến gen gây thiểu năng trí tuệ fragile X (fragile X mental retardation)
- H. Phơi nhiễm với rượu trong tử cung
- I. Phơi nhiễm với cytomegalovirus trong tử cung
- J. Phơi nhiễm với phenytoin trong tử cung

K. Phơi nhiễm với rubella trong tử cung

L. Không phân ly dẫn đến 3 NST 21

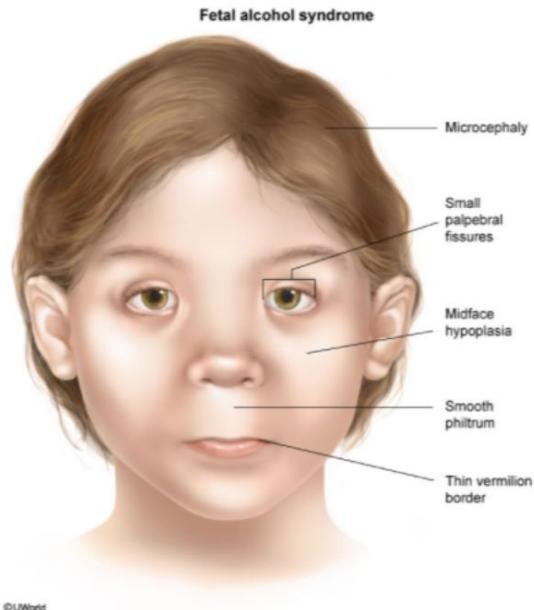
Đáp án: C

Nguyên nhân thường gặp của thiểu năng trí tuệ	
Hội chứng	Biểu hiện lâm sàng quan trọng
Hội chứng rượu bào thai	Mặt <ul style="list-style-type: none"> Nhân trung phẳng Bờ môi trên mỏng Khe mí nhỏ Đầu nhỏ
Hội chứng Down	Mặt <ul style="list-style-type: none"> Mặt phẳng (flat facial profile) Khe mí nhỏ Tai nhỏ đóng thấp Cơ thể <ul style="list-style-type: none"> Nếp gấp da gáy Rãnh đơn lòng bàn tay Ngón tay vẹo Kẽ giữa 2 ngón chân 1,2 rộng
Hội chứng Fragile X	Mặt <ul style="list-style-type: none"> Mặt dài nhỏ Trán rộng, cằm lớn Tai to Đầu to Thân hình <ul style="list-style-type: none"> Tinh hoàn lớn

Hội chứng rượu bào thai (Fetal alcohol syndrome - FAS) là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây dị tật bẩm sinh và rối loạn phát triển thần kinh có thể phòng tránh được. Mặc dù phơi nhiễm rượu trong tử cung có thể không có hậu quả rõ ràng ở một số thai nhi, hầu hết có thể mắc FAS hoặc tử vong trước sinh. Phụ nữ mang thai hoặc đang cố thụ thai nên kiêng rượu hoàn toàn vì không có một lượng rượu nào an toàn cho phụ nữ trước sinh.

FAS điển hình với 3 biến dạng hình thái mặt đặc trưng:

1. Khe mí nhỏ
2. Nhân trung phẳng
3. Đường môi trên mỏng



©UWorld

Sự phát triển chiều cao và/hoặc cân nặng bị kìm hãm ở bách phân vị ≤10th theo tuổi và giới. Đầu nhỏ là biểu hiện thường gặp, những đứa trẻ này bị rối loạn nhận thức và hành vi. Phổ kiểu hình các vấn đề phát triển thần kinh đa dạng, bao gồm khuyết tật trí tuệ, rối loạn tăng động giảm chú ý, xa lánh xã hội, chậm phát triển tâm thần và vận động. Đứa bé này có kỹ năng vận động phù hợp với trẻ 3 tuổi, nhưng kỹ năng ngôn ngữ chỉ tương ứng với trẻ 18 tháng. Cậu bé còn có các vấn đề hòa nhập xã hội tương tự rối loạn phổ tự kỷ. Chẩn đoán sớm giúp trẻ được hưởng lợi từ vật lý trị liệu, ngôn ngữ trị liệu và hoạt động trị liệu (occupational therapies).

Lựa chọn B và G. Hội chứng Down là bệnh lý di truyền thường gặp nhất gây chậm phát triển trí tuệ, và thường do không phân ly NST 21 trong giảm phân. Hội chứng Fragile X là bệnh lý di truyền liên kết NST X thường gây thiểu năng trí tuệ. Cả 2 hội chứng này đều có thể phân biệt với FAS qua thăm khám cẩn thận. (như bảng)

Lựa chọn A. Không có bằng chứng cho thấy vaccin gây ra vấn đề nhận thức hoặc hành vi.

Lựa chọn D. Cytomegalovirus là tác nhân gây nhiễm virus bẩm sinh thường gặp nhất và cũng có thể gây chậm phát triển trí tuệ. Tuy nhiên, các đặc điểm điển hình khác bao gồm điếc thính kinh, mù, vàng da, gan to, và đốm xuất huyết dưới da.

Lựa chọn E. Thiếu sản ngón tay/móng tay và sứt môi/hở hàm ếch là những triệu chứng kinh điển ở hội chứng hydantoin bào thai. Phụ nữ mang thai sử dụng phenytoin trong tam cá nguyệt thứ ba cần phải sử dụng vitamin K dự phòng để ngăn ngừa xuất huyết sơ sinh vì phenytoin có thể tăng thoái hóa vitamin K ở thai nhi. Phenytoin không liên quan đến dị dạng khuôn mặt như được tìm thấy trên bệnh nhi này.

Lựa chọn F. Ngoài chậm phát triển trí tuệ, hội chứng rubella bẩm sinh đặc trưng với điếc thính kinh, đục thủy tinh thể, gan lách to và ban xuất huyết.

Tóm tắt: Hội chứng rượu bào thai (FAS) là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây dị tật bẩm sinh, suy giảm nhận thức và rối loạn hành vi có thể phòng tránh được. Các đặc điểm trên khuôn mặt đặc trưng với khe mí nhỏ, nhân trung phẳng và bờ môi trên mỏng.

Câu 82: Một bé trai 18 tháng tuổi nằm ở khoa chăm sóc tích cực nhi khoa sau khi trải qua cuộc phẫu thuật tim. Khi trẻ 16 tháng tuổi, ba mẹ đưa bé đi khám do cậu bé có các cơn tím tái ngắt quãng mỗi khi tức giận. Thăm khám tại thời điểm đó ghi nhận âm thổi ở tim, và siêu âm tim thấy tứ chứng Fallot với hẹp động mạch phổi mức độ vừa. Thời gian đầu sau mổ bệnh nhân không có diễn biến bất thường nhưng hậu phẫu ngày thứ 4, trẻ xuất hiện thở nhanh và tăng nhu cầu oxy. Xquang ngực thấy tràn dịch màng phổi phải lượng nhiều. Sinh hóa máu và phân tích dịch màng phổi qua chọc dịch như sau:

Huyết thanh	Protein	7.0 g/dL
	Lactat dehydrogenase	70 U/L
	Hematocrit	48%
Dịch màng phổi	pH	7.45
	Protein	4.0 g/dL
	Lactat dehydrogenase	65 U/L
	Glucose	85mg/dL
	Hematocrit	0.2%
	Triglycerides	724 mg/dL ($n \leq 50$ mg/dL)
	Tế bào	300/mm ³
	Trung tính	9%
	Lympho	90%
	Ái toan	1%

Lựa chọn nào sau đây có khả năng nhất gây ra tràn dịch màng phổi ở bệnh nhân này?

- A. Nhiễm khuẩn khoang màng phổi
- B. Mất máu vào khoang màng phổi
- C. Giảm áp lực keo huyết tương
- D. Vỡ ống ngực
- E. Tăng áp lực mao mạch phổi
- F. Thấm dịch bàng bụng qua cơ hoành

Đáp án: D

Tràn dịch màng phổi xuất tiết	
Phân tích dịch màng phổi	<ul style="list-style-type: none"> • Protein dịch màng phổi/protein huyết tương > 0.5 • LDH dịch màng phổi/LDH huyết tương > 0.6 • LDH dịch màng phổi $> 2/3$ giới hạn bình thường của LDH huyết tương
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Tràn mủ màng phổi (dịch mủ, bạch cầu đa nhân trung tính chiếm ưu thế, nhuộm/nuôi cấy tác nhân dương tính) • Tràn dường chấp màng phổi (dịch trắng sữa, ↑ triglycerides) • Nguyên nhân ác tính (tế bào học bất thường) • Lao (nhuộm/nuôi cấy AFB +)

(AFB = acid-fast bacterium; LDH = Lactate dehydrogenase)

Kết quả phân tích huyết tương và dịch màng phổi ở bệnh nhân này phù hợp với tràn dịch màng phổi xuất tiết. Xuất tiết dịch xảy ra khi dịch di chuyển vào khoang màng phổi do tăng tính thấm màng phổi hoặc tính thấm mao mạch hoặc vỡ ống bạch huyết ngực. Do có sự rò dịch trực tiếp, dịch xuất tiết đặc trưng với nồng độ protein và lactate dehydrogenase cao.

Bệnh nhân bị tràn dịch dường chắp màng phổi, xảy ra khi ống ngực bị vỡ, rò dường chắp (ie, dịch bạch huyết) trực tiếp vào khoang màng phổi. Biểu hiện triệu chứng bao gồm tăng công thở, thở nhanh, thiếu oxy máu, gõ đục và phụ thuộc vào mức độ tràn dịch. Dường chắp bao gồm tế bào lympho T, globulin miễn dịch và chylomicron vận chuyển lipid chứa triglycerides. Ngoài nguyên nhân chấn thương (eg, phẫu thuật tim-lồng ngực) gây tràn dịch dường chắp màng phổi, các nguyên nhân khác bao gồm dị tật bẩm sinh, các hội chứng đặc biệt (eg, hội chứng Down, hội chứng Noonan) và nguyên nhân ác tính. Xử trí bao gồm dẫn lưu dịch thông qua chọc hút hoặc đặt dẫn lưu, giới hạn chất béo trong chế độ ăn và có thể thắt ống ngực.

Lựa chọn A. Tràn mủ màng phổi thường là tràn dịch xuất tiết do nhiễm khuẩn khoang màng phổi. Phân tích dịch màng phổi cho thấy glucose thấp, pH thấp, tăng số lượng bạch cầu, neutro (bạch cầu đa nhân trung tính) ưu thế và nuôi cấy/nhuộm Gram dương tính.

Lựa chọn B. Tràn máu màng phổi xảy ra do chảy máu vào khoang màng phổi sau chấn thương. Chọc màng phổi thấy dịch máu với hematocrit > 50% máu ngoại biên.

Lựa chọn C, E, F. Tràn dịch thấm do có sự chênh lệch giữa áp lực keo và áp lực thủy tĩnh. Ví dụ như khi mất protein (eg, hội chứng thận hư) dẫn tới giảm áp lực keo huyết tương, trong khi, tăng áp lực mao mạch phổi (eg, suy tim, thuyên tắc phổi) dẫn tới tăng áp lực thủy tĩnh, cả hai đều dẫn tới tràn dịch màng phổi. Tràn dịch màng phổi do gan cũng gây tràn dịch thấm thấu khi dịch bàng bụng từ phía dưới cơ hoành (áp lực cao hơn) đi vào khoang màng phổi (áp lực thấp hơn).

Tóm tắt: Tràn dịch dường chắp màng phổi là tràn dịch tiết do vỡ ống ngực. Phân tích dịch màng phổi thấy dịch trắng sữa có tăng triglycerides.

Câu 83: Một bé gái 10 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì chưa thể đứng được. Trẻ có thể trườn bằng hai tay và kéo lê hai chân. Trẻ được sinh ra ở thai kỳ 32 tuần, sinh thường qua ngả âm đạo do người mẹ mắc tiền sản giật có dấu hiệu nặng. APGAR 7 và 8 điểm tương ứng lúc 1 và 5 phút. Thăm khám thấy trẻ tỉnh táo, trông khỏe mạnh. Trẻ nói "mama" và "dada". Hơi tăng trương lực cơ chi trên, cả 2 chi dưới đều tăng trương lực cơ, đôi kháng mạnh với duỗi thụ động. Tăng phản xạ gân xương bánh chè. Bàn chân khoèo 2 bên nhưng không thấy bất thường hình thái nào khác. Có phản xạ Babinski ở cả 2 bên. Chẩn đoán nào sau đây thích hợp nhất với bệnh nhân trên?

- A. Bai não
- B. Hội chứng rượu bào thai
- C. Loạn dường cơ tăng trương lực
- D. Hội chứng Rett
- E. Teo cơ tủy
- F. Tủy sống bám thấp (Tethered spinal cord)

Đáp án: A

Bại não

Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Sinh non Cân nặng lúc sinh thấp
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Chậm phát triển vận động Tăng phản xạ, bất thường trương lực cơ Co giật, thiếu năng trí tuệ
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Lâm sàng (thường ở trẻ 1-2 tuổi) MRI não (eg, tổn thương hạch nền, hoại tử trắng quanh não thất)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Ngôn ngữ trị liệu, vật lý trị liệu Hỗ trợ dinh dưỡng Thuốc chống co cứng

Bại não (cerebral palsy - CP) là một rối loạn chức năng vận động không tiến triển đặc trưng với bất thường trương lực cơ, bất thường vận động và phát triển. CP thường do tổn thương não trước sinh, với trẻ sinh non (ie, < 37 tuần) là nguy cơ cao nhất. Trẻ sinh non dễ bị hoại tử trắng quanh não thất (hoại tử chất trắng do thiếu máu/nhiễm trùng) và xuất huyết não thất (chảy máu vùng tế bào mầm do cấu trúc mạch máu dễ vỡ) đi kèm với CP. Bệnh não thể thiếu máu cục bộ – thiếu oxy chu sinh cũng có thể dẫn tới CP; tuy nhiên, nguyên nhân thực sự thường không rõ ràng.

Dấu hiệu đầu tiên của CP thường là chậm các mốc phát triển vận động thô. Chẩn đoán thường được đưa ra khi trẻ 2 tuổi dựa vào đặc điểm vận động và các phân nhóm trương lực cơ như co cứng (ie, đối kháng với vận động thụ động), loạn động (ie, vận động không tự chủ) hoặc thất điều (ie, mất phối hợp). Bại não thể co cứng, như ở bệnh nhân này, là phân nhóm phổ biến nhất. Tăng trương lực cơ, tăng phản xạ chủ yếu ở chi dưới (eg, liệt cứng 2 bên), ngón chân hướng xuống dưới và vào trong (ie, bàn chân khoèo). Mặc dù việc trẻ không tự đứng được là bình thường so với tuổi thai đã được chuẩn hóa, hành động bò hai tay và kéo lê hai chân thường gặp ở bệnh nhi bại não do hai chân co cứng. Xử trí bao gồm trị liệu đa mô thức và thuốc chống co thắt để phòng ngừa và cải thiện tình trạng co cứng.

Lựa chọn B. Hội chứng rượu bào thai do tiếp xúc với rượu trước sinh thường biểu hiện với khe mí ngắn, bờ môi trên mỏng và nhân trung phẳng. Chậm phát triển trí tuệ cũng là biểu hiện thường gặp. Tuy nhiên, hội chứng rượu bào thai không đi kèm với sự co cứng, và bệnh nhân này không có các bất thường về hình thái.

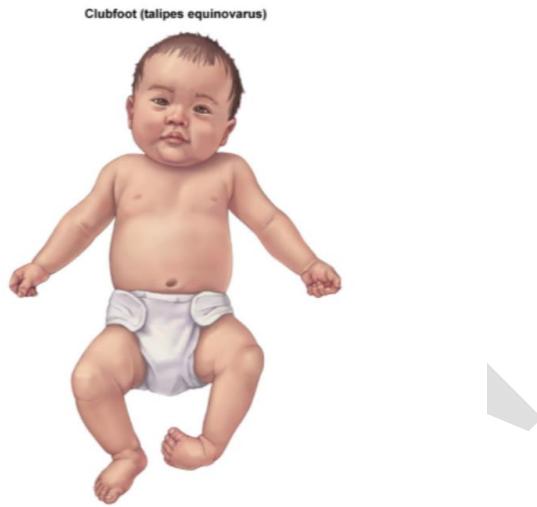
Lựa chọn C. Loạn dưỡng cơ tăng trương lực, thường được tìm thấy ở người lớn, đặc trưng với yếu cơ mặt và cơ ngón chi, chậm giãn cơ (eg, khó nhả nắm đấm).

Lựa chọn D. Hội chứng Rett là rối loạn phát triển thần kinh đặc trưng với sự phát triển bình thường trong năm đầu tiên, sau đó não bộ bắt đầu thoái triển, các cử động lặp lại, không chủ đích (eg, vặn tay). Nó không liên quan đến liệt cứng hai bên.

Lựa chọn E. Teo cơ tủy là bệnh di truyền lặn trên NST thường có thể biểu hiện chậm các mốc phát triển vận động thô, nhưng bệnh nhân thường có yếu cơ gốc chi và giảm trương lực cơ, không phải tăng trương lực.

Lựa chọn F. Tủy sống bám thấp làm kéo dài tủy sống gây teo và yếu cơ chi dưới, giảm hoặc mất phản xạ (không được tìm thấy trên bệnh nhân này). Hầu hết trẻ đều biết đi trước khi xuất hiện triệu chứng.

Tóm tắt: Bại não là bệnh rối loạn chức năng vận động không tiến triển với trẻ sinh non là yếu tố nguy cơ hàng đầu. Triệu chứng thường gặp nhất là chậm các mốc vận động thô ở trẻ như co cứng cơ (eg, tăng trương lực cơ, tăng phản xạ.)

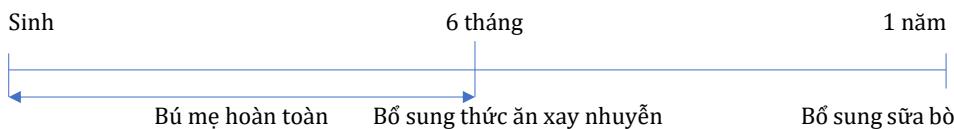


Câu 84: Một bé gái 10 tuần tuổi được đưa đến khám theo lịch hẹn sau khi bỏ lỡ lịch khám 2 tuần trước. Trẻ được sinh ở thai kỳ 34 tuần và nặng 2.2kg lúc sinh. Bé bú sữa mẹ hoàn toàn, và phát triển phù hợp theo tuổi. Thăm khám thấy trẻ hơi xanh xao, còn lại bình thường. Mẹ bé có chế độ ăn uống cân đối bao gồm các món ăn được chế biến từ thịt. Ở thời điểm này, can thiệp dinh dưỡng nào dưới đây phù hợp nhất với bệnh nhi trên?

- A. Bổ sung trứng và thịt vào khẩu phần
- B. Bổ sung nước hoa quả vào khẩu phần
- C. Bổ sung rau xay nhuyễn vào khẩu phần
- D. Bổ sung sắt và vitamin D
- E. Không bổ sung gì thêm
- F. Bổ sung vitamin B12
- G. Bổ sung vitamin C

Đáp án: D

Mốc thời gian dinh dưỡng cho trẻ trong năm đầu



Thiếu máu thiếu sắt là bệnh lý thiếu vi chất dinh dưỡng thường gặp nhất ở trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ, thường không có triệu chứng. Trẻ được sinh đủ tháng, khỏe mạnh có đủ sắt dự trữ để tránh thiếu máu thiếu sắt cho đến khi trẻ được 4-6 tháng tuổi, không kể tới lượng sắt nạp vào qua thức ăn. Tuy nhiên, thiếu máu thiếu sắt ở mẹ, sinh non và bổ sung sữa bò sớm trước 12 tháng tuổi làm tăng nguy cơ thiếu máu thiếu sắt ở trẻ.

Sữa mẹ chỉ chứa một lượng nhỏ vitamin D, không đáp ứng đủ nhu cầu hàng ngày của trẻ. Trẻ bú sữa mẹ hoàn toàn nên được bổ sung 400UI vitamin D mỗi ngày trong tháng đầu tiên.

Trẻ này sinh non và bú sữa mẹ hoàn toàn, vì thế có nguy cơ cao mắc bệnh thiếu máu thiếu sắt, nên được bổ sung cả sắt và vitamin D. Trẻ sinh non nên được bổ sung sắt cho tới khi được 1 tuổi.

Lựa chọn A và C. Viện hàn lâm Nhi khoa Hoa Kỳ (AAP) khuyến cáo cho trẻ bú sữa mẹ hoàn toàn trong 6 tháng đầu do cho ăn thức ăn đặc quá sớm sẽ làm tăng nguy cơ nhiễm trùng tiêu hóa. Hoa quả và rau xay nhuyễn nên được thêm vào trước khi bổ sung protein từ thịt xay nhuyễn. Không có bằng chứng cho thấy việc bổ sung thêm các thức ăn dễ gây dị ứng như trứng làm sẽ tăng nguy cơ dị ứng, những thực phẩm này có thể bổ sung sau 6 tháng tuổi.

Lựa chọn B. Mặc dù một số nước ép hoa quả có chứa vitamin, AAP không khuyến cáo bổ sung nước ép vào chế độ ăn của trẻ trong năm đầu. Với những gia đình lựa chọn thức uống này, không nên cho trẻ uống quá 4-6 ounces một ngày và không uống qua bình do làm tăng nguy cơ sâu răng.

Lựa chọn F. Bổ sung vitamin B12 được khuyến cáo cho trẻ bú mẹ hoàn toàn khi mẹ ăn chay nghiêm ngặt.

Lựa chọn G. Thiếu vitamin C rất hiếm ở trẻ bú mẹ hoàn toàn vì sữa mẹ chứa đủ lượng vitamin C cho nhu cầu hàng ngày của trẻ cho đến khi trẻ ít nhất 6 tháng tuổi.

Tóm tắt: *Trẻ nhũ nhi đủ tháng có đủ lượng sắt dự trữ để dự phòng thiếu máu trong 4-6 tháng đầu bất kể lượng sắt nạp vào trong chế độ ăn. Nguy cơ thiếu máu thiếu sắt tăng lên đáng kể ở trẻ sinh thiếu tháng. Nên bổ sung sắt ngay sau sinh ở trẻ non tháng bú mẹ hoàn toàn và tiếp tục cho đến khi trẻ 1 tuổi. Tất cả trẻ bú mẹ hoàn toàn đều nên được bổ sung vitamin D.*

Câu 85: Bé trai một ngày tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì tím nặng dần. Cậu bé được sinh thường qua ngả âm đạo tại nhà. Người mẹ không được chăm sóc tiền sản và không chắc chắn về tuổi thai lúc sinh. Em ổn sau khi sinh và được cho bú sữa mẹ vài lần. Hai giờ trước, em khởi phát thở nhanh và tím tái. Khám thấy bệnh nhi tụt huyết áp. Độ bão hòa oxy mao mạch tay phải là 80% khí phòng và không cải thiện sau khi thở oxy 100%. Thăm khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi tím toàn thân. Khám tim cho thấy nhịp nhanh đều, không âm thổi. Bệnh nhi thở nhanh nhưng âm phổi bình thường hai phế trường. X quang ngực bình thường. Bệnh nhi đang chờ để được siêu âm tim. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

HCT	60%	(bình thường: 47%-65%)
PLT	240,000/mm ³	
WBC	9,000/mm ³	

Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

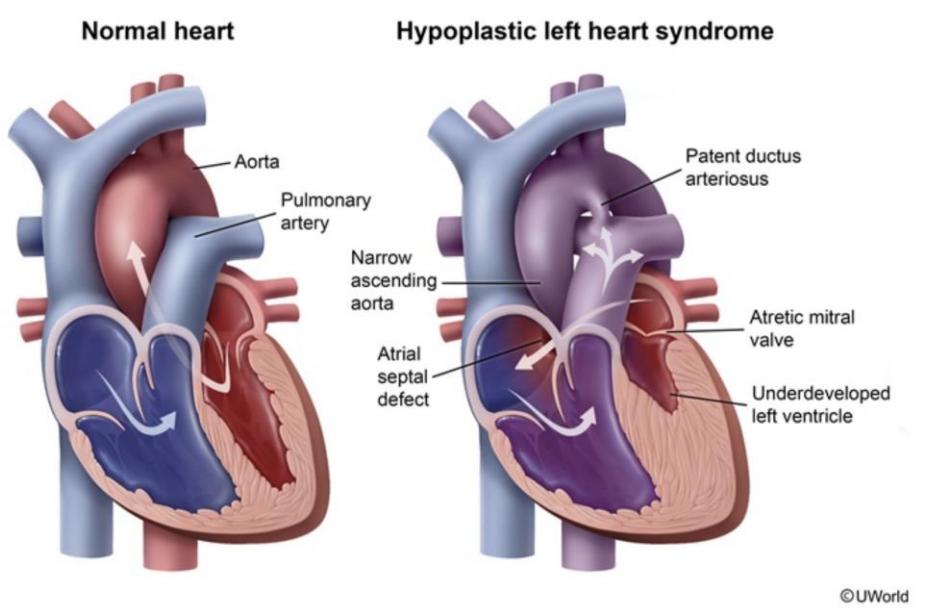
- M. Indomethacin
- N. Thay máu bán phần (partial exchange transfusion)
- O. Prostaglandin E1
- P. Sildenafil
- Q. Surfactant

Đáp án: C

Bệnh tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch
<ul style="list-style-type: none">• Hẹp eo động mạch chủ• Chuyển vị đại động mạch dạng dextro• Hội chứng thiếu sân tim trái• Nối liền bất thường tĩnh mạch phổi toàn phần (total anomalous pulmonary venous connection)• Không lỗ van ba lá

Trẻ sơ sinh một ngày tuổi tụt huyết áp khởi phát nhanh chóng, tím tái và giảm oxy mô không cải thiện khi thở oxy 100% (test oxy liều cao – hyperoxia challenge). Bệnh cảnh này nghĩ nhiều đến **dị tật tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch**, diễn tiến lâm sàng xấu đi đột ngột sau giai đoạn đầu đòi bình thường gợi ý tình trạng đóng ống động mạch làm ảnh hưởng đến dòng máu.

Trong bệnh tim bẩm sinh có tím phụ thuộc ống động mạch, dòng máu từ thất phải đến phổi bị gián đoạn; thay vào đó, máu nghèo oxy đi qua shunt phải – trái (ví dụ như máu qua thông liên nhĩ hoặc thông liên thất). Lúc sinh, ống động mạch (nối động mạch chủ với thân động mạch phổi) còn mỏng, cho dòng **máu nghèo oxy** đi từ động mạch chủ qua ống động mạch đến phổi. Khi **ống động mạch bắt đầu đóng** trong 24 giờ đầu, lưu lượng máu đến phổi giảm, máu nghèo oxy được đưa vào tuần hoàn hệ thống nhiều hơn, làm tình trạng **tím nặng hơn**. Trong một số dị tật tim phụ thuộc ống động mạch khác (ví dụ như **hội chứng thiếu sân tim trái**, hẹp eo động mạch chủ), ống động mạch có vai trò cung cấp đủ lưu lượng máu cho tuần hoàn hệ thống (hơn là cho tuần hoàn phổi); vì vậy khi ống động mạch đóng, tình trạng tụt huyết áp và giảm tưới máu mô xảy ra.



©UWorld

Dị tật tim phụ thuộc ống động mạch đòi hỏi duy trì ống động mạch. **Prostaglandin E1** là một thuốc **giãn mạch** ngăn ngừa đóng ống động mạch, nhờ vậy duy trì tuần hoàn phổi hoặc tuần hoàn hệ thống tuỷ thuộc vào loại dị tật tim. Thuốc này có thể được chỉ định ngay cả khi ống động mạch đã đóng vì vẫn có thể giúp tái thiết lập ống động mạch (như bệnh nhi trên đã không còn âm thổi đặc trưng (machine-like) của PDA - còn ống động mạch). Truyền prostaglandin E1 có thể được chỉ định trước khi có chẩn đoán xác định.

(Lựa chọn A) Indomethacin là thuốc kháng viêm không steroid úc chế hình thành prostagladin và tạo điều kiện cho ống động mạch đóng lại. Thuốc này có thể được chỉ định trong trường hợp trẻ sơ sinh còn ống động mạch đơn độc (ví dụ như có âm thổi như máy [machine-like], liên tục), kích thước lớn, không tự đóng, vì những bệnh nhi này có nguy cơ cao bị suy tim và tăng áp phổi do shunt trái – phải. Trên bệnh nhi này, đóng ống động mạch sẽ làm nặng thêm tình trạng bệnh.

(Lựa chọn B) Thay máu bán phần được chỉ định để giảm hematocrit ở trẻ sơ sinh bị đa hồng cầu. Đa hồng cầu có thể dẫn đến giảm oxy mô và tím, tuy nhiên hematocrit của bệnh nhi này trong giới hạn bình thường.

(Lựa chọn D) Sildenafil là một thuốc giãn mạch máu phổi được dùng trong điều trị tăng áp phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh. Bệnh nhi này có diễn tiến lâm sàng xấu đi đột ngột, tụt huyết áp, giảm độ bão hòa oxy mao mạch ở vị trí chi trước ống động mạch (ví dụ như tay phải), gợi ý nhiều đến bệnh tim bẩm sinh hơn tăng áp phổi.

(Lựa chọn E) Surfactant có thể được chỉ định trong hội chứng nguy kịch hô hấp (RDS) mức độ nặng. RDS phổ biến hơn ở trẻ sinh non, khởi phát ngay sau khi sinh, có hình ảnh thâm nhiễm dạng kính mờ trên phim x quang.

Tóm tắt: Khi ống động mạch đóng, bệnh tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch sẽ biểu hiện tím nếu lưu lượng máu đến phổi bị gián đoạn, hoặc tụt huyết áp nếu lưu lượng máu vào tuần hoàn hệ thống bị gián đoạn. Prostaglandin E1 có tác dụng duy trì ống động mạch và ngăn ngừa tử vong ở trẻ sơ sinh mắc bệnh tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch.

Câu 86: Bé trai 2 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau một cơn co cứng - co giật toàn thể hóa tại nhà kéo dài 2 phút, sau đó tự thoái lui. Trước đó bệnh nhi sinh hoạt bình thường, đến sáng nay em bắt đầu đau bụng và khi sờ vào người có cảm giác nóng. Em không nôn nhưng có tiêu chảy toé nước lượng nhiều trong 24h qua và hiện tại tiêu chảy phân nhầy nhớt màu đỏ thẫm. Nhiệt độ 39.7 độ C (103.5 độ F), huyết áp 100/62 mmHg, mạch 140/phút, nhịp thở 26/phút. Bệnh nhi tỉnh, hoạt bát và hợp tác. Đồng tử phản xạ ánh sáng đều hai bên, đáy mắt bình thường. Niêm mạc miệng khô. Bụng mềm, tăng nhu động ruột, đau khi ấn bụng dưới hai bên. Gan lách không to, không có khối ở bụng. Khám thần kinh số và phản xạ gân xương bình thường. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp nhất với các triệu chứng của bệnh nhi này?

- H. *Clostridium perfringens*
- I. *Escherichia coli* sinh độc tố ruột
- J. *Giardia intestinalis*
- K. Bệnh đại tràng do viêm (inflammatory bowel disease)
- L. Lòng ruột
- M. Rotavirus
- N. *Shigella sonnei*

Đáp án: G

Tiêu chảy nhiễm trùng			
Tác nhân	Bệnh sử	Điều trị	Biến chứng
<i>Escherichia coli</i> O157:H7	• Ăn thịt bò tái	• Điều trị hỗ trợ	• HUS
<i>Shigella</i>	• Ăn/uống thực phẩm bị phơi nhiễm • Đợt bùng phát dịch (ví dụ như ở nhà trẻ)	• Điều trị hỗ trợ • Kháng sinh nếu nặng	• Ít gây HUS hơn • Co giật (ở trẻ em)
<i>Campylobacter</i>	• Ăn thịt sống hoặc tái	• Điều trị hỗ trợ • Kháng sinh nếu nặng	• GBS
<i>Salmonella</i> (có thể tiêu chảy không máu)	• Ăn thịt gà chưa nấu chín • Tiếp xúc với bò sát	• Điều trị hỗ trợ • Kháng sinh nếu nặng	• Nhiễm khuẩn huyết (bacteremia)

GBS = hội chứng Guillain-Barré; HUS = hội chứng táo huyết - ure huyết cao

Bệnh nhi này có các triệu chứng gợi ý **nhiễm trùng tiêu hóa cấp tính** (ví dụ như sốt, đau bụng, tiêu chảy phân máu), có thể do các tác nhân như *Shigella*, *Campylobacter*, *Salmonella*, và *Escherichia coli* O157:H7. Ở trẻ em, **co giật** trong bệnh cảnh nhiễm trùng tiêu hóa nghỉ nhiều đến tác nhân *Shigella*. *S. sonnei* lây truyền qua thức ăn hoặc nước uống bị phơi nhiễm, và đôi khi liên quan đến những đợt bùng phát dịch trong môi trường cộng đồng (ví dụ như nhà trẻ) do chỉ cần liều lây nhiễm (infectious dose) thấp để truyền từ người sang người.

Nhiễm trùng tiêu hóa do *Shigella* khởi phát đột ngột với các biểu hiện **sốt cao, đau quặn bụng**, ban đầu tiêu chảy toé nước sau đó tiêu chảy phân nhầy nhớt và/hoặc phân máu. **Co giật** là biến chứng nặng có thể gặp ở **trẻ em** nhiễm *Shigella*. Co giật có thể do sốt trong bệnh cảnh nhiễm khuẩn (sốt cao co giật) hoặc do độc tố ruột của chính vi khuẩn gây bệnh. Các biến chứng khác có thể gặp bao gồm sa trực tràng (do viêm trực tràng mức độ nặng), nhiễm khuẩn huyết (tăng tì lệ tử vong), và hội chứng tán huyết – ure huyết cao (HUS).

Chẩn đoán xác định dựa vào cấy phân, điều trị hỗ trợ (ví dụ như bù nước) cũng như điều trị kháng sinh đối với những bệnh nhân có triệu chứng nặng. Các triệu chứng thường thoái lui trong một tuần. Trái ngược với tiêu chảy do *E. coli* O157:H7, kháng sinh không làm tăng nguy cơ HUS trên bệnh nhân nhiễm *Shigella*.

(Lựa chọn A, B và C) *Clostridium perfringens*, *E. coli* sinh độc tố ruột và *Giardia intestinalis* gây ra tiêu chảy toé nước không có máu. Sốt không thường gặp trong các bệnh cảnh nhiễm trùng này, và không kèm theo co giật.

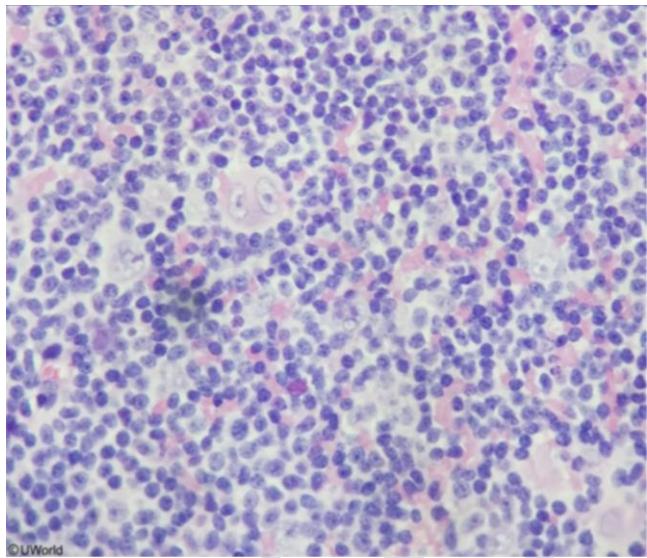
(Lựa chọn D) Bệnh viêm ruột (IBD – inflammatory bowel disease), hiếm gặp ở trẻ <5 tuổi, có thể gây đau bụng, sốt, tiêu chảy có máu. Tuy nhiên, các triệu chứng thường khởi phát từ từ và không kèm theo co giật. Ngoài ra, bệnh nhi này không có các biểu hiện ngoài đường tiêu hóa của IBD (ví dụ như viêm miệng áp tơ [aphthous stomatitis], phát ban).

(Lựa chọn E) Lồng ruột gặp ở trẻ nhỏ (từ 6 tháng đến 3 tuổi) với các triệu chứng đau bụng từng cơn và tiêu phân máu (giống “thạch quả lý chua đỏ - currant jelly”). Lồng ruột ít khi biểu hiện sốt và không kèm theo co giật. Ngoài ra, khám bụng vào thời điểm giữa các cơn đau thường không ghi nhận triệu chứng thực thể hoặc chỉ khám thấy đau bụng khu trú (ví dụ như đau bụng trên/giữa bên phải).

(Lựa chọn F) Rotavirus là tác nhân gây sốt; nôn; và tiêu chảy toé nước ô ạt ở trẻ em chưa được tiêm ngừa. Trường hợp nặng có thể dẫn đến mất nước, co giật và bệnh lý não (encephalopathy). Triệu chứng tiêu chảy có máu trên bệnh nhi này nghĩ nhiều hơn đến nhiễm *Shigella*.

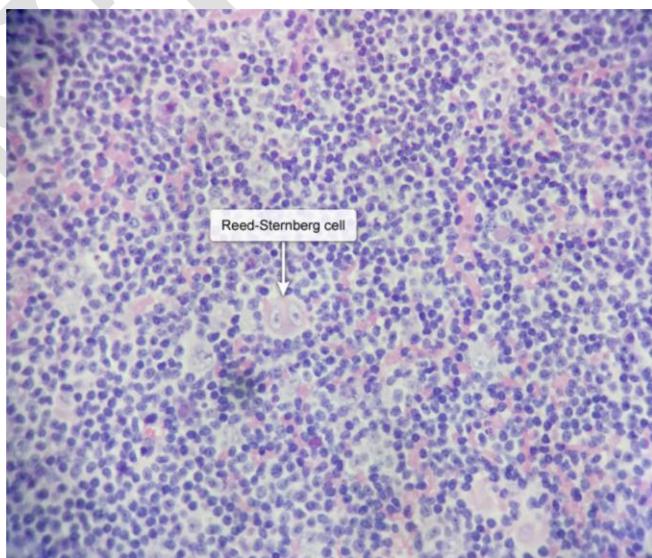
Tóm tắt: Nhiễm trùng tiêu hóa do *Shigella sonnei* biểu hiện cấp tính với các triệu chứng sốt cao, đau quặn bụng, tiêu chảy nhầy nhớt và/hoặc có máu. Bệnh ở trẻ em có thể kèm theo co giật.

Câu 87: Bệnh nhân nam 16 tuổi được đưa đến phòng khám vì những đợt sốt ngắt quãng. Bệnh nhân có triệu chứng từ sau chuyến đi săn thỏ ở Pennsylvania một tháng trước. Ban đầu, bệnh nhân sốt vài ngày một lần; tuy nhiên trong 2 tuần qua, đỉnh nhiệt độ mỗi ngày ≥ 38.1 độ C (100.6 độ F). Bệnh nhân uống acetaminophen hàng ngày, nhưng chỉ giúp giảm sốt tạm thời. Từ sau chuyến đi, bệnh nhân cũng nhận thấy có một khối sưng trên xương đòn phải, hiện nay kích thước đã tăng gấp $\frac{1}{4}$ so với ban đầu. Không khó thở, không đổ mồ hôi về đêm, không sụt cân. Bệnh nhân không có bệnh mạn tính, tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhà có nuôi 3 con mèo. Bệnh nhân có hoạt động tình dục và có 3 bạn tình tính đến thời điểm hiện tại. Nhiệt độ 38.3 độ C (100.9 độ F). Khám lâm sàng sờ thấy nhiều hạch nhỏ ở vùng cổ trước bên phải; một hạch đơn độc kích thước 2.5 cm mặt độ chắc ở hố thương đòn phải. Khám tim phổi bình thường. Bụng mềm, không có khối. Kết quả sinh thiết hạch được thể hiện bên dưới. Chẩn đoán nào dưới đây là phù hợp nhất trên bệnh nhân này?



- A. Nhiễm HIV cấp tính
- B. Bệnh mèo cào (cat scratch disease)
- C. Lymphoma Hodgkin
- D. Bệnh Lyme
- E. Sarcoidosis
- F. Lao

Đáp án: C

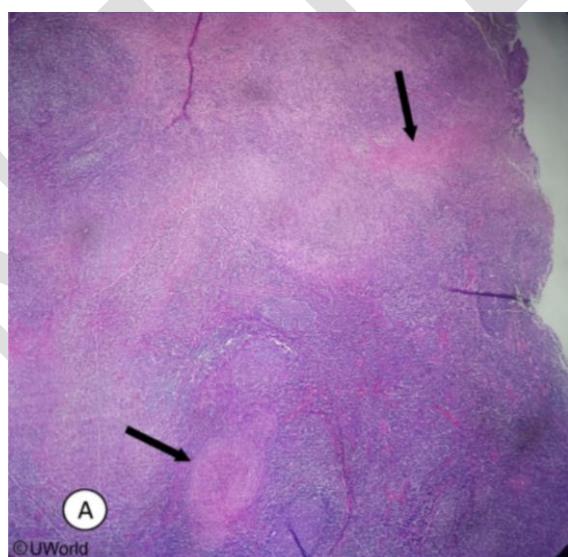


Kết quả sinh thiết hạch cho thấy có tế bào Reed-Sternberg (bạch cầu lympho đa nhân kích thước lớn), đặc trưng của bệnh **lymphoma Hodgkin** (HL), là bệnh ung thư phổ biến nhất ở độ tuổi vị thành niên (15-19 tuổi). HL thường biểu hiện các triệu chứng B toàn thân (systemic B symptoms) (ví dụ như **sốt kéo dài**, đổ mồ hôi về đêm, sụt cân) và hạch sưng thành một khối mập đúc chắc không đau. Nổi hạch vùng cổ thường gặp trong các bệnh cảnh nhiễm trùng, tuy nhiên **hạch thượng đòn** đơn độc kích thước lớn trên bệnh nhân này gợi ý nhiều đến bệnh lý ác tính.

X quang được chỉ định để tìm **u trung thất**, thường gặp ở đa số các bệnh nhân HL và có thể gây ra các triệu chứng chèn ép (ví dụ như khó nuốt, khó thở) nếu có kích thước lớn. Chẩn đoán xác định bằng sinh thiết hạch; sự hiện diện của tế bào Reed-Sternberg đặc hiệu cho bệnh HL. Trẻ em và thanh thiếu niên mắc bệnh có tiên lượng tốt (tỉ lệ khỏi bệnh >85%) với liệu pháp hoá trị kết hợp.

(Lựa chọn A) HL thường gặp trên bệnh nhân nhiễm HIV nhiều hơn (so với người không nhiễm) nhưng thường đi kèm với tình trạng suy giảm miễn dịch lâu dài; vì vậy, HL ít khi khởi phát đồng thời với nhiễm HIV cấp tính. Hơn nữa, bệnh nhân này ít nghĩ nhiễm HIV cấp; nhiễm HIV cấp có thể gây sốt và nổi hạch, tuy nhiên thường có biểu hiện viêm họng, nổi ban và tiêu chảy kèm theo; ngoài ra, nổi hạch trong HIV thường là hạch nách, hạch cổ và hạch vùng chẩm.

(Lựa chọn B) Bệnh mèo càò (*Bartonella henselae*) có các biểu hiện nổi sẩn trên da, sốt và sưng ≥1 hạch vùng. Mô bệnh học cho thấy hình ảnh tăng sản lympho không điển hình và các vùng **hoại tử**.

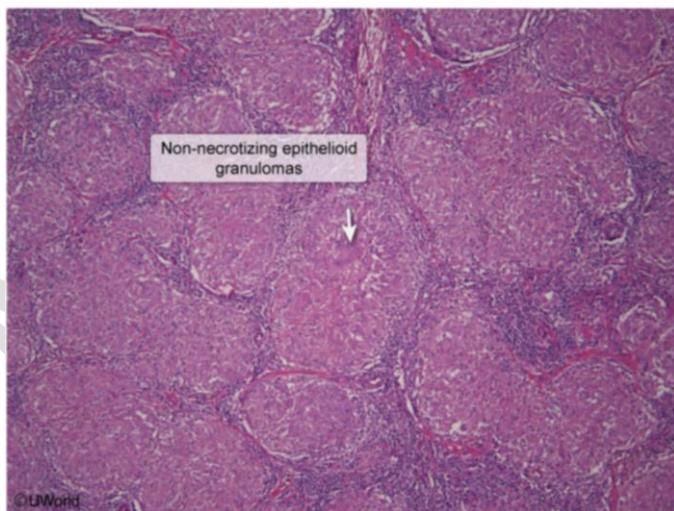


(Lựa chọn D) Bệnh Lyme thường có biểu hiện **phát ban mắt bò** (erythema migrans rash) sau khi bị bọ ve đốt. Bệnh nhân có thể bị sốt nhưng thường không nổi hạch. Triệu chứng nổi hạch thượng đòn và không phát ban trên bệnh nhân này làm cho chẩn đoán HL phù hợp hơn.



(Lựa chọn E và F) Sarcoidosis và lao (TB) có thể gây sốt, sụt cân và nổi hạch, nhưng thường kèm theo các triệu chứng hô hấp (ví dụ như ho). Sinh thiết mô sarcoidosis cho thấy hình ảnh u hạt không hoại tử (noncaseating granulomas), trong khi sinh thiết mô lao cho thấy hình ảnh u hạt hoại tử (caseating granulomas) và tế bào đa nhân khổng lồ.

Sarcoid lymphadenopathy



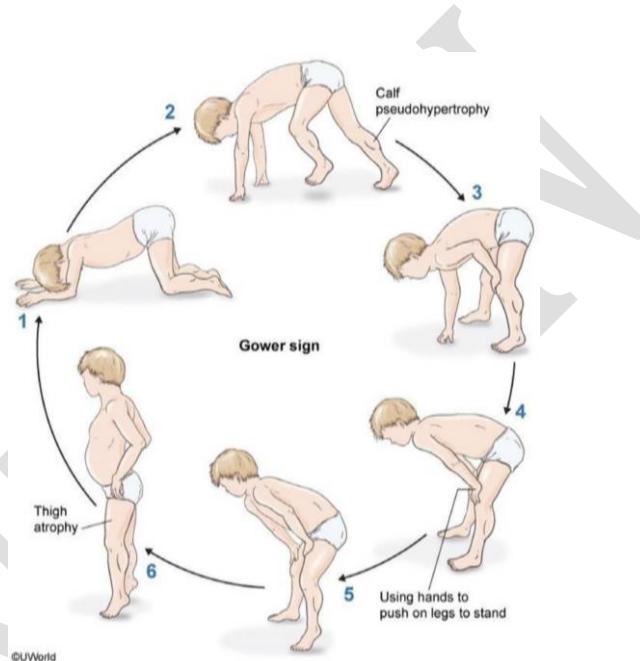
Tóm tắt: Sốt kéo dài và nổi hạch (cụ thể là hạch thượng đòn) là biểu hiện thường gặp trong bệnh lymphoma Hodgkin. Chẩn đoán xác định dựa vào hình ảnh tế bào Reed-Sternberg trên sinh thiết hạch.

Câu 88: Bé trai 18 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì vấn đề về sự phát triển. Bố mẹ lo lắng vì em chưa biết đi một mình trong khi anh trai em biết đi từ lúc 12 tháng tuổi. Bệnh nhi phải vịn vào các vật dụng trong nhà để đứng và đi lại. Em có thể giao tiếp cụm 2-3 từ và làm theo các yêu cầu đơn giản. Bệnh nhi có thể xếp 6 khối lập phương chồng lên nhau, uống nước bằng ống hút và tự ăn thức ăn đặc (table foods - là bất kì

thức ăn nào miễn là không phải thức ăn được nghiền). Chiều cao, cân nặng và vòng đầu ở bách phân vị 20th, như lần khám trước. Khi khám lâm sàng, em phải chống tay lên chân để đứng dậy và trông có vẻ đau. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Cận lâm sàng hình ảnh học não bộ
- B. Định lượng creatine kinase
- C. Phân tích nhiễm sắc thể đồ
- D. Theo dõi
- E. Định lượng TSH huyết thanh

Đáp án: B



Bệnh nhi trên có triệu chứng sớm của bệnh **loạn dystrof cơ Duchenne** (Duchenne muscular dystrophy – DMD), một bệnh lý di truyền gen lặn liên kết nhiễm sắc thể X gây mất hoặc suy giảm rõ rệt lượng dystrophin trong sợi cơ. Đây là bệnh loạn dystrof cơ thường gặp nhất ở trẻ em, đặc trưng bởi sự **yếu cơ** tiến triển nghiêm trọng.

Bệnh cảnh điển hình là một đứa trẻ **chậm phát triển vận động thô** (gross motor) nhưng kỹ năng vận động tinh (fine motor) và ngôn ngữ phát triển bình thường (như trên bệnh nhi này). Bệnh nhân DMD thường không thể tự **đi** lại cho đến khi **>18 tháng tuổi** và thường gặp khó khăn khi chạy, nhảy, leo cầu thang. Bệnh nhân cũng thường bị té ngã hoặc mệt khi vận động.

Dấu Gower, bệnh nhân phải chống tay lên chân để đứng dậy, thường biểu hiện từ lúc nhỏ do teo và yếu cơ gốc chi dưới. Trong giai đoạn đầu thời thơ ấu, bắp chân thường tăng kích thước do mỡ thay thế cơ (giả phì đại). Yếu cơ tiến triển dẫn đến cứng khớp (joint contracture), hầu hết bệnh nhân phải ngồi xe lăn khi đến tuổi thanh thiếu niên.

Định lượng creatinine kinase là công cụ sàng lọc đầu tay để đánh giá bệnh lý cơ, creatinine kinase **tăng** rõ rệt ở trẻ mắc DMD. Theo tiến trình của bệnh, lượng creatinin kinase sẽ giảm do cơ đã bị thay thế nhiều bởi mỡ và chất xơ. Chẩn đoán xác định dựa vào phân tích gen cho thấy đột biến gen dystrophin.

(Lựa chọn A) Cận lâm sàng hình ảnh học não bộ nên được chỉ định khi bệnh nhân có triệu chứng bại não (ví dụ như tăng trương lực cơ) hoặc bệnh lý thoái hoá thần kinh (neurodegenerative disorder) (ví dụ như chậm phát triển toàn diện – global developmental delay). Bệnh nhi này có dấu Gower và chậm phát triển vận động thô đơn độc nên nghĩ nhiều đến bệnh lý cơ.

(Lựa chọn C) Phân tích nhiễm sắc thể đồ xác định hội chứng Down, cũng thường biểu hiện chậm phát triển vận động. Tuy nhiên, bệnh nhân thường có chậm phát triển ngôn ngữ và các đặc điểm dị hình kèm theo (ví dụ như nếp mí rẽ quạt – epicanthal fold, nếp ngang lòng bàn tay đơn độc – single palmar crease). Ngoài ra, hội chứng Down không có dấu Gower.

(Lựa chọn D) Theo dõi là không phù hợp đối với bệnh nhi không thể tự đi lại khi đã 18 tháng tuổi, đặc biệt là khi thấy rõ dấu Gower.

(Lựa chọn E) Tăng TSH gấp trong bệnh nhược giáp, có thể biểu hiện chậm phát triển, yếu và giảm tốc độ tăng chiều cao. Ngược lại, tốc độ tăng chiều cao của bệnh nhi này duy trì ở bách phân vị 20th nên chẩn đoán này không phù hợp.

Tóm tắt: *Loạn sản cơ Duchenne biểu hiện các triệu chứng chậm phát triển vận động thô (ví dụ, chậm biết đi), dấu Gower và yếu cơ tiến triển. Xét nghiệm sàng lọc ban đầu ghi nhận tăng creatinine kinase và thường chẩn đoán xác định dựa vào phân tích gen.*

Câu 89: Một bé gái 12 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì nôn ói và tiêu chảy. Em bệnh 3 ngày nay với biểu hiện sốt nhẹ và tiêu chảy. Em bỏ ăn nhưng vẫn uống một chút nước, đến ngày hôm qua thì bắt đầu nôn. Em làm ướt 1 miếng tã trong 24 giờ qua. Nhiệt độ 38 độ C (100.4 độ F), mạch 110/phút, nhịp thở 25/phút, huyết áp 90/50 mmHg. Khám lâm sàng cho thấy bệnh nhi li bì, mắt trũng. Niêm mạc khô, thời gian đở đầy mao mạch (CRT) 3-4 giây. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Bù nước qua đường uống
- B. 20mL/kg normal saline tĩnh mạch (NaCl 0.9%)
- C. 20mL/kg D5 normal saline tĩnh mạch
- D. 20mL/kg 1/2 normal saline tĩnh mạch (NaCl 0.45%)
- E. 20mL/kg 1/4 normal saline tĩnh mạch (NaCl 0.225%)

Đáp án B.

Trẻ em có nguy cơ **giảm thể tích nội mạch** do tần suất nhiễm trùng tiêu hóa cao, tỷ số diện tích bề mặt-thể tích cao cũng làm tăng khả năng mất nước không nhận biết được (insensible water loss); bên cạnh đó trẻ em không có khả năng tự bổ sung nước hoặc nói lên nhu cầu của bản thân cũng góp phần vào nguy cơ giảm thể tích nội mạch.

Bước đầu tiên trong xử trí bệnh nhi mất nước là **đánh giá độ nặng**. Phương pháp lí tưởng tiếp cận tình trạng mất nước là xác định sự thay đổi cân nặng của trẻ, vì sụt cân cấp tính 1kg tương đương mất 1L dịch. Tuy nhiên, cân nặng trẻ em thay đổi liên tục dẫn đến khó xác định

chính xác cần năng trước khi bệnh của trẻ. Vì vậy, độ nặng mất nước thường được đánh giá bằng bệnh sử và khám lâm sàng, gồm các mức độ như sau:

1. Mất nước mức độ nhẹ (mất 3-5% thể tích) biểu hiện qua bệnh sử giảm lượng nước nhập và tăng lượng nước mất, không có hoặc có rất ít triệu chứng lâm sàng.
2. Mất nước mức độ trung bình (mất 6-9% thể tích) biểu hiện các triệu chứng giảm độ đàn hồi da (dấu véo da mất chậm), niêm mạc khô, mạch nhanh, bút rút, thời gian đỗ đầy mao mạch kéo dài (2-3 giây) và giảm lượng nước tiểu.
3. Mất nước mức độ nặng (mất 10-15% thể tích) biểu hiện các triệu chứng da lạnh ẩm, thời gian đỗ đầy mao mạch kéo dài (>3 giây), môi khô nẻ, niêm mạc khô, mắt trũng, thóp lõm (nếu chưa đóng thóp), mạch nhanh, lờ mờ, thiếu niệu hoặc vô niệu. Bệnh nhi có thể tụt huyết áp hoặc có triệu chứng shock khi mất nước mức độ nặng.

Liệu pháp bù nước qua đường uống là điều trị đầu tiên ở trẻ em mất nước mức độ nhẹ đến trung bình. Trẻ mất nước mức độ trung bình đến nặng (như ca này) cần được hồi sức ngay với **truyền dịch tĩnh mạch** để hồi phục tái tưới máu và phòng ngừa tổn thương cơ quan đích. **Dung dịch tĩnh thể đẳng trương** là loại dung dịch tĩnh thể duy nhất được khuyến cáo để bồi hoàn dịch đường tĩnh mạch ở trẻ em.

(Lựa chọn A) Bù nước qua đường uống là lựa chọn điều trị đầu tay trong mất nước mức độ nhẹ đến trung bình, nhưng mất nhiều thời gian để hồi phục hoàn toàn tái tưới máu ở bệnh nhân mất nước mức độ nặng.

(Lựa chọn C) Dịch truyền chứa dextrose không phải là lựa chọn đầu tay để bồi hoàn dịch đường tĩnh mạch, tuy nhiên dextrose nên được thêm vào dịch truyền duy trì.

(Lựa chọn D và E) 1/2 Normal saline (NaCl 0.45%) và 1/4 normal saline (NaCl 0.225%) là các dung dịch nhược trương và không nên là lựa chọn đầu tay trong bồi hoàn dịch đường tĩnh mạch vì có thể dẫn đến các bất thường điện giải hoặc phù não. Chỉ những dịch truyền đẳng trương mới được sử dụng để bồi hoàn thể tích nội mạch.

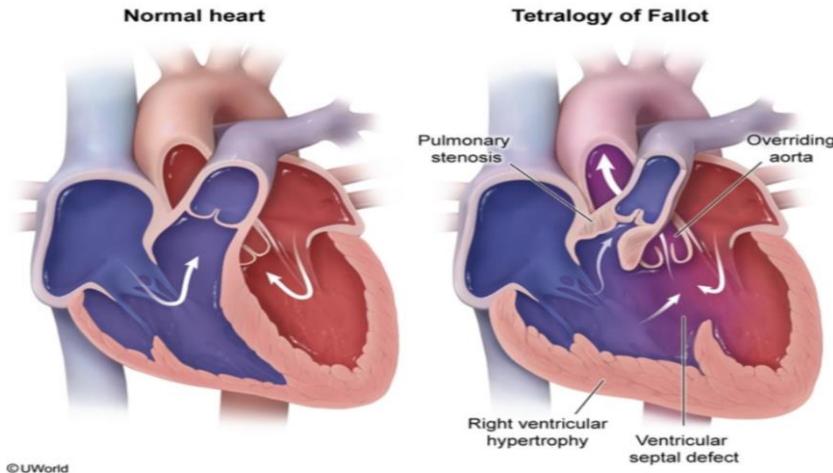
Tóm tắt: *Mất nước mức độ trung bình đến nặng ở trẻ em nên được điều trị bằng truyền nhanh (bolus) dung dịch đẳng trương.*

Câu 90: Bé trai 3 tháng tuổi được gấp rút đưa đến phòng cấp cứu vì tím tái. Em có vẻ "xanh xao" (bluish-pale) trong lúc bú bình sáng nay và vẫn "tím tái" (dusky) đến thời điểm hiện tại. Bố mẹ nói rằng sự thay đổi màu sắc này xảy ra khi em khóc hoặc bú sữa trong vài ngày qua. Bệnh nhi cũng có vẻ mệt và thở nhanh sau khi bú vài phút. Lực qua các cơ quan ghi nhận không sót, ho, hóc hay oẹ. Nhiệt độ 36.7 độ C; huyết áp 84/50 mm Hg ở tay phải, 85/55 mm Hg ở tay trái, 88/58 mm Hg ở chân phải và 87/52 mm Hg ở chân trái; mạch 155/phút; nhịp thở 54/phút. Độ bão hòa oxy mao mạch 80%/khí tròn. Bệnh nhi đang khóc và tím rõ nhất ở môi và lưỡi. Nghe tim ghi nhận T2 đơn độc, âm thổi tâm thu thô dạng hình trám dọc trên bờ trái xương ức. Bụng mềm, không đau, không chướng. Không dấu ngón tay dùi trống. Thời gian đỗ đầy mao mạch <2 giây. Chẩn đoán nào dưới đây phù hợp nhất trên bệnh nhi này?

- A. Hẹp eo động mạch chủ
- B. Chuyển vị đại động mạch dạng dextro
- C. Hội chứng thiếu sản tim trái
- D. Thông liên thất đơn độc

E. Tứ chứng Fallot

Đáp án: E



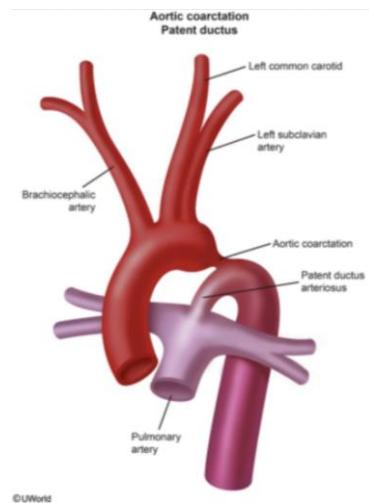
Bệnh nhi này có những **cơn tím thiếu oxy** ("tet" spells) – tình trạng đe doạ tính mạng của **tứ chứng Fallot**. Các bất thường chính yếu của bệnh tim bẩm sinh này bao gồm:

- Hẹp đường ra thất phải (RVOT) (ví dụ như hẹp động mạch phổi)
- Phì đại thất phải
- Động mạch chủ cưỡi ngựa
- Thông liên thất (VSD)

Biểu hiện lâm sàng tuỳ thuộc vào độ nặng của **hở đường ra thất phải**. Hẹp hoặc không lỗ van động mạch phổi và co thắt phễu động mạch phổi (infundibular spasm) làm hạn chế lưu lượng máu đến phổi. Ngoài ra, gắng sức, ăn và kích động có thể làm tăng kháng lực mạch máu phổi, hậu quả là hẹp đường ra thất phải hoàn toàn. Dòng máu từ thất phải đi vào động mạch chủ thay vì động mạch phổi dẫn đến thiếu oxy máu cấp tính và tím tái ("tet" spells – cơn tím thiếu oxy). Một triệu chứng lâm sàng khác là âm thổi tâm thu tổng máu, thô, dạng hình trám dọc trên bờ trái xương ức do hẹp động mạch phổi. Tiếng T2 đơn độc do thành phần chủ A2 bình thường và không nghe được thành phần P2.

Xử trí đợt cấp bao gồm cho bệnh nhi ở **tư thế gối-ngực** (knee-chest positioning) để tăng kháng lực mạch máu hệ thống (hay tổng trở ngoại biên), đồng thời cho thở **oxy** để kích thích giãn mạch phổi và co mạch toàn thân. Các phương pháp này giúp dòng máu từ thất phải đi vào động mạch phổi thay vì động mạch chủ.

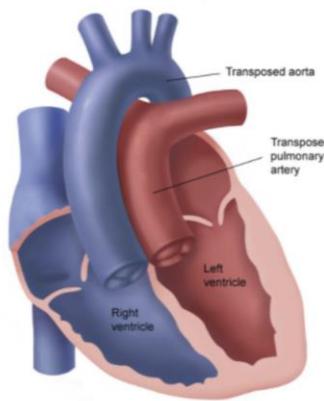
(Lựa chọn A) Hẹp eo động mạch chủ dẫn đến tăng huyết áp thân trên và giảm tưới máu thân dưới. Tím tái và hạ huyết áp chi dưới có thể gặp trên những ca nặng. Bệnh nhi này tím tái trung ương và có huyết áp tứ chi bình thường.



©UWorld

(Lựa chọn B) Chuyển vị đại động mạch dạng dextro biểu hiện tím tái ngay sau sinh. Động mạch chủ xuất phát từ thất phải và động mạch phổi từ thất trái, kết quả tạo nên hai vòng tuần hoàn song song.

Transposition of the great vessels



©UWorld

(Lựa chọn C) Hội chứng thiếu sản tim trái biểu hiện tím trung ương và suy tim ở trẻ sơ sinh do thất trái kém phát triển không thể hỗ trợ cho tuần hoàn hệ thống. Những bệnh nhi này cũng thường có T2 đơn độc do thiếu thành phần chủ A2, nhưng không có âm thổi.

(Lựa chọn D) Đa số thông liên thất không biểu hiện tím trong thời kỳ sơ sinh vì lưu lượng máu từ thất trái qua lỗ thông sang thất phải. Âm thổi toàn tâm thu nghe được ở dọc dưới bờ trái xương ức nếu lỗ thông liên thất có kích thước nhỏ đến trung bình. Các thông liên thất lớn thể biểu hiện tím nhưng thường không có âm thổi do dòng máu qua lỗ thông ít hỗn loạn hơn.

Tóm tắt: *Tứ chứng Fallot biểu hiện cơn tím thiếu oxy khi gắng sức do hẹp đường ra thất phải. Âm thổi tâm thu tổng máu, thô, dạng hình trám nghe ở dọc trên bờ trái xương ức do hẹp động mạch phổi.*

Câu 91: Bé trai 9 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì ho nặng dần. Hai tuần trước, em bị sổ mũi, nghẹt mũi và ho ít. Từ đó, triệu chứng ho tăng dần, đặc biệt vào ban đêm hoặc khi gắng sức, em thường nôn sau ho. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh lý. Nhiệt độ 37.2 độ C (99 độ F), huyết áp 90/60 mm Hg, mạch 98/phút, nhịp thở 20/phút. Độ bão hòa oxy mao mạch 98%. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi tỉnh, tổng trạng ổn. Xuất huyết dưới kết mạc và chấm xuất huyết quanh ổ mắt hai bên. Phổi trong. Tác nhân nào sau đây có khả năng nhất gây ra bệnh cảnh này?

- A. Adenovirus
- B. *Bordetella pertussis*
- C. Virus cúm
- D. *Haemophilus influenzae* không phân định тип
- E. Virus á cúm
- F. Virus hợp bào hô hấp

Đáp án: B

Ho gà	
Các giai đoạn lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Viêm long (catarrhal) (1-2 tuần): ho ít, viêm mũi • Kịch phát (paroxysmal) (2-6 tuần): ho kèm theo tiếng rít thì hít vào, nôn sau ho; trẻ sơ sinh: có thể khó thở • Phục hồi (vài tuần đến vài tháng): các triệu chứng giảm dần
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Cấy hoặc PCR vi khuẩn ho gà • Tăng bạch cầu lympho ưu thế
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Macrocline
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> • Vaccine ho gà vô bào

Bordetella pertussis là cầu trực khuẩn gram âm gây bệnh ho gà – một bệnh có khả năng lây nhiễm cao. Ho gà khởi phát với giai đoạn viêm long biểu hiện triệu chứng giống cảm lạnh thông thường (eg, ho ít, viêm mũi) kéo dài 1-2 tuần. Tiếp sau là **giai đoạn kịch phát** với những cơn ho nặng có tính chu kỳ, một cơn có thể lên đến 30 phút. Các đợt kịch phát xảy ra nhiều hơn vào ban đêm hoặc khi vận động, cười hoặc ngáp.

Ho gắng sức thường gây **nôn sau ho, chấm xuất huyết vùng mặt** và/hoặc **xuất huyết dưới kết mạc** do tăng áp lực trong lồng ngực dẫn đến xuất huyết mao mạch. Sau cơn ho thường kèm tiếng rít do hít vào gắng sức, đặc biệt trên trẻ nhỏ và trẻ em chưa được tiêm ngừa. Bệnh nhi gần như bình thường giữa các cơn ho. Tuy nhiên, trẻ nhỏ <6 tháng tuổi có nguy cơ ngưng thở gây đe doạ tính mạng và tử vong.

Biện pháp phòng ngừa tốt nhất là tiêm vaccine ho gà vô bào ở thời điểm 2, 4, 6 tháng tuổi, 15-18 tháng tuổi và 4-6 tuổi, kèm theo một liều tăng cường lúc 11-12 tuổi. Tuy nhiên, tiêm ngừa không có tác dụng bảo vệ cả đời vì miễn dịch giảm dần theo thời gian. Vì vậy, có tiền sử tiêm ngừa cũng không thể loại trừ được chẩn đoán ho gà.

(**Lựa chọn A**) Adenovirus là tác nhân thường gặp gây nhiễm trùng hô hấp trên cấp tính ở trẻ em; nó thường biểu hiện sốt, viêm họng, viêm kết mạc và tiêu chảy. Ho kịch phát không phải triệu chứng điển hình.

(Lựa chọn C) Nhiễm virus cúm biểu hiện các triệu chứng hô hấp trên cấp tính (eg, ho) kèm theo sốt, đau đầu và đau cơ. Bệnh nhi này không sốt và các triệu chứng kéo dài nên ít nghĩ đến cúm.

(Lựa chọn D) *Haemophilus influenzae* không phân định тип là tác nhân gây viêm phổi mắc phải trong cộng đồng ở trẻ em, biểu hiện sốt, ho và thở nhanh cấp tính. Ho kịch phát không phải triệu chứng điển hình.

(Lựa chọn E) Virus á cúm là tác nhân thường gặp của viêm thanh khí quản (croup) ở trẻ em. Viêm thanh khí quản thường biểu hiện cấp tính với các triệu chứng ho ông ồng (barky cough) và tiếng rít thanh quản thì hít vào (inspiratory stridor). Không có triệu chứng nào được tìm thấy ở bệnh nhi trên.

(Lựa chọn F) Virus hợp bào hô hấp là tác nhân thường gặp nhất của viêm tiểu phế quản ở trẻ em dưới 2 tuổi. Các triệu chứng gồm sốt, sổ mũi, ho và suy hô hấp. Khám lâm sàng thường ghi nhận khò khè.

Tóm tắt: *Bordetella pertussis* là tác nhân gây bệnh ho gà – một bệnh lý có thể phòng ngừa được bằng vaccine, đặc trưng với những con ho nặng, thường kèm theo nôn sau ho và tiếng rít thì hít vào. Khám lâm sàng có thể ghi nhận dấu hiệu tăng áp lực mao mạch (eg, chấn xuất huyết vùng mặt, xuất huyết dưới kết mạc).

Câu 92: Bệnh nhân nữ 15 tuổi đến phòng khám vì tự sờ thấy khối ở vú. Em lo lắng bị ung thư do mẹ em mất vì ung thư tuy năm ngoái. Bệnh nhân sờ thấy một khối hơi đau khi đang tắm 2 ngày trước. Em không có tiền căn bệnh lý và không dùng thuốc. Kinh nguyệt đều đặn mỗi 26-28 ngày; em nghĩ rằng kỳ kinh tiếp theo sẽ đến trong vài ngày nữa. Khám lâm sàng ghi nhận một khối kích thước 3 cm ở 1/4 trên ngoài vú phải. Không có hạch. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí trên bệnh nhân này là gì?

- F. Chụp nhũ ảnh
- G. Trấn an rằng không cần kiểm tra hay theo dõi gì thêm
- H. Sinh thiết trọn (excisional biopsy)
- I. Chọc hút kim nhỏ
- J. Tái khám ngay sau chu kỳ kinh tiếp theo

Đáp án: E

Bướu sợi tuyến (Fibroadenoma)	
Dịch tễ	• Tuổi <30
Biểu hiện lâm sàng	• Khối đơn độc, một bên, di động, giới hạn rõ • ↑ Đau &/hoặc kích thước trước kỳ kinh
Điều trị	• Theo dõi và trấn an (bệnh nhân độ tuổi thanh thiếu niên) • Siêu âm khi khối không cải thiện hoặc trên bệnh nhân trưởng thành

Một thiếu nữ có khối u vú đơn độc nghĩ nhiều đến **bướu sợi tuyến**. Bướu sợi tuyến thường **dàn hồi, di động**, giới hạn rõ, vị trí 1/4 trên ngoài vú phải. Đau trước kỳ kinh là triệu chứng thường gặp vì sinh bệnh học của bướu sợi tuyến liên quan đến sự thay đổi lượng estrogen và progesterone.

Ung thư vú nguyên phát rất hiếm gặp ở trẻ em và thanh thiếu niên, vì vậy bệnh nhân nữ trẻ nghĩ ngờ bướu sợi tuyến có thể chỉ cần tái khám lại sau ít nhất một chu kỳ kinh. Nếu khối u giảm kích thước và/hoặc giảm đau sau kỳ kinh, có thể trấn an bệnh nhân rằng khả năng rất cao là lành tính (**Lựa chọn B**).

Bệnh nhân ngoài độ tuổi dậy thì hoặc u vú tồn tại dai dẳng nên được siêu âm. Nếu kết quả vẫn là bướu sợi tuyến, hầu hết bệnh nhân độ tuổi thanh thiếu niên không cần làm gì thêm. Sinh thiết trọn (phẫu thuật lấy trọn sang thương) (**Lựa chọn C**) nên được xem xét ở bệnh nhân trưởng thành hoặc bướu kích thước lớn.

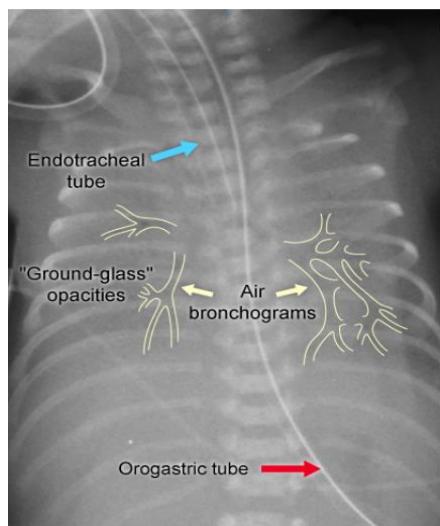
(**Lựa chọn A**) Chụp nhũ ảnh thường không có lợi trong nhận định khối bướu ở bệnh nhân <30 tuổi vì mô vú có mật độ cao.

(**Lựa chọn D**) Sinh thiết chọc hút bằng kim nhỏ có thể được thực hiện để chẩn đoán và điều trị nang vú đơn giản. Nang vú có thể khó phân biệt với bướu sợi tuyến trên lâm sàng, nhưng nang thường gặp ở phụ nữ độ tuổi 35-50. Ở thanh thiếu niên, chẩn đoán bướu sợi tuyến được nghĩ đến nhiều hơn nang.

Tóm tắt: Bướu sợi tuyến là u vú thường gặp nhất ở tuổi thanh thiếu niên. Bệnh nhân ở độ tuổi dậy thì nghĩ ngờ bướu sợi tuyến nên được tái khám sau kỳ kinh để theo dõi xem khối bướu có giảm kích thước hoặc bớt đau hay không.

Câu 93: Một bé trai sơ sinh bị suy hô hấp tại phòng sinh. Bé được sinh thường qua ngả âm đạo ở thai kỳ 28 tuần từ thai phụ bị tiền sản giật. Khám ghi nhận bé trai tím tái, thở nhanh, có co kéo cơ gian sùi và pháp phồng cánh mũi. Ran ẩm nghe được hai bên phổi. Hỗ trợ hô hấp với thông khí áp lực dương liên tục (CPAP). Bệnh nhi được cho nhập khoa hồi sức tích cực sơ sinh (NICU), bé được đặt nội khí quản do tình trạng hô hấp tiến triển xấu dần. Đặt sonde dạ dày để giải áp. Bé được cho chụp x-quang ngực và hình ảnh được thể hiện bên dưới. Ngoài sinh non, điều nào sau đây là yếu tố nguy cơ phát triển hội chứng nguy kịch hô hấp trên bé này?

- A. Corticosteroids trước sinh
- B. Thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung
- C. Bệnh lý đái tháo đường ở mẹ
- D. Tăng huyết áp ở mẹ
- E. Vỡ màng ối kéo dài (prolonged rupture of membranes)
- F. Sinh qua ngả âm đạo



(Chú thích: Endotracheal tube - ống nội khí quản; "Ground-glass" opacities - hình "kính mờ"; Air bronchograms - khí phế quản đỗ; Orogastic tube - sonde miệng dạ dày)

Đáp án C.

Bệnh nhi này phù hợp với hội chứng nguy kịch hô hấp (RDS – respiratory distress syndrome), bệnh lý ở phổi do phổi chưa trưởng thành và thiếu surfactant. Tỉ lệ RDS tỉ lệ nghịch với tuổi thai. Yếu tố nguy cơ quan trọng nhất của RDS là sinh non; các yếu tố nguy cơ khác tăng tỉ lệ RDS bao gồm giới nam, ngạt chu sinh, mẹ bị đái tháo đường, và sinh mổ không chuyển dạ. Mẹ bị đái tháo đường làm tăng tỉ lệ RDS do làm chậm trưởng thành chức năng sản xuất surfactant ở phổi. Tăng đường huyết ở mẹ gây tăng đường huyết thai nhi, kích hoạt tình trạng tăng insulin ở thai nhi. Nồng độ cao insulin trong tuần hoàn đối kháng với cortisol và ngăn chặn sự trưởng thành của sphingomyelin, một thành phần quan trọng của surfactant.

RDS biểu hiện thở nhanh, co kéo, thở rên, pháp phồng cánh mũi và tím tái lúc sinh. Mặc dù hồi sức ban đầu và hỗ trợ hô hấp, nhưng bệnh nhi vẫn tiếp tục diễn tiến mất bù và cần được đặt nội khí quản. Chụp x-quang ngực cho thấy hình ảnh "kính mờ" với tổn thương dạng lưới lan tỏa và khí phế quản đỗ (hình ảnh). Điều trị bao gồm phòng ngừa trước sinh với corticosteroids và điều trị sau sinh với surfactant ngoại sinh và hỗ trợ hô hấp.

Lựa chọn A. Corticosteroids trước sinh được chỉ định trên sản phụ chuyển dạ sinh non để thúc đẩy trưởng thành phổi thai nhi trước sinh, kết quả là làm giảm tỉ lệ RDS.

Thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung (Lựa chọn B), tăng huyết áp ở mẹ (Lựa chọn D) và các yếu tố stress trong tử cung mạn tính do vỡ màng ối kéo dài (Lựa chọn E) giúp giảm nguy cơ RDS. Stress trong tử cung được cho là yếu tố kích thích trưởng thành phổi sớm ở thai nhi.

Lựa chọn F. Sinh mổ mà không có chuyển dạ liên quan đến tăng nguy cơ RDS. Tuy nhiên, đứa bé này được sinh qua ngả âm đạo và có lợi từ các yếu tố stress trong giai đoạn chuyển dạ.

Tóm tắt: *Hội chứng nguy kịch hô hấp do thiếu surfactant. Các yếu tố nguy cơ quan trọng bao gồm sinh non và mẹ bị đái tháo đường.*

Câu 94: Một bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt, chảy dịch mũi có mủ và ra máu cam. Bé bị sốt hàng ngày và chảy dịch mũi dai dẳng trong 10 ngày qua mà không cải thiện. Ba mẹ bé khó kiểm soát tình trạng chảy máu cam từng đợt, bắt đầu xuất hiện 2 ngày qua. Bệnh nhân cũng dễ bị bầm máu trong 2 tháng qua. Tiền sử bệnh lý ghi nhận có nhiều đợt nhiễm trùng phổi tái phát cần nhập viện điều trị kháng sinh đường tĩnh mạch, và test chloride trước đó dương tính. Ba của bé gần đây mất việc, và ba mẹ bé nói rằng gấp khó khăn về tài chính với toa thuốc đây của bé. Xét nghiệm đông máu cho kết quả như sau: PT 25 giây; aPTT 35 giây. Yếu tố đông máu nào sau đây khả năng bắt thường trên bệnh nhân này?

- A. Yếu tố V
- B. Yếu tố VII
- C. Yếu tố VIII
- D. Yếu tố XII
- E. Fibrinogen

Đáp án B.

Thiếu vitamin K	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Chế độ ăn không cung cấp đủ (eg, suy dinh dưỡng) • Rối loạn hấp thu chất béo <ul style="list-style-type: none"> ◦ Xơ hóa (CF) ◦ Thiếu sản đường mật (BA) • Bệnh lý viêm ruột <ul style="list-style-type: none"> ◦ Bệnh lý celiac ◦ Bệnh lý viêm ruột IBD • Vi khuẩn thường trú giảm sản xuất (eg, sử dụng kháng sinh thường xuyên)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Dễ bầm máu • Xuất huyết niêm mạc • Xuất huyết tiêu hóa
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • ↑ PT & INR • Nếu thiếu nặng, ↑ PTT

Bệnh nhi này có viêm xoang cấp, nhiễm trùng hô hấp tái phát và test mồ hôi dương tính phù hợp với bệnh lý xơ hóa (CF – cystic fibrosis). Tặng người dễ xuất huyết (eg, dễ bầm máu, xuất huyết niêm mạc và chảy máu cam) ở những bệnh nhân xơ hóa thường do thiếu vitamin K. Vitamin K bình thường là một cofactor quan trọng trong gan để hoạt hóa các yếu tố đông máu II, VII, IX và X, cũng như protein C và S. Thiếu vitamin K làm giảm nồng độ các yếu tố đông máu phụ thuộc vitamin K và kéo dài PT do thiếu hoạt hóa yếu tố VII. aPTT thường bình thường, mặc dù aPTT có thể kéo dài trong trường hợp thiếu vitamin K nặng.

Nguồn vitamin K bình thường bao gồm ngoại sinh (eg, rau xanh) và nội sinh (eg, vi khuẩn thường trú tổng hợp). Do suy tụ ngoại tiết, bệnh nhân CF không thể hấp thu chất béo và vitamin tan trong chất béo (A, D, E và K) nên cần bổ sung men tụy và các vitamin tan trong chất béo. Bệnh nhân này tăng nguy cơ thiếu vitamin K do không tuân theo toa thuốc điều trị cũng như thường xuyên sử dụng kháng sinh, giảm hệ vi khuẩn tại ruột dẫn đến giảm sản xuất vitamin K nội sinh.

Lựa chọn A. Yếu tố V không phụ thuộc vào vitamin K. Thiếu yếu tố V là hiếm gặp và dẫn đến kéo dài PT và aPTT.

Lựa chọn C. Một phần con đường đông máu nội sinh, thiếu yếu tố VIII dẫn đến kéo dài aPTT, bình thường PT. Hemophilia A là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST giới tính X gây thiếu yếu tố VIII.

Lựa chọn D. Yếu tố XII (Hageman factor) là một phần của con đường đông máu nội sinh và nó không phụ thuộc vitamin K. Bệnh nhân có thiếu yếu tố XII di truyền thường không có triệu chứng nhưng có kéo dài aPTT.

Lựa chọn E. Fibrinogen bình thường hỗ trợ đông máu thông qua con đường đông máu chung, giúp chuyển đổi fibrin cục máu đông và gắn kết tiểu cầu. Fibrinogen không phụ thuộc vào vitamin K. Bệnh lý fibrinogen bao gồm bệnh lý gan nặng và đông máu nội mạch lan tỏa (DIC).

Tóm lại: Bệnh nhân CF có nguy cơ thiếu vitamin tan trong mỡ (A, D, E và K) suy tụ ngoại tiết dẫn đến kém hấp thu. Vitamin K là cofactor quan trọng trong hoạt hóa các yếu tố đông máu II, VII, IX và X, và thiếu nó dễ gây bầm máu, xuất huyết niêm mạc và kéo dài PT.

Câu 95: Một bé trai 18 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và ho đàm. Bé đến phòng khám và phòng cấp cứu 8 lần trong năm qua, tất cả đều cần kháng sinh điều trị cho chẩn đoán viêm xoang và viêm phổi. Bé được sinh thường qua ngả âm đạo không biến chứng. Anh trai của bé bị nhiễm trùng tái phát tương tự. Nhiệt độ 38.9°C, huyết áp 90/60 mmHg, mạch 120 lần/phút, nhịp thở 30 lần/phút. Độ bão hòa oxy 99%/khí trời. Khám vùng hầu họng nhận thấy amidan hơi to, nhưng không đỏ hay xuất tiết. Nghe phổi có ran ẩm và ran ngáy hai bên, diện đậm mờm tim lệch sang ngực phải. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Bệnh suy giảm miễn dịch đa dạng phổi biến (Common variable immunodeficiency)
- B. Xơ hóa (CF)
- C. Dị vật
- D. Hội chứng Kartagener
- E. Nhiễm trùng trên đứa trẻ bình thường
- F. X-linked agammaglobulinemia

Đáp án D.

Đặc điểm của loạn động nhung mao nguyên phát (primary ciliary dyskinesia)	
Sinh lý bệnh	Đột biến nhánh dynein của nhung mao dẫn đến mất hoặc loạn động nhung mao & giảm khả năng thanh lọc của vi lông niêm mạc (mucociliary).
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Nhiễm trùng xoang-phổi tái phát• Giãn phế quản• ± Đảo ngược phủ tạng (situs inversus) (Hội chứng Kartagener)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Giảm nồng độ NO mũi• Nội soi phế quản và quan sát vi thể lông mao bất thường• Xét nghiệm gen

Bệnh nhân này có nhiễm trùng mũi xoang tái phát cùng với diệu đập móm tim lệch phải. Các biểu hiện phù hợp với hội chứng Kartagener syndrome (KS), một phân nhóm của loạn động nhung mao nguyên phát (PCD – primary ciliary dyskinesia hay [hội chứng bất động nhung mao – immotile-cilia syndrome]). PCD là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST thường đặc trưng với loạn động nhung mao. Các đột biến dẫn đến mất chức năng của nhung mao, giảm sự thanh lọc của nhung mao niêm mạc và nhiễm trùng mạn tính.

KS đặc trưng với tam chứng kinh điển là đảo ngược phổi tang, viêm xoang tái phát và giãn phế quản. Hình ảnh học điển hình cho thấy dextrocardia (móm tim bên phải), có thể được phát hiện qua thăm khám lâm sàng nhận thấy diệu đập móm tim và nghe tim ở bên phải. Mặc dù không có tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán, nhưng KS có thể được chẩn đoán khi gặp kiểu hình nghi ngờ và có sự bất thường chuyển động của nhung mao niêm mạc.

Lựa chọn A. Bệnh suy giảm miễn dịch đa dạng phổ biến do giảm nồng độ immunoglobulin và thường biểu hiện ở trẻ vị thành niên hoặc người trưởng thành. Bệnh nhân chịu ảnh hưởng bị nhiễm trùng phổi-xoang tái phát nhưng không có tim chuyển vị sang phải (dextrocardia).

Lựa chọn B. Xơ hóa là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST thường đặc trưng với sự bất thường chức năng nhung mao, mất khả năng tiết dịch tiểu phế quản và nhiễm trùng đường hô hấp tái phát. Nó có thể được phân biệt với KS thông qua sự hiện diện của suy tụ và không có tim chuyển vị sang phải.

Lựa chọn C. Dị vật hít sặc có thể gây tắc nghẽn bên trong tiểu phế quản, ú dịch tiết và giãn phế quản, nhưng nó không biểu hiện tim chuyển vị sang phải.

Lựa chọn E. Bệnh nhi trẻ khỏe mạnh ở nhà trẻ hoặc có anh trai/chị gái có thể bị nhiễm trùng hô hấp lên đến 12 lần mỗi năm. Phần lớn các trường hợp nhiễm trùng do tác nhân virus và không cần điều trị kháng sinh. Móm tim bên phải trên bệnh nhi này làm cho chẩn đoán KS phù hợp hơn.

Lựa chọn F. X-linked agammaglobulinemia có thể biểu hiện nhiễm trùng hô hấp tái phát, nhưng những bệnh nhân sẽ thường không có mô khẩu cái và adenoidal do mất tế bào B trưởng thành.

Tóm tắt: Hội chứng Kartagener, một phân nhóm của loạn động nhung mao nguyên phát, đặc trưng với tam chứng kinh điển là đảo ngược phổi tang, viêm xoang tái phát và giãn phế quản.

Câu 96: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đột ngột yếu nửa người. Bé vẫn ổn cho đến sáng nay, khi thức dậy và bé không thể nhấc chân ra khỏi giường. Mẹ bế bé dậy, nhưng đứa trẻ không thể đứng trên chân phải được. Bé không nắm lấy tay mẹ để đứng dậy. Bệnh nhi không bị sốt hay nhiễm trùng hô hấp gần đây. Bé được nhận nuôi từ Nigeria 6 tháng trước, và tiền sử gia đình không rõ. Đứa trẻ chưa từng nhập viện hay mắc bệnh kể từ khi được nhận nuôi. Các mốc phát triển phù hợp theo tuổi. Nhiệt độ 37.2°C, mạch 140 lần/phút, nhịp thở 18 lần/phút. Bệnh nhi tỉnh nhưng khó giao tiếp. Vòng đầu bình thường và không bị chấn thương. Đồng tử 2 mm, có phản xạ ánh sáng. Màng nhĩ bình thường, họng sạch. Khám tim mạch cho thấy tim nhanh, T1, T2 bình thường, không có âm thổi. Phổi trong. Yếu đáng kể, giảm trương lực và tăng phản xạ tay và chân bên phải. Hình ảnh học chưa có kết quả. Cận lâm sàng nào bên dưới thích hợp nhất để phát hiện bệnh lý nền ở bệnh nhân trên?

- A. Cấy dịch não tủy
- B. Siêu âm tim
- C. Điện não đồ
- D. Điện di hemoglobin
- E. Sinh thiết cơ
- F. Ammonia huyết thanh

Đáp án D.

Các nguyên nhân gây đột quy ở trẻ em
<ul style="list-style-type: none"> • Bệnh hồng cầu hình liềm • Rối loạn đông máu • Bệnh tim bẩm sinh • Viêm màng não nhiễm khuẩn • Viêm mạch máu • Bệnh mạch máu não khu trú • Chấn thương đầu/cổ

Bệnh nhân này biểu hiện dấu thần kinh khu trú, diễn tiến cấp tính, nghĩ nhiều đến đột quy. Đặc điểm lâm sàng của đột quy thường bao gồm yếu khu trú, liệt nửa người, khó nói, co giật hoặc rối loạn tri giác. Mặc dù đột quy thường gặp hơn ở người lớn tuổi, nhưng nó có thể xuất hiện ở trẻ em, và nguyên nhân thường gặp nhất gây đột quy ở trẻ em là bệnh hồng cầu hình liềm (SCD). Ngoài ra, tiền sử bệnh nhân này được nhận nuôi từ Nigeria, một đất nước có tỉ lệ lưu hành SCD cao, phù hợp với nghi ngờ SCD. SCD là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST thường gây đột biến trong chuỗi beta globin của hemoglobin, làm dị dạng tế bào hồng cầu và tắc nghẽn các vi mạch máu. Chẩn đoán SCD dựa vào điện di hemoglobin, có thể xác nhận sự hiện diện của hemoglobin bất thường (sickle hemoglobin).

Tắc mạch mạn tính có thể gây phá hủy nội mô mạch máu, tăng trưởng lớp áo trong và cuối cùng dẫn đến hẹp mạch máu, tăng nguy cơ thiếu máu cục bộ ở não, gây đột quy. Nếu nghĩ đến đột quy, MRI nên được thực hiện để xác định chẩn đoán.

Lựa chọn A. Biểu hiện viêm trong viêm màng não nhiễm khuẩn có thể gây huyết khối mạch máu và thiếu máu cục bộ ở não. Chẩn đoán xác định dựa vào cấy dịch não tủy. Bệnh nhân không sốt, không có dấu cứng cổ hay sợ ánh sáng, nên chẩn đoán viêm màng não không có khả năng.

Lựa chọn B. Bệnh tim, thường gặp nhất là bệnh tim bẩm sinh, có thể gây đột quy thiếu máu cục bộ thông qua nhiều cơ chế, bao gồm thiếu máu cục bộ ở não do giảm cung lượng tim, thuyên tắc nghịch thường (cục máu đông tĩnh mạch qua shunt vào tuần hoàn động mạch), viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn với thuyên tắc nhiễm khuẩn (septic emboli) và huyết khối trong tim. Siêu âm tim có thể đánh giá giải phẫu và chức năng tim, nhưng bệnh lý tim không có khả năng trên bệnh nhân không có tiền sử bệnh lý tim hoặc nghe không có âm thổi.

Lựa chọn C. Co giật sau đó liệt Todd là tình trạng yếu hay liệt khu trú thường tự khỏi trong vòng vài phút đến vài giờ sau đó. Điện não đồ có thể đánh giá các cơn co giật cục bộ hoặc toàn thể hóa. Co giật ít có khả năng trên bệnh nhân khó nói và không có tiền sử co giật.

Lựa chọn E. Bệnh cơ ty lạp thể (Mitochondrial myopathies), bệnh lý ty thể trong não với toan acid lactic và các đợt giống đột quy (hội chứng MELAS), có thể biểu hiện triệu chứng thần kinh cấp tính, bao gồm liệt nửa người. Sinh thiết cơ có thể xác định chẩn đoán. Bệnh lý này ít có khả năng hơn là SCD. Các xét nghiệm không xâm lấn (eg, pyruvate/lactate huyết thanh, creatinine kinase) phải được thực hiện trước khi sinh thiết kể cả khi nghi ngờ MELAS.

Lựa chọn F. Rối loạn chu trình ure gây tăng NH₃ máu, có thể gây rối loạn tri giác cấp tính. Hầu hết rối loạn chu trình ure được chẩn đoán trong giai đoạn sơ sinh, và tăng NH₃ máu gây lú lẫn, không có dấu thần kinh khu trú.

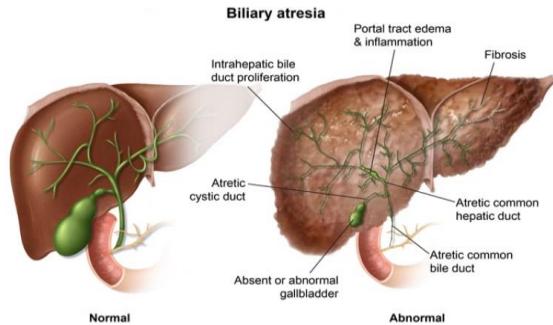
Tóm tắt: Bệnh hồng cầu hình liềm là nguyên nhân thường gặp nhất gây đột quy ở trẻ em, và chẩn đoán xác định dựa vào điện di hemoglobin.

Câu 97: Một bé trai 2 tuần tuổi được đưa đến phòng khám vì vàng da và mắt dai dẳng. Trong những ngày đầu đời, ba mẹ bé nói rằng bé bị vàng da nhưng có cải thiện theo thời gian. Tuy nhiên, họ cảm thấy màu sắc không thay đổi đáng kể. Bé được sinh đủ tháng, và ba mẹ bé đều không tiêm ngừa vaccin viêm gan B nhưng xét nghiệm huyết thanh học ở người mẹ nhận cô có miễn dịch. Đứa trẻ bú mẹ hoàn toàn và tiêu thường xuyên. Bé đi tiêu 3-4 lần hàng ngày, phân vàng nhạt. Bé có uống vitamin D. Cân nặng hiện tại là 3.5 kg, tăng từ 3.4 kg lúc sinh. Khám nhận thấy vàng cung mạc, vàng ở mặt và ngực. Bụng mềm, âm ruột bình thường. Phản thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Bilirubin toàn phần là 10 mg/dL và bilirubin trực tiếp là 7.4 mg/dL. AST và ALT bình thường. Nhóm máu của mẹ là O, Rh+. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Siêu âm bụng
- B. Theo dõi HBsAg
- C. Khuyến cáo tiếp tục bú mẹ hoàn toàn
- D. Xét nghiệm gen cho hội chứng Crigler-Najjar
- E. Bổ sung sữa bò công thức

Đáp án A.

Thiểu sản đường mật (BA - Biliary atresia)	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Xơ hóa đường mật ngoài gan
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Không có triệu chứng lúc sinh • Trẻ từ 2-8 tuần tuổi: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Vàng da, phân bạc màu, tiểu sậm màu ◦ Gan to
CLS chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng bilirubin trực tiếp • Siêu âm: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Túi mật &/hoặc CBD không có/bất thường • Sinh thiết gan: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Tăng trưởng đường mật trong gan ◦ Phù nề hệ cửa ◦ Xơ chai • Chụp đường mật trong phẫu thuật (tiêu chuẩn vàng): <ul style="list-style-type: none"> ◦ Tắc nghẽn đường mật
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Phẫu thuật Kasai (hepatoportoenterostomy) • Ghép gan



Đứa trẻ sơ sinh này có biểu hiện vàng da, phân bạc màu và tăng bilirubin trực tiếp, phù hợp với thiếu sản đường mật (BA – Biliary atresia), là bệnh lý hiếm gặp nhưng tiềm ẩn nguy cơ gây tử vong. BA đặc trưng với xơ chai tiến triển và tắc nghẽn đường mật ngoài gan. Bilirubin tiếp tục được liên hợp tại gan nhưng không thể tiết vào trong hệ thống đường mật, gây ra tình trạng út mật.

Triệu chứng thường xuất hiện ở trẻ từ 2-8 tuần tuổi với vàng da và vàng cung mạc. Phân bạc màu thường xuất hiện vì mật không thể xuống ruột non, và nước tiểu đậm màu do tăng bilirubin niệu. Xét nghiệm đánh giá phát hiện tăng bilirubin trực tiếp, men gan (AST và ALT) thường bình thường hoặc hơi tăng.

Bước tiếp theo trong quản lý bệnh nhân nghi ngờ BA là siêu âm bụng để đánh giá giải phẫu đường mật. Dấu hiệu trên siêu âm bao gồm túi mật bất thường/không có, không có ống mật chủ và dấu hiệu dải xơ hình tam giác (triangular cord sign).

Sinh thiết gan giúp phân biệt BA với các bệnh lý khác gây út mật (eg, hội chứng Alagille) và thường phát hiện tăng trưởng đường mật trong gan, phù nề hệ cửa và xơ chai. Tắc nghẽn đường mật trên chụp đường mật trong phẫu thuật là tiêu chuẩn vàng cho chẩn đoán; nếu phát hiện, ngay lập tức phẫu thuật Kasai (hepatopancreaticoenterostomy) để tái thiết lập dòng chảy dịch mật xuống ruột non.

Lựa chọn A. Vaccin viêm gan B và immunoglobulin được chỉ định lúc sinh trên những đứa trẻ được sinh ra từ thai phụ có HBsAg dương tính; theo dõi HBsAg được chỉ định. Mẹ của bé này có miễn dịch và do đó HBsAg âm tính; mặc dù không được tiêm vaccin viêm gan B lúc sinh, nhưng bệnh nhi có nguy cơ thấp bị nhiễm và việc theo dõi không được chỉ định.

Lựa chọn C. Tiếp tục bú mẹ được khuyến cáo trên bệnh nhi vàng da do sữa mẹ, đỉnh tuổi là 2 tuần tuổi và đặc trưng với tăng tuần hoàn gan-ruột. Cơ chế được cho là do tăng betaglucuronidase trong sữa mẹ, dẫn đến tăng bilirubin gián tiếp.

Lựa chọn D. Hội chứng Crigler-Najjar là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST thường gây rối loạn chuyển hóa bilirubin làm giảm sự liên hợp bilirubin. Tăng bilirubin gián tiếp được trông đợi.

Lựa chọn E. Bổ sung sữa bò công thức có thể được đòi hỏi trong một số trường hợp vàng da do bú mẹ kém, bé bú mẹ không đủ và sụt cân nhiều, gây tăng bilirubin gián tiếp trong tuần đầu đời.

Tóm tắt: Thiểu sản đường mật đặc trưng với sự xơ chai tiến triển và tắc nghẽn đường mật ngoài gan. Nó thường biểu hiện ở trẻ từ 2-8 tuần tuổi với vàng da, phân bạc màu và tăng bilirubin trực tiếp. Cận lâm sàng chẩn đoán ban đầu bao gồm đánh giá giải phẫu đường mật bằng siêu âm bụng.

Câu 98: Một bé trai 3 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì sốt và phát ban. Hai ngày trước, bệnh nhi bị sốt và chán ăn. Ngày hôm qua, bé phát ban dát sần (maculopapular rash) ở thân mình và mặt, sau đó hình thành bóng nước. Sáng nay, vài cụm bóng nước nhỏ xuất hiện ở tay và chân. Ban ngứa dữ dội. Đứa trẻ chơi và uống nước bình thường. Bé được tiêm vaccine theo lịch và không có tiền căn bệnh lý. Bệnh nhi đến nhà trẻ hàng ngày. Gia đình bé di chuyển thường xuyên do đặc thù công việc của mẹ bé, và gần đây họ mới trở về từ chuyến đi đến Nam Phi 2 tuần trước. Nhiệt độ 38.2°C, và mạch 100 lần/phút. Khám lâm sàng ghi nhận phát ban dát sần lan tỏa và một số tổn thương bóng nước rải rác. Niêm mạc bình thường. Chẩn đoán nào bên dưới giải thích hợp lý nhất cho tình trạng phát ban ở bệnh nhi trên?

- A. Chàm bội nhiễm (Eczema herpeticum)
- B. Bệnh tai chân miệng
- C. Chốc
- D. Sởi
- E. Bệnh ban đào (Roseola)
- F. Rubella
- G. Cáі ghé
- H. Thủy đậu

Đáp án H.

Thủy đậu	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Lây qua giọt bắn khí dung trong 2 tuần ủ bệnh• Tiền triệu (eg, sốt, chán ăn)• Phát ban sau đó hình thành bóng nước
Tiền lượng	<ul style="list-style-type: none">• Thường tự giới hạn• Thuốc kháng virus trên những người suy giảm miễn dịch hoặc có biến chứng (eg, thắt điều tiêu não, viêm phổi)
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">• 2 liều vaccine virus varicella-zoster (trẻ 1 tuổi và 4 tuổi)



Đứa trẻ này bị thủy đậu mức độ nhẹ. Khoảng 2 tuần sau khi tiếp xúc với các hạt virus trong không khí, bệnh nhân thủy đậu xuất hiện các triệu chứng tiền triệu (eg, sốt, chán ăn) sau đó là phát ban trong vòng 24 giờ. Ban đầu phát ban dát sần, ngứa dữ dội và nhanh chóng mọc bong nước ở thân, mặt và chi. Bóng nước có thể chuyển thành mụn mủ (pustular) và cuối cùng bị đóng mài. Bóng nước mọc tuần tự xuất hiện hàng ngày trong suốt một tuần, kết quả là hình thành các bóng nước nhiều tuồi (nhiều giai đoạn khác nhau).

Thủy đậu nhìn chung tự giới hạn và không cần điều trị thuốc kháng virus. Trong một số trường hợp hiếm gặp, thủy đậu có thể gây thất điểu tiểu não hoặc viêm phổi. Nhiễm trùng streptococcal group A cũng có thể bị chồng lấp và nên được điều trị với với thuốc kháng sinh. Tỉ lệ thủy đậu ở Hoa Kỳ giảm thiểu do vaccin. Tuy nhiên, vẫn có thể bị nhiễm và thường gặp nhất ở trẻ em khi chỉ mới tiêm một mũi vaccin VZV, như ở trẻ 3 tuổi trong trường hợp này (tiêm vaccin theo lịch, mũi thứ hai VZV được tiêm khi trẻ 4 tuổi). Thủy đậu nhìn chung biểu hiện với sốt nhẹ và nổi bóng nước.

Lựa chọn A. Chàm bội nhiễm (Eczema herpeticum) do nhiễm virus herpes vùng da bị viêm da cơ địa, hình thành bóng nước trên nền hồng ban (vesicular rash) đau, sốt và có thể gây nhiễm virus lan tỏa. Đứa trẻ này không có tiền sử viêm da cơ địa.



Lựa chọn B. Bệnh tay chân miệng do tác nhân virus đường ruột (thường gặp nhất là coxsackievirus). Nó biểu hiện tổn thương exanthem ở bàn tay và bàn chân (bao gồm cả lòng bàn tay và lòng bàn chân) có thể ở dạng bong nước nhưng hiếm khi gây ngứa hay đau cũng như các đát nội ban (enanthem) trong bệnh sởi hoặc loét trong miệng (có thể gây đau miệng). Đứa trẻ này có exanthem nhưng không có nội ban (enanthem).



Lựa chọn C. Chốc do nhiễm khuẩn da, thường do *Staphylococcus aureus* hoặc *Streptococcus pyogenes*. Các tổn thương hồng ban, gây đau tiến triển thành vết loét hoặc mảng hình tổ ong, không được tìm thấy trong bệnh thủy đậu.



Lựa chọn D và F. Cả sởi và rubela đều gây phát ban dát sần bắt đầu từ mặt sau đó lan xuống thân mình và các chi (cephalocaudally – phát ban dạng sởi). Các tổn thương bong nước không được tìm thấy trong sởi hoặc rubela.



Lựa chọn E. Ban đào (Roseola) do tác nhân herpesvirus 6 và 7. Bệnh nhân có sốt cao sau đó là phát ban dát sần lan tỏa. Ban đào không gây bong nước.

Lựa chọn G. Cá ghẻ do tác nhân *Sarcoptes scabiei*. Cá ghẻ nhìn chung biểu hiện hồng ban ngứa dữ dội, phát ban dạng mảng ở những bề mặt nếp gấp, mặt gấp cổ tay, bìu mặt gấp của khuỷu và vùng quanh rốn.



Tóm tắt: Thủy đậu đặc trưng với các bong nước ngứa dữ dội vỡ ra ở nhiều độ tuổi. Bệnh lý thường tự giới hạn và tỉ lệ giảm đáng kể tại Hoa Kỳ do tiêm chủng 2 liều vaccine.

Câu 99: Một bé gái 6 tháng tuổi được đưa đến phòng khám sức khỏe định kỳ. Bé bú mẹ hoàn toàn và mới được cho tập ăn dặm thức ăn đặc nghiền nhuyễn gần đây. Bé bật bẹ được nhưng chưa phát âm rõ chữ “babab” hoặc “mama”. Người anh trai 2 tuổi của bé bị chậm nói cần can thiệp trị liệu hai lần một tuần. Chiều cao ở bách phân vị 40th, cân nặng ở bách phân vị 50th, và chu vi vòng đầu ở bách phân vị 60th. Bé khóc khi bác sĩ khám nhưng nín khóc khi được mẹ đỡ. Bệnh nhi chuyền đồ chơi từ tay trái sang tay phải và có thể tự ngồi không cần hỗ trợ, nhưng ngã về phía trước sau vài giây. Khi bố gọi tên bé, bé quay lại nhìn bố và mỉm cười. Bé cũng chưa thể đứng dậy và chưa thể bò trườn. Không có phản xạ Moro và cầm nắm. Khi kích thích lòng bàn chân, ngón chân cái của bé duỗi (turn up). Điều nào dưới đây mô tả đúng nhất về sự phát triển của bé?

	Vận động thô	Vận động tinh	Nhân thức
A.	Chậm	Chậm	Chậm
B.	Chậm	Chậm	Bình thường
C.	Chậm	Bình thường	Chậm
D.	Chậm	Bình thường	Bình thường
E.	Bình thường	Chậm	Chậm
F.	Bình thường	Chậm	Bình thường
G.	Bình thường	Bình thường	Chậm
H.	Bình thường	Bình thường	Bình thường

Đáp án: H

Mỗi lần thăm khám trẻ khỏe mạnh cần phải chú trọng vào đánh giá các mốc phát triển, vì phát hiện sớm cho phép can thiệp sớm nhằm tối ưu hóa việc học tập các kỹ năng cũng như sức khỏe dài hạn cho trẻ.

Bé này phát triển tâm vận phù hợp theo tuổi. **Vào thời điểm 6 tháng tuổi**, trẻ có thể **ngồi chống bằng cả hai tay** và có thể ngồi không cần hỗ trợ, như được tìm thấy ở bệnh nhi này. **Chuyền đồ vật từ tay này sang tay khác** cũng là một mốc phát triển ở 6 tháng tuổi; tuy nhiên, bò trườn và chống tay đứng lên sẽ không được trông đợi trong vài tháng tới. Bé nhận

bé biết bõ mẹ và có **phản ứng lại khi được gọi tên**, và bé cũng khóc khi bác sỹ khám. **Lo lắng khi gặp người lạ** là nhận thức khách quan và bình thường, nó xuất hiện sớm vào tháng thứ 6 và kéo dài tới 18-24 tháng tuổi.

Vào khoảng 6 tháng tuổi, **các phản xạ nguyên phát** (Moro, cầm nắm) có thể đã mất do phản xạ có chủ đích ở tứ chi ở trẻ. Phản xạ đầy lưỡi bú mút cũng có thể biến mất vào khoảng 4-6 tháng tuổi, cho phép ăn dặm đồ ăn đặc vào độ tuổi này. **Phản xạ Babinski** là phản xạ nguyên phát duy nhất **còn sót lại** có thể kéo dài đến 2 tuổi, tuy nhiên nó cũng có thể tự biến mất ngay khi trẻ chạm mốc 12 tháng tuổi.

Tóm tắt: Một bé gái 6 tháng tuổi khỏe mạnh sẽ có thể ngồi vững bằng cách chống hai tay, chuyển vật giữa hai tay, và phản ứng lại khi gọi tên. Lo lắng khi gặp người lạ cũng sẽ xuất hiện ở độ tuổi này. Các phản xạ nguyên phát như Moro hay cầm nắm sẽ biến mất trước 6 tháng tuổi nhưng phản xạ Babinski có thể vẫn được tìm thấy.

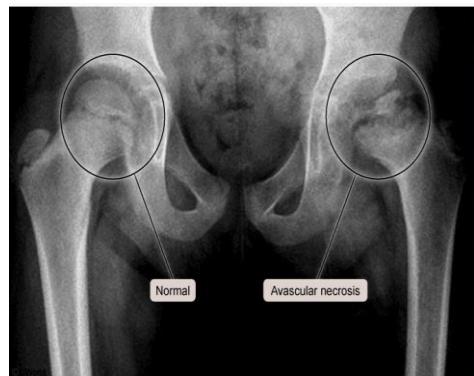
Câu 100: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng khám do đau vùng đùi trái mạn tính và dáng đi khập khiễng. Cơn đau từ 8 tháng trước, đau từng cơn, đặc biệt là sau khi cậu bé chơi đá banh. Gia đình cậu bé nghĩ cơn đau này là do phát triển cơ thể nên cho cậu bé uống ibuprofen vào những lúc có xuất hiện cơn đau, triệu chứng có cải thiện một phần. Trong suốt một tháng gần đây, đau liên tục, và bệnh nhi bắt đầu đi khập khiễng. Khi đi đến bàn khám, cậu bé tránh việc dồn trọng lượng cơ thể lên chân trái. Khám thấy có giới hạn vận động vùng hông bên trái và có teo cơ gốc chi vùng đùi trái. Các phản khám khác chưa ghi nhận bất thường. X-quang vùng chậu được thể hiện bên dưới. Trong tình huống này, lựa chọn nào sau đây là chẩn đoán thích hợp nhất?



- M. Nhiễm trùng xương
- N. Bệnh lý ác tính
- O. Loạn dưỡng cơ

- P. Hoại tử xương
- Q. Trượt đầu trên xương đùi
- R. Nứt gãy xương
- S. Viêm bao hoạt dịch

Đáp án: D



Normal – Bình thường

Avascular necrosis – Vùng hoại tử không có mạch máu





Femoral head posterior displacement – chỏm xương đùi trật về phía sau

Bệnh nhi bị **bệnh Legg-Calvé-Perthes**, hay còn gọi là **hởai tử xương vô căn** (hởai tử vô mạch) đầu trên xương đùi. Bệnh lý này thường xảy ra ở bé trai độ tuổi 3-12, với đỉnh tuổi thường gặp nhất là 5 - 7 tuổi.

Triệu chứng điển hình bao gồm **đau chân** tiến triển và/hoặc dáng **đi khập khiêng**. Đau thường nặng lên khi hoạt động và có thể khu trú tại vùng hông hoặc đau quy chiếu vùng bẹn, đùi, hoặc gối. Khám thực thể có thể thấy **giới hạn vận động**, điển hình là khép đùi vào trong hoặc xoay trong và **có teo cơ** gốc chi vùng đùi. Mặc dù chụp x-quang sớm trong bệnh lý Legg-Calvé-Perthes có thể cho kết quả bình thường, nhưng các triệu chứng bán cấp hoặc mạn tính thường chỉ điểm hình ảnh **trật ổ khớp hoặc gãy đầu xương đùi**, như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Vùng xen kẽ đậm độ và tăng sáng xung quanh là sự thay thế vùng xương hoại tử bằng xương mới.

Bệnh nhi phải tránh việc dồn trọng lượng cơ thể lên chi tổn thương cũng như phải sử dụng nẹp hoặc nạng. Phẫu thuật được chỉ định khi đầu trên xương đùi trật hoàn toàn ra khỏi ổ cối.

(Lựa chọn A) Viêm xương tủy xương là tình trạng nhiễm trùng vùng hành xương ở các xương dài, biểu hiện triệu chứng sốt, đau, tránh dồn trọng lượng cơ thể lên chi bị ảnh hưởng. Các triệu chứng mạn tính và tổn thương phần trên xương đùi làm cho chẩn đoán viêm xương tủy xương không phù hợp.

(Lựa chọn B) Ung thư xương nguyên phát có thể biểu hiện triệu chứng mạn tính và đau tiến triển ở các xương dài nhưng đặc trưng với dấu hiệu "vỏ hành" (eg, sarcoma Ewing) hay hình ảnh "[ánh mặt trời](#)" (sunburst pattern) trên x-quang. Bệnh nhi này có trật ổ khớp và gãy đầu xương đùi nên sẽ nghĩ nhiều đến bệnh lý Legg-Calvé-Perthes.

(Lựa chọn C) Loạn dưỡng cơ Duchenne là bệnh lý tiến triển và có thể gây tử vong, biểu hiện yếu cơ gốc chi và giả phì đại cơ vùng bắp chân. Chụp x-quang khớp trong loạn dưỡng cơ Duchenne cho kết quả bình thường, nên chẩn đoán này không phù hợp.

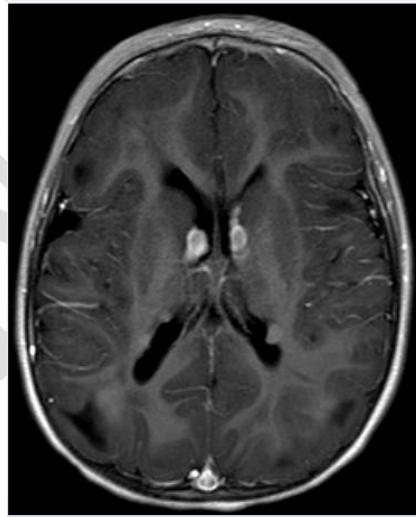
(Lựa chọn E) [Trượt đầu trên xương đùi](#) thường gặp ở trẻ thanh thiếu niên bị béo phì, và x-quang cho thấy xương đùi trượt về phía sau. Độ tuổi và hình ảnh x-quang làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

(Lựa chọn F) Nứt gãy xương ít gấp ở trẻ em và thường xuất hiện trong trường hợp có lực tác động lặp lại. Phim x-quang thấy màng xương bị nâng lên và hình ảnh dày vỏ xương, cả hai đều không được tìm thấy ở bệnh nhi này.

(Lựa chọn G) Viêm bao hoạt dịch khớp thoảng qua là nguyên nhân thường gặp gây đáng đi khập khiễng ở trẻ nhỏ. Triệu chứng xuất hiện sau khi nhiễm virus và kéo dài <4 tuần. Phim x-quang có thể bình thường hoặc thấy hình ảnh tràn dịch khớp, nên chẩn đoán này không phù hợp.

Tóm tắt: Bệnh lý Legg-Calvé-Perthes (hoại tử xương vô căn đầu trên xương đùi) thường gặp ở trẻ nhỏ, có đau chân tiến triển và/hoặc đi khập khiễng. Giảm biến độ vận động hông và teo cơ vùng đùi có thể phát hiện khi thăm khám, phim x-quang có thể cho thấy hình ảnh trật khớp và gãy đầu trên xương đùi.

Câu 101: Một bệnh nhi 3 tuổi được đưa đến phòng khám do tăng tần suất cơn động kinh. Trong suốt một năm qua, bé có các cơn động kinh co cứng - co giật tái phát kiểm soát kém mặc dù đã sử dụng rất nhiều thuốc chống động kinh. Tần suất các cơn co giật xuất hiện nhiều hơn trong một tháng qua, và hiện tại xuất hiện mỗi ngày. Bệnh nhi bị chậm phát triển, cần được can thiệp vật lý trị liệu và ngôn ngữ trị liệu. Cậu bé được sinh đủ tháng, quá trình mang thai và sinh con không có biến chứng, tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Tiền căn gia đình ghi nhận người bố hơi bị thiểu năng trí tuệ. Khám thực thể phát hiện thấy nhiều dát giảm sắc tố, kích thước 1 - 2 cm ở vùng thân người và chi dưới. Hình ảnh MRI sọ não ghi nhận các nốt vùng dưới màng não thất, như hình bên dưới. Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất liên quan đến tình trạng bệnh lý ở bệnh nhân này?



- A. U tim cơ vân
- B. U thần kinh đệm thị giác
- C. U tủy thượng thận
- D. U dây thần kinh thính giác

E. U Wilms (ung thư thận)

Đáp án: A

Bệnh xơ cứng cù	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> Đột biến (di truyền hoặc đột biến de novo) ở gen TSC1 hoặc TSC2 Di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Da liễu <ul style="list-style-type: none"> Dát hình lá màu tro (Ash-leaf spots) U tăng sinh mạch máu ở má Các mảng da nhám (shagreen patches) Thần kinh <ul style="list-style-type: none"> Các sang thương vùng thần kinh trung ương (eg, các u vùng dưới màng não thất) Động kinh (eg, chứng co thắt ở trẻ em) Thiếu năng trí tuệ Tự kỷ & rối loạn cảm xúc (eg, tăng động) Tim mạch: U tim cơ vân Thận: U cơ mờ mạch thận
Theo dõi bệnh	<ul style="list-style-type: none"> Tầm soát khối u <ul style="list-style-type: none"> Khám da & mắt Chụp MRI não & thận Siêu âm tim & EKG Điện não đồ Tầm soát bệnh lý tâm thần kinh

Bệnh nhi có **động kinh kháng trị**, chậm phát triển, nốt vùng dưới màng não thất, và các dát giảm sắc tố, những điều này gợi ý nghĩ nhiều đến **bệnh xơ cứng cù** (TSC – tuberous sclerosis complex). Xơ cứng cù là bệnh lý thần kinh da do gen trội trên nhiễm sắc thể thường, có thể là di truyền hoặc đột biến de novo ở đoạn gen TSC, gây xuất hiện các khối u lành tính (u mô thùa) trên não, da và các cơ quan khác.

Động kinh (eg, chứng co thắt ở trẻ em, co cứng – co giật) là những triệu chứng thường gặp của xơ cứng cù, chủ yếu xuất hiện ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ. **Thiếu năng trí tuệ và chậm phát triển thể chất** là những đặc trưng ở những trẻ có động kinh kháng trị. U mô thùa ở não, gồm các u lành ở vùng vỏ não (củ não) và các **nốt vùng dưới màng não thất** (vòng tròn đỏ trên hình), thường được tìm thấy nhưng không liên quan đến tần suất hay độ nặng của cơn động kinh. Hầu hết bệnh nhi xơ cứng cù có sang thương trên da, gồm có **dát hình lá màu tro**, như đã mô tả dát giảm sắc tố ở trên. **U sợi mạch máu** (Angiofibroma) và mảng da nhám (lớp da dày lên sần như vỏ quả cam) cũng có thể là biểu hiện thường gặp.

U tim cơ vân thường liên quan nhiều đến bệnh xơ cứng cù, mọi bệnh nhi có xơ cứng cù cần phải tầm soát bằng siêu âm tim. Khối u có thể không có triệu chứng, hoặc gây ra âm thổi tim, loạn nhịp hay suy tim. Mặc dù khối u này thường lớn lúc mới sinh nhưng nó cũng sẽ tự thoái hóa dần sau thời kỳ sơ sinh.

(Lựa chọn B) U thần kinh đệm thị giác liên quan đến **u xơ thần kinh typ 1**, bệnh lý thần kinh da di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường cũng gây ra co giật và thiếu năng trí tuệ. Sang

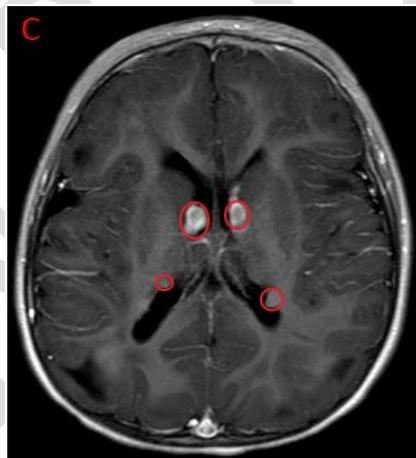
thương trên da bao gồm các dát tăng sắc tố màu cà phê, các vết tàn nhang vùng nách, u sợi thần kinh, tất cả những điều trên không tìm thấy ở bệnh nhi này. Ngoài ra, các nốt vùng dưới não thất cũng không được tìm thấy ở bệnh lý này.

(Lựa chọn C) U tuy thượng thận xuất hiện cùng với hội chứng von Hippel-Lindau và đa u tuyến nội tiết тип 2 (MEN2), các rối loạn này liên quan đến các khối u lành tính và ác tính khác nhau. Nhưng chúng không gây ra các sang thương trên da.

(Lựa chọn D) U dây thần kinh thính giác hai bên là bệnh thuộc nhóm u xơ thần kinh тип 2, bệnh lý di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường đặc trưng với giảm thính lực, ù tai nhưng không có co giật ở người trẻ tuổi. U màng não và mảng sang thương da cũng có thể xuất hiện, nhưng không liên quan đến các nốt dưới màng não thất và dát giảm sắc tố, như được tìm thấy trên bệnh nhi này.

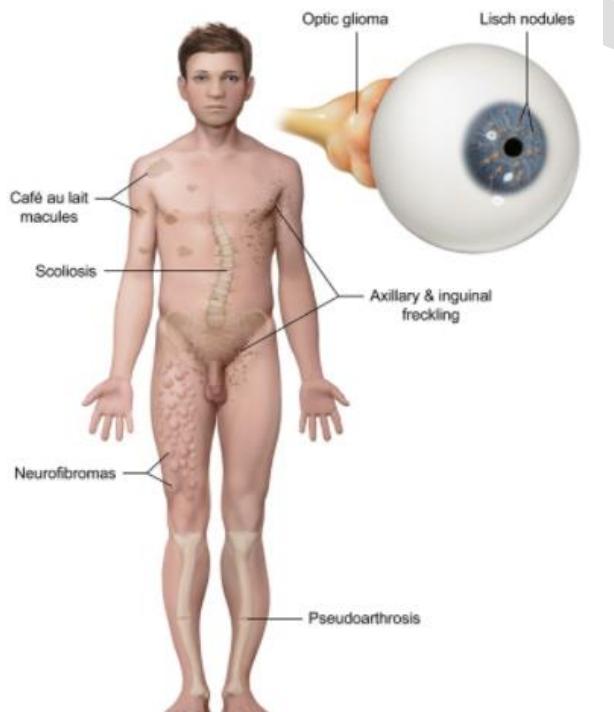
(Lựa chọn E) U Wilms (ung thư thận) liên quan tới WAGR và hội chứng Beckwith-Wiedermann. **WAGR** bao gồm u Wilms (Wilms tumor), tật dị mống mắt (Aniridia), bất thường hệ sinh niệu – sinh dục (Genitourinary abnormalities), và chậm phát triển trí tuệ (mental Retardation). Hội chứng Beckwith-Wiedermann thường có biểu hiện là thai to, lưỡi to, bệnh tăng sản một bên cơ thể. Nhưng bệnh lý trên đều không gây co giật hay sang thương da.

Tóm tắt: Xơ cứng cùn nên được nghi ngờ trên những bệnh nhi có động kinh kháng trị, chậm phát triển thể chất, thiểu năng trí tuệ, và có sang thương da (eg, dát hình lá màu tro). Các khối u kèm theo bao gồm nốt vùng dưới não thất và u tim cơ vân.





Neurofibromatosis type I



©UVWorld

Neurofibromatosis type 1 – U xơ thần kinh тип 1

Optic glioma – U đệm thần kinh thị giác

Lisch nodules – nốt Lisch

Café au lait macules – dát màu cà phê

Scoliosis – vẹo cột sống

Axillary & inguinal freckling – nốt tàn nhang ở nách và bẹn

Neurofibromas – u sợi thần kinh

Pseudoarthrosis – khớp giả

Câu 102: Bé trai 7 tuần tuổi được đánh giá tình trạng thiếu oxy kéo dài. Từ lúc sinh, bé được cho nhập khoa chăm sóc tích cực sơ sinh (NICU). Bé sinh non tháng ở tuổi thai 29 tuần do nhau bong non và nặng 1150 g (2,6 lb). Sáu giờ sau sinh, bé xuất hiện thở nhanh, thở rên và tím tái, phim chụp X-quang phổi cho thấy hình ảnh kính mờ. Surfactant được chỉ định và bé bắt đầu được cho thở máy. Bé vẫn được thở máy trong 3 tuần đầu tiên sau sinh. Kể từ khi ngưng thông khí cơ học (thở máy), bệnh nhi vẫn bị thiếu oxy và cần thở oxy cannula. Nhiệt độ là 36,7 C (98 F), mạch là 124 / phút và nhịp thở là 50 lần/phút. Bé tĩnh. Không số mũi, họng không đỏ. T1 và T2 bình thường, có tiếng thổi tâm thu 1/6 ở dọc dưới bờ trái xương ức. 'Scattered Rhonchi (rales ngát) và ran ẩm rải rác ở cả hai phổi. Bụng mềm, gan lách không sờ chạm. Không có phù chi. X quang phổi thấy mờ hai bên và hơi giảm thể tích phổi. Chẩn đoán thích hợp nhất lý giải các triệu chứng trên bệnh nhi này là gì?

- A. Giãn phế quản
- B. Loạn sản phế quản phổi
- C. Bệnh tim bẩm sinh với shunt từ phải trái
- D. Hít phân su
- E. Viêm phổi sơ sinh
- F. Tăng áp phổi dai dẳng

Đáp án: B

Trẻ sinh non, nhẹ cân ban đầu xuất hiện hội chứng suy hô hấp (thở nhanh, thở rên, phim chụp X-quang ngực có hình ảnh kính mờ) cần điều trị surfactant và thở máy. Hiện tại bé có nhu cầu oxy dai dẳng với các biểu hiện thở nhanh, ran ngát, hình ảnh phổi mờ và giảm thể tích trên phim X-quang. Biểu hiện này phù hợp với chứng loạn sản phế quản phổi (BPD, bệnh phổi mạn tính ở trẻ sơ sinh), kết quả của sự xâm lấn lặp đi lặp lại ở phổi trẻ sơ sinh do các yếu tố như thở máy, tiếp xúc oxy kéo dài và viêm.

Các yếu tố nguy cơ của BPD bao gồm sinh non, nhẹ cân (<2.500 g), hội chứng suy hô hấp và thở máy. Liệu pháp surfactant không ngăn chặn được sự phát triển của BPD nhưng có thể làm giảm tỷ lệ tử vong do nó. Hầu hết bệnh nhân BPD cải thiện trong 2-4 tháng; một số phát triển tăng huyết áp động mạch phổi.

(Lựa chọn A) Giãn phế quản là kết quả sự tái cấu trúc và dày lên của đường thở do viêm mạn tính. Ở trẻ em, nói chung thường liên quan đến bệnh xơ hóa (cystic fibrosis) (do tiết dịch cô đặc gây nhiễm trùng tái phát). Nó không liên quan đến sinh non hoặc hội chứng suy hô hấp.

(Lựa chọn C) Bệnh tim bẩm sinh với shunt phải trái có thể biểu hiện tình trạng suy hô hấp, ran ẩm và giảm oxy máu. Tuy nhiên, âm thổi 1/6 trên bệnh nhân này khả năng là âm thổi dòng chảy và nó không phù hợp với thông liên thất (to hơn và thô hơn) hoặc còn ống động mạch (giống máy). Ngoài ra, những bệnh lý này sẽ ngày càng trở nên tồi tệ hơn trước khi trẻ được 7 tuần tuổi.

(Lựa chọn D) Hội chứng hít phân su có thể biểu hiện suy hô hấp lúc sinh. Tuy nhiên, nó thường gặp ở trẻ sinh đủ tháng và không thường gặp ở trẻ sinh non, nhẹ cân. Nó thường tự khỏi trong vòng tuần đầu sau sinh.

(Lựa chọn E) Viêm phổi ở trẻ sơ sinh có thể liên quan đến thở máy, biểu hiện thở nhanh và ran ẩm ở phổi. Tuy nhiên, nếu không điều trị thích hợp thì tình trạng bệnh sẽ diễn tiến xấu đi (ví dụ như nhu cầu về thông khí và oxy sẽ tăng lên).

(Lựa chọn F) Tăng áp phổi dai dẳng có biểu hiện thở nhanh và thiếu oxy. Do súc cản mạch máu phổi của trẻ sơ sinh không giảm khi chuyển tiếp từ tuần hoàn thai nhi. Tuy nhiên, nó không liên quan đến hội chứng suy hô hấp và không thường gặp ở trẻ sinh non.

Tóm tắt: Loạn sản phế quản phổi (bệnh phổi mạn tính ở trẻ sơ sinh), cần nhu cầu oxy dài dang, thường gặp ở trẻ sinh non, đặc biệt trên những bé cần thở máy hoặc thở oxy lâu dài.

Câu 103: Bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì không chịu đi lại. Ban đầu mẹ bé để ý thấy bé đi hơi khập khiễng sau khi đón em từ nhà trẻ về cách đây 3 ngày. Bệnh nhân có xu hướng leo trèo và nhảy lên đồ đạc, nên ban đầu bà cho rằng dáng đi khập khiễng là do sau khi chơi thô bạo. Hôm nay, các triệu chứng nặng hơn, bé không đứng vững được, ngã khi được mẹ đỡ dậy. Trẻ không có tiền căn bệnh lý mạn tính nhưng từng bị sổ mũi và sốt ngắt quãng trong 2 tháng từ khi được đưa đi nhà trẻ. Nhiệt độ là 38°C (100,4 F), mạch 90/phút và nhịp thở là 24/phút. SpO2 là 100% khí trời. Trẻ trông thoái mái khi nằm ngửa trên bàn khám. Bé chảy mũi dịch trong, có nhiều hạch bạch huyết ở vùng cổ trước, mềm, di động được, đường kính khoảng 1 cm. Bụng mềm, không điểm đau khu trú và gan mấp mé bờ sườn. Hông được giữ gập hai bên. Khi cử động hông trái, bệnh nhân than đau và chống cự. Khám cảm giác bình thường và phản xạ còn nguyên vẹn. Dấu hiệu Babinski âm tính hai bên. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

Hemoglobin	: 11.5 g/dL
Platelets	: 380,000/mm ³
Leukocytes	: 15,000 / mm ³
Neutrophils	: 80%
Lymphocytes	: 20%

Xét nghiệm miễn dịch và yếu tố thấp

Tốc độ máu lắng **30mm/hr**

Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Siêu âm hông 2 bên
 - B. CT bụng và chậu
 - C. Sử dụng Ibuprofen và theo dõi sát
 - D. Chọc dịch não tủy
 - E. Sinh thiết hạch

Đáp án: A

Viêm bao hoạt dịch thoáng qua và viêm khớp nhiễm trùng		
	Viêm bao hoạt dịch thoáng qua	Viêm khớp nhiễm trùng
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Trông khỏe mạnh Không sốt hoặc sốt nhẹ Đi lại được 	<ul style="list-style-type: none"> Trông ốm yếu Sốt Không đi lại được
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> WBC, ESR, CRP bình thường hoặc là tăng nhẹ Tràn dịch khớp 1 bên hoặc 2 bên trên siêu âm Chẩn đoán loại trừ 	<ul style="list-style-type: none"> WBC, ESR, CRP tăng vừa Cấy máu dương tính hoặc không Tràn dịch khớp 1 bên trên siêu âm Phân tích dịch bao hoạt dịch: WBC > 50000/mm³
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị bảo tồn 	<ul style="list-style-type: none"> Tháo dịch khớp và điều trị kháng sinh

Nguyên nhân thường gặp nhất của đau hông và đi khập khiễng ở trẻ em là viêm bao hoạt dịch thoáng qua, một tình trạng viêm nhiễm tự giới hạn, thường có tiền triệu nhiễm virus trước đó. Tuy nhiên, viêm bao hoạt dịch thoáng qua phải được phân biệt với viêm khớp nhiễm trùng, một tình trạng nhiễm khuẩn có khả năng đe dọa tính mạng cần được điều trị cấp cứu (eg, kháng sinh tĩnh mạch).

Các đặc điểm lâm sàng giúp phân biệt giữa 2 tình trạng:

- Viêm bao hoạt dịch thoáng qua thường biểu hiện ở trẻ em 3-8 tuổi, không sốt hoặc sốt nhẹ. Bệnh nhân đau và hạn chế vận động khớp bị ảnh hưởng, nhưng thường có thể đi lại được. Số lượng bạch cầu và các marker viêm (eg, tốc độ máu lắng [ESR], [CRP]) bình thường hoặc hơi tăng.
- Ngược lại, viêm khớp nhiễm khuẩn biểu hiện sốt cao, không thể cử động (đau dữ dội) và chỉ số xét nghiệm bất thường (eg, tăng bạch cầu, tăng ESR/CRP).

Đôi khi bệnh nhân có các triệu chứng lâm sàng bị chồng lặp, như đứa bé này với tình trạng sốt nhẹ và tăng nhẹ ESR (nghĩ nhiều tới viêm bao hoạt dịch thoáng qua) nhưng lại đi kèm tình trạng đau nặng nề và không thể cử động, tăng số lượng bạch cầu neutro ưu thế (nghĩ nhiều là nhiễm khuẩn khớp).

Khi chẩn đoán không rõ ràng thì chúng ta sẽ chỉ định siêu âm khớp 2 bên. Tràn dịch khớp trong viêm khớp nhiễm khuẩn thường là một bên trong khi 25% bệnh nhân viêm bao hoạt dịch thoáng qua có tràn dịch khớp hai bên (mặc dù chỉ có triệu chứng một bên). Nếu mà siêu âm hông cho thấy tràn dịch một bên thì chỉ định chọc khớp để đánh giá nhiễm trùng khớp.

Lựa chọn B. CT có thể nhận diện được áp xe cơ psoas, thường biểu hiện sốt cũng như đau bụng lan ra hông. Bệnh nhân không đau bụng nên chẩn đoán áp xe cơ psoas không phù hợp. Hơn thế nữa, siêu âm được ưa chuộng hơn CT trong đánh giá ban đầu vùng hông do nó có thể phát hiện được tính chất tràn dịch và tránh sự phơi nhiễm tia X.

Lựa chọn C. Ibuprofen và theo dõi sát là hướng trí trong viêm bao hoạt dịch thoáng qua. Tuy nhiên bệnh nhân này không thể cử động nên cần phải đánh giá sâu hơn.

Lựa chọn D. Chọc dịch não tủy nghĩ nhiều tới hội chứng Guillain- Barré, có thể biểu hiện không đi lại được (do yếu chi) và đau kiểng thần kinh. Bệnh nhân này có sức cơ và phản xạ bình thường nên chẩn đoán đó không phù hợp.

Lựa chọn E. Sinh thiết hạch khi nghi ngờ bệnh Leukemia, thường sẽ có triệu chứng đau xương và sốt. Tuy nhiên, hạch to lan tỏa hoặc bất thường chỉ số huyết học được mong chờ.

Tóm tắt: *Đau hông cấp tính không do chấn thương ở trẻ em thường do viêm bao hoạt dịch thoảng qua, biểu hiện trên những đứa trẻ khỏe mạnh thường không bị sốt và có thể đi lại được. Tuy nhiên, bệnh nhân với các triệu chứng bận tâm đến viêm khớp nghiêm trọng (eg, không thể đi lại, tăng bạch cầu) cần siêu âm vùng hông hai bên, ± chọc dịch khớp, để phân biệt hai tình trạng trên.*

Câu 104: Trẻ nữ 4 tuổi được cha mẹ đưa tới phòng khám do sưng đau vùng bụng, điều này xảy ra từ 2 tuần trước và nặng dần lên thành sưng đỏ. Chườm mát và thuốc giảm đau mua tại hiệu thuốc không giúp làm giảm triệu chứng. Trẻ đi học mẫu giáo tuần 3 lần và mới trở về từ chuyến du lịch Trung Quốc 2 tháng trước. Trong gia đình có nuôi hai con chó, một con mèo, và một con rùa. Nhiệt độ 37,4 °C (99,3°F), các chỉ số sinh hiệu khác trong giới hạn bình thường. Thăm khám cho thấy nốt nhỏ, ấm không đau, ở vùng trước đùi trái. Có hạch bẹn bên trái khoảng 4-cm, ấm đau, mềm, di động dễ với lớp da đỏ bên trên. Loại vi sinh vật nào có khả năng cao gây ra tình trạng bệnh lý trên bệnh nhi này?

- A. *Bartonella henselae*
- B. *Mycobacterium tuberculosis*
- C. *Pasturella multocida*
- D. *Salmonella enteritidis*
- E. *Staphylococcus aureus*
- F. *Streptococcus pyogenes*

Đáp án: A

Bệnh mèo cào	
Sinh bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• <i>Bartonella henselae</i>, 1 loại vi khuẩn gram âm khó chịu• Có thể lây truyền qua vết cắn/cào của mèo
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Nốt sần tại vị trí cào/cắn• Hạch vùng tương ứng• ± sốt không rõ nguyên nhân (≥ 14 ngày)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Thường dựa trên lâm sàng• ± huyết thanh học
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Bệnh thường tự khỏi• Azithromycin

Một nốt sẩn khu trú với hạch vùng cùng bên trong bệnh cảnh có tiếp xúc với mèo nghĩ nhiều tới bệnh mèo cà (cat-scrat disease CSD). CSD gây ra bởi *Bartonella henselae* là một loại vi khuẩn gram âm có vật mang chủ yếu là mèo, đặc biệt là mèo con. *Bartonella henselae* có thể lây qua vết mèo cà/cắn hoặc (hiếm hơn) là bọ chét. Tuy nhiên, hầu hết bệnh nhân đều không nhớ có vết cà hoặc cắn rõ ràng.

Điển hình, bệnh nhân có tổn thương dạng nốt sẩn khu trú trên da mà có thể ban đầu không để ý tới. Biểu hiện kèm theo có thể là sốt không rõ nguyên nhân và/hoặc hạch bạch huyết tại chỗ trong thời gian 1-2 tuần. Hạch bị ảnh hưởng sưng to, đau và có đỏ da phía trên, ít khi chảy mủ. Hạch sưng có thể mất 1-2 tháng để giảm dần.

Chẩn đoán lâm sàng thường chỉ cần dựa vào tiền sử tiếp xúc với mèo và biểu hiện triệu chứng phù hợp là đủ. Mặc dù nhiều trường hợp nhẹ sẽ tự khỏi, nhưng việc điều trị bằng azithromycin thường được khuyến cáo.

(Lựa chọn B) *Mycobacterium tuberculosis* nên được nghĩ tới ở những bệnh nhân có hạch to (đặc biệt ở vùng cổ) và những người có đi du lịch tới vùng dịch tễ (như Trung Quốc). Cũng giống như CSD, bệnh khởi phát từ từ, tuy nhiên viêm hạch do *M.tuberculosis* không gây đau.

(Lựa chọn C) *Pasteurella multocida*, loài nấm miệng thường sinh sống ở chó mèo, có thể gây viêm mô tế bào và nhiễm trùng mô mềm khác trong vòng 1-2 ngày khi bị chó mèo cắn. Biểu hiện hạch và sự khởi phát bệnh chậm rãi ở bệnh nhân này không phù hợp với *P.multocida*.

(Lựa chọn D) *Salmonella enteritidis* có vật mang là loài bò sát (bao gồm cá rùa) và có thể gây viêm hạch mạc treo nặng nề đi kèm với viêm ruột. Tổn thương trên da không phù hợp với *Salmonella enteritidis*.

(Lựa chọn E và F) *Staphylococcus aureus* và *Streptococcus pyogenes* là những vi khuẩn phổ biến gây viêm hạch cấp tính, với biểu hiện sưng, nóng, đau và đỏ da phía trên hạch. Tuy nhiên, tổn thương dạng nốt trên da và khởi phát âm thầm của bệnh không phù hợp với viêm hạch vi khuẩn cấp tính.

Tóm tắt: *Bệnh mèo cà, gây ra bởi Bartonella henselae, biểu hiện thường gặp nhất với tổn thương trên da thành nốt sẩn và viêm hạch cùng bên, khởi phát từ từ. Những biểu hiện này trong hoàn cảnh có phơi nhiễm với mèo là đủ để đưa ra chẩn đoán lâm sàng về bệnh mèo cà.*

Câu 105: Trẻ nam 6 tháng tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Trẻ đáp ứng đủ các mốc phát triển và tiêm vaccine đủ liều theo đúng thời gian. Khi thăm khám lâm sàng, mạch ngoại vi của trẻ có vẻ nảy khá mạnh. Nghe tim thấy tiếng thổi liên tục ở cạnh trái xương ức. Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?

- A. Dị tật gối nội mạc
- B. Sa van hai lá
- C. Còn ống động mạch
- D. Hội chứng William.

Đáp án: C

Tiếng thổi liên tục ở tim là điển hình của bệnh còn ống động mạch (patent ductus arteriosus - PDA). Tiếng thổi liên tục là do có dòng máu liên tục chảy từ động mạch chủ qua ống động

mạch tới động mạch phổi, do áp lực ở phía chủ cao hơn phía phổi trong cả hai thùy tâm thu và tâm trương. Biểu hiện lâm sàng của PDA khá thay đổi tùy theo lưu lượng luồng thông trái-phải, điều này lại phụ thuộc vào chiều dài và kích thước của PDA. Vì bệnh nhân không có triệu chứng và PDA chỉ được phát hiện tình cờ khi thăm khám, nghe tim thường quy, đứa bé khả năng cao chỉ có PDA nhỏ. Thăm khám lâm sàng thường không có gì đặc biệt ở trẻ có PDA nhỏ, mặc dù có thể thấy mạch ngoại vi nảy mạnh một chút.

(Lựa chọn A) Dị tật gối nội mạc (như là bệnh thông sàn nhĩ thất) thường đi kèm với hội chứng Down và có thể gây nhiều tiếng tim, tiếng thổi bất thường. Tuy nhiên, nó thường không gây ra tiếng thổi liên tục.

(Lựa chọn B) Sa van hai lá có đặc trưng là tiếng click giữa thùy tâm thu và tiếng thổi cuối thùy tâm thu.

(Lựa chọn D) Hội chứng William có thể đi kèm với một số bất thường về tim như hẹp trên van chủ, hẹp phổi hoặc dị tật vách. Tuy nhiên, không có dị tật nào gây tiếng thổi liên tục.

Tóm tắt: *Bệnh còn ống động mạch có tiếng thổi liên tục ở tim do sự di chuyển liên tục của dòng máu từ nơi động mạch chủ có áp lực cao sang động mạch phổi có áp lực thấp. Còn ống động mạch nhỏ thường không có biểu hiện triệu chứng và chỉ phát hiện tình cờ khi nghe tim thường quy.*

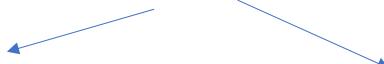
Câu 106: Trẻ nam 7 tuổi được đưa tới phòng khám do nổi nhiều mụn ở mặt từ vài tháng gần đây. Mẹ trẻ đã thử điều trị bằng bôi benzoyl peroxide và rửa mặt với acid salicylic nhưng không cải thiện. Bà cũng nhận thấy trẻ phát triển rất nhanh, trẻ hiện giờ cao hơn nhiều so với người anh em sinh đôi khác trứng của trẻ. Ngoài ra trẻ khỏe mạnh và không bị bệnh lý mạn tính nào, không dùng thuốc gì. Chiều cao ở bách phân vị thứ 98 và cân nặng ở bách phân vị thứ 85 so với cùng tuổi, giới. Thăm khám thần kinh bình thường. Khám da thấy mụn bọc nặng ở mặt và lưng. Khám còn thấy vùng mu nhô cao và lông nách. Thể tích tinh hoàn là 2 mL. Tuổi xương tương đương + 2SD so với tuổi thật. Mức hormon LH cơ bản thấp và không tăng khi kích thích với chủ vận GnRH. Chẩn đoán nào là phù hợp nhất với trẻ?

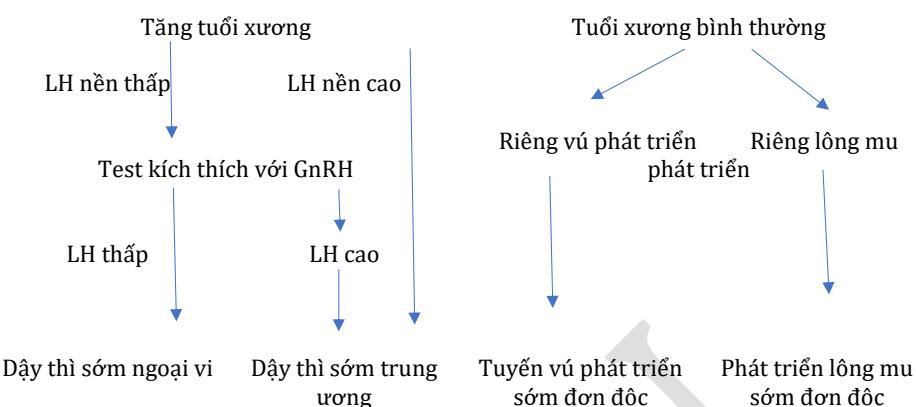
- A. Hội chứng suy giáp
- B. Dậy thì sớm vô căn
- C. Hội chứng Klinefeller
- D. Hội chứng McCune-Albright
- E. Tăng sản thượng thận bẩm sinh không điển hình
- F. Microadenoma tuyến yên

Đáp án: E

Đánh giá dậy thì sớm

Phát triển sớm các đặc tính sinh dục phụ





Dậy thì sớm là khởi phát các đặc tính sinh dục thứ phát (như lông nách/mu, mụn bọc, tăng trưởng nhanh) ở trẻ gái < 8 tuổi và trai < 9 tuổi. Trẻ bị dậy thì sớm trước tiên cần được đánh giá tuổi xương để phân biệt dậy thì sớm (tuổi xương tăng) với tình trạng tuyến vú/lông mu phát triển đơn độc (tuổi xương bình thường). Với những bệnh nhân có tuổi xương tăng ($>2SD$ so với tuổi thực), mức LH được dùng để phân biệt dậy thì trung ương và ngoại vi. Bệnh nhân có dậy thì ngoại vi (phụ thuộc hormon gonadotropin) sẽ có mức LH bình thường/thấp do tuyến dưới đồi bị ức chế bởi lượng androgne cao từ tuyến thượng thận hoặc tinh hoàn.

Sự xuất hiện sớm các đặc tính sinh dục thứ phát, tăng tuổi xương, mức LH thấp gợi ý tình trạng dậy thì sớm ngoại vi, khả năng do tăng sản thượng thận bẩm sinh (congenital adrenal hyperplasia- CAH) không điển hình, thứ phát do thiếu 21-hydroxylase (CYP21A2). Giống với CAH điển hình, thiếu 21-hydroxylase ảnh hưởng tới sự chuyển 11-hydroxyprogesterone sang 11-deoxycortisol, 11-hydroxyprogesterone được chuyển thẳng sang sản xuất quá mức androgen tuyến thượng thận (như trong dậy thì sớm). Tuy nhiên, ở bệnh nhân CAH không điển hình, mức glucocorticosteroid và mineralocorticosteroid được giữ ở mức bình thường, do đó bệnh nhân có điện giải bình thường (không bị mất muối).

(Lựa chọn A) Suy giáp nặng nề, không được điều trị có thể gây dậy thì sớm phụ thuộc gonadotropin, tuy nhiên, trẻ trai thường có tinh hoàn to sớm và bị lùn, không có tăng trưởng tuyến tính.

(Lựa chọn B và F) Dậy thì sớm vô căn (sớm hoạt hóa trực dưới đồi- tuyến yên- sinh dục) và microadenoma của tuyến yên có thể khiến dậy thì sớm phụ thuộc gonadotropin (dậy thì sớm trung tâm). Do liên tục hoạt hóa vùng hạ đồi, bệnh nhân dậy thì sớm trung tâm sẽ có LH cơ sở cao hoặc mức LH tăng cao với kích thích GnRH.

(Lựa chọn C) Hội chứng Klinefeller (47, XY) có thể gây hội chứng suy sinh dục nguyên phát, đặc trưng bởi mức testosterone thấp và LH cao. Bệnh nhân có kích thước cơ thể cao, tuy nhiên sự dậy thì thường chậm.

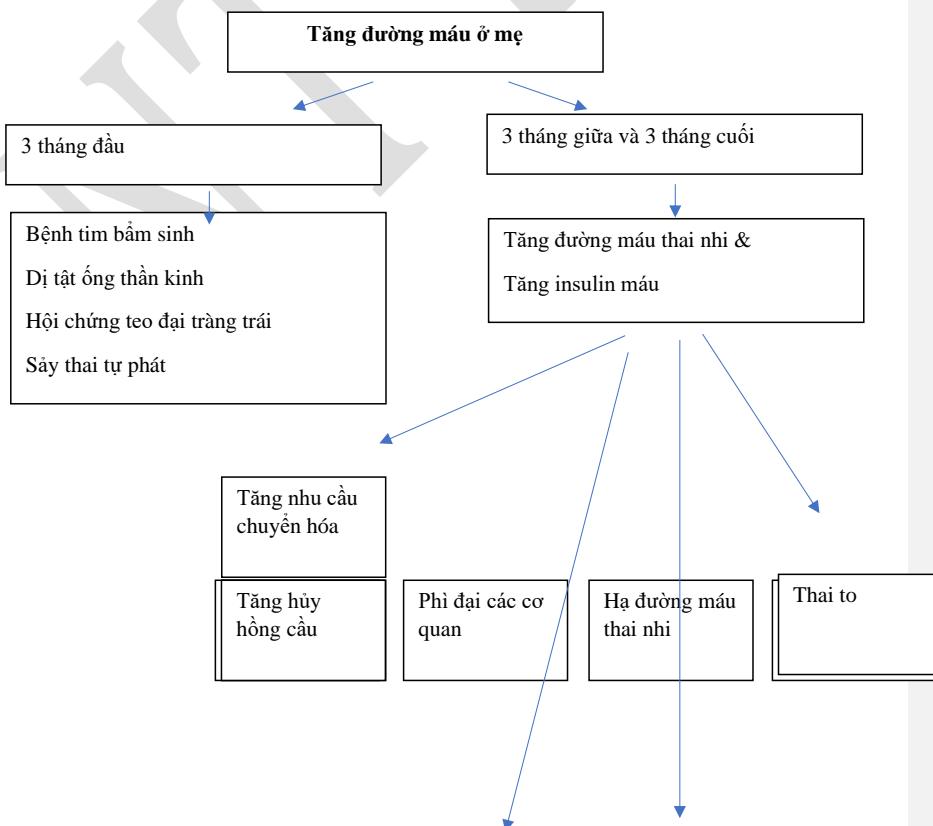
(Lựa chọn D) Hội chứng McCune-Albright là một nguyên nhân hiếm gặp gây dậy thì sớm không phụ thuộc gonadotropin có biểu hiện bằng những nốt dát màu cà phê sữa và loạn sản xơ ở xương, đều không thấy ở bệnh nhân này.

Tóm tắt: Tăng sản thượng thận bẩm sinh không điển hình là một nguyên nhân gây dậy thì sớm không phụ thuộc gonadotropin. Bệnh nhân có thể có những đặc tính sinh dục phụ thứ phát (như lông mu, mụn bọc), tăng trưởng nhanh, tuổi xương lớn và có mức LH bình thường/thấp.

Câu 107: Trẻ sơ sinh nữ được thăm khám tại phòng sinh 30 phút sau sinh. Trẻ được sinh ra ở thai kỳ 41 tuần, mẹ 23 tuổi, gravida 2, para 1, đẻ thường không biến cố. Mẹ tiền sử khỏe mạnh, được chăm sóc tiền sản thường quy. Xét nghiệm huyết thanh học bình thường. Thai kỳ có xuất hiện đa ối và đái tháo đường thai kỳ cần điều trị insulin. Sinh hiệu của trẻ bình thường và cân nặng là 4,2kg (9lb 4 oz). Điểm apgar ở lúc 1 và 5 phút tương ứng là 7 và 9. Thăm khám thấy trẻ tinh khốc to nằm dưới đèn sưởi. Nghe tim thấy tiếng thổi tâm thu nhẹ 1/6. Bàn tay và chân của trẻ có màu tím, niêm mạc hồng. Phản xạ moro bình thường. Những thăm khám khác bình thường. Những xét nghiệm nào sau đây có thể có bất thường?

- A. Cấy máu
- B. Chụp X-quang xương đòn
- C. Thụt thuốc cản quang
- D. Định lượng Glucose
- E. Sàng lọc thính lực
- F. Đo bão hòa oxy mạch nẩy

Đáp án: D



Trật khớp vai

Trẻ có mẹ đái tháo đường tăng nguy cơ bị một loạt các biến chứng. Vì đường là một chất vận chuyển chủ động qua nhau thai, mức đường máu tăng ở mẹ khiến cho thai nhi cũng bị tăng đường máu. Tác động của tăng đường máu thai nhi thay đổi phụ thuộc vào các giai đoạn phát triển của thai.

- Trong 3 tháng đầu thai kỳ: thai chưa sản xuất được insulin trong 3 tháng đầu do đó không thể tự bảo vệ khỏi tình trạng đường máu tăng. Tăng đường máu trong 3 tháng đầu có thể làm gián đoạn quá trình tạo cơ quan, khiến gây dị tật thai (như bệnh tim bẩm sinh). Những trẻ có mẹ bị tiểu đường thai nghén không có tăng nguy cơ bị dị tật vì tình trạng tăng đường huyết ở mẹ/thai chỉ xuất hiện muộn, khi quá trình tạo cơ quan đã hình thành.
- Trong 3 tháng giữa và cuối: Khi tuyến tụy của thai đã phát triển đầy đủ, mức đường máu cao kích hoạt sự tiết insulin, khiến tăng glycogen và dự trữ chất béo (phì đại các cơ quan), tăng tốc độ phát triển (thai to hoặc cân nặng sơ sinh $\geq 4\text{kg}$) và tăng tiêu thụ oxy (bệnh đa hồng cầu).

Trẻ có mẹ tiểu đường là những thai to sẽ khó đẻ thường, khiến tăng tỉ lệ phải mổ đẻ (do khó lọt) và các thủ thuật ngả âm đạo (như forcep, giác hút), gãy xương đòn, tổn thương đám rối thần kinh cánh tay và ngạt do liên quan tới thai to. Sau khi đẻ, sự sản xuất insulin cần thời gian để giảm xuống khi không còn tiếp xúc với mức đường máu cao ở mẹ từ lúc dây rốn đã bị kẹp. Điều này thường gây ra một giai đoạn hạ đường huyết ở trẻ sơ sinh cho tới khi mức insulin trở về bình thường. Hạ đường máu là biến chứng phổ biến nhất của những trẻ có mẹ bị tiểu đường.

(Lựa chọn A) Yếu tố nguy cơ nhiễm khuẩn huyết sơ sinh bao gồm vi khuẩn liên cầu nhóm B khu trú ở mẹ, thời gian ối vỡ lâu, và viêm màng ối. Những trẻ có mẹ tiểu đường không có tăng nguy cơ nhiễm khuẩn huyết, điều này cũng rất khó xảy ra ở đứa trẻ nhìn hoàn toàn bình thường khi thăm khám.

(Lựa chọn B) Nguy cơ gãy xương đòn tăng cao ở những thai to như đứa trẻ này. Tuy nhiên, phản xạ moro bình thường khiến khả năng gãy xương đòn khó xảy ra.

(Lựa chọn C) Trẻ bị tiếp xúc với tình trạng đường máu cao trong ba tháng đầu, do tình trạng tiểu đường có trước khi mang thai không được kiểm soát tốt, có nguy cơ cao bị dị tật bẩm sinh, như teo đại tràng (chẩn đoán bằng thực thuốc cản quang). Tuy nhiên sản phụ bị tiểu đường thai nghén, chứ không phải trước đó, vì thế đứa trẻ không có nguy cơ cao bị dị tật bẩm sinh.

(Lựa chọn E) Các yếu tố nguy cơ gây nghe kém bẩm sinh bao gồm nhiễm cytomegalovirus bẩm sinh, tiền sử gia đình nghe kém. Trẻ có mẹ bị tiểu đường không bị tăng nguy cơ nghe kém, tuy nhiên trẻ này cũng nên được sàng lọc thính lực như theo khuyến cáo với mọi trẻ sơ sinh.

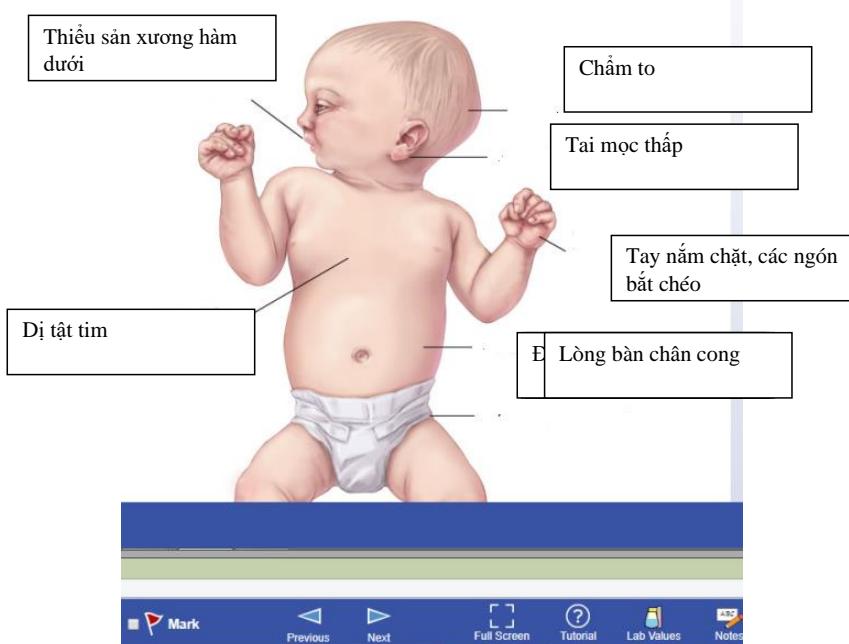
Tóm tắt: *Tăng đường huyết thai nhi trong 3 tháng đầu thì có liên quan tới dị tật thai; tăng đường huyết thai nhi sau 3 tháng đầu thì liên quan tới các biến chứng quanh cuộc đẻ như thai to, chấn thương thai và hạ đường huyết. Hạ đường huyết là biến chứng phổ biến nhất của những đứa trẻ có mẹ bị tiểu đường.*

Câu 108: Trẻ sơ sinh nữ được thăm khám ở phòng sanh ngay sau khi giục sanh qua ngả âm đạo do thai giới hạn tăng trưởng. Mẹ trẻ 40 tuổi không có tiền sử bệnh gì đặc biệt. Ngoài chậm phát triển, siêu âm thai trước sinh còn phát hiện có thông liên thất. Cha mẹ trẻ từ chối thực hiện các thăm dò thai nhi thêm nữa. Cân nặng và chu vi vòng đầu dưới bách phân vị thứ 5. Khi thăm khám thấy trẻ tăng trưởng lực cơ và tay nắm chặt, với ngón tay thứ hai bắt chéo trước ngón thứ 3, và ngón thứ 4 bắt chéo trước ngón thứ 5. Dựa trên giả định về bất thường nhiễm sắc thể của trẻ, thăm khám lâm sàng có khả năng cao tìm thấy phát hiện nào dưới đây?

- A. Tiếng khóc như mèo kêu
- B. Loạn sản biểu bì và hạ bì
- C. Thiếu sản xương hàm dưới
- D. Nhẫn cầu nhỏ
- E. Nếp ngang bàn tay đơn độc
- F. Nếp da vùng gáy

Đáp án C.

Trisomy 18 (Hội chứng Edward)



Trẻ có cân nặng thấp do thai chậm phát triển, não nhỏ, thông liên thất và bàn tay nắm chặt với các ngón tay bắt chéo đều là những biểu hiện điển hình của trisomy 18 (hội chứng Edward). Những phát hiện khác bao gồm nhăn cầu nhô, chẩm lớn, lòng bàn chân cong, và chậm phát triển trí tuệ nặng nề.

Sau trisomy 21 thì trisomy 18 là dạng đa bội nhiễm sắc thể thường hay gặp nhất ở những trẻ sơ sinh sống. Nguy cơ bị trisomy tăng lên theo tuổi mẹ do khả năng phân tách trong hợp tử ở mẹ. Chẩn đoán dựa trên siêu âm thai và xét nghiệm nhiễm sắc thể để khẳng định chẩn đoán. Gần 95% trẻ trisomy 18 tử vong trong năm tuổi đầu tiên, hầu hết do suy tim vì tim bẩm sinh hoặc suy hô hấp do giảm thông khí hoặc hít sặc.

(Lựa chọn A) Tiếng khóc như mèo được thấy trong hội chứng mèo kêu (mất đoạn 5p). Những trẻ nhũ nhi bị hội chứng này có thể có não nhỏ, tuy nhiên, có một đặc điểm là khớp sọ bất thường nhô cao. Những biểu hiện khác bao gồm giảm trương lực, lùn, hai mắt xa nhau, cánh mũi rộng và tẹt, và chậm phát triển trí tuệ.

(Lựa chọn B và D) Loạn sản da lớp biểu bì và hạ bì (không có lớp thượng bì vùng sọ) và thiếu sản nhăn cầu đều điển hình trong trisomy 13 (hội chứng Patau). Tình trạng này cũng có ảnh hưởng tới những dị tật nằm ở đường giữa như bệnh não rỗng (holoprosencephaly) và thoát vị rốn. Bàn tay nắm chặt và những ngón tay bắt chéo thì không thấy.

(Lựa chọn E) Nếp ngang bàn tay đơn độc có thể là 1 biến thể bình thường, song có liên quan chặt chẽ với hội chứng trisomy 21 (hội chứng Down). Trẻ bị hội chứng Down có giảm trương lực, nếp gấp giữa 2 mí mắt hướng lên trên và chêch ra ngoài, nếp gấp lớn giữa 2 mí mắt, chẩm Brusfield ở mắt, dị tật tim và teo ruột non.

(Lựa chọn F) Nếp gấp da cổ là triệu chứng kinh điển của hội chứng Turner (45, XO). Những biểu hiện khác bao gồm đường chân tóc xuống thấp, ngực rộng với quầng vú lớn, bàn chân khoèo và lùn.

Tóm tắt: Trẻ bị hội chứng Edward (trisomy 18) thường có não nhỏ, chậm lớn, chậm phát triển thai, thiếu sản xương hàm dưới và bàn tay nấm chặt với các ngón tay bắt chéo, lòng bàn chân cong/ Tỷ lệ tử vong trong năm đầu tiên xấp xỉ 95%.

Câu 109: Một thanh niên 22 tuổi đến phòng cấp cứu sau một đợt tiểu máu đại thể và đau hông lưng phải đã tự khỏi. Các đợt xuất hiện khi bệnh nhân leo núi giữa thời tiết mùa hè oi bức. Bệnh nhân không tiểu đau, tiểu gấp, tiểu thường xuyên hay sốt. Bệnh nhân thỉnh thoảng hút thuốc lá nhưng không sử dụng chất cấm hay uống rượu. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 120/70 mmHg, mạch 70 lần/phút, nhịp thở 14 lần/phút. Khám lâm sàng không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Tổng phân tích tế bào máu	
Hb	10.4 g/dL
Hồng cầu lười	6%
Tiểu cầu	200,000/mm ³
Bạch cầu	7,500/mm ³
Xét nghiệm sinh hóa	
BUN	10 mg/dL
Creatinine	0.8 mg/dL
Phân tích nước tiểu	
pH	5.8
Protein	Không
Máu	3+
Glucose	Âm tính
Vi khuẩn	Không
Hồng cầu	20-30/hpf
Bạch cầu	1-2/hpf
Mảnh vỡ tế bào	Không

Quan sát vi thể nước tiểu nhận thấy nhiều tế bào hồng cầu nguyên vịen nhưng không có các dấu hiệu bất thường khác. Siêu âm thận cho thấy tăng âm vùng tuy thận, nhưng không có dấu hiệu thận ứ nước. Chẩn đoán nào bên dưới thích hợp nhất để giải thích tình trạng tiểu máu ở bệnh nhân trên?

- A. Viêm cầu thận
- B. Sỏi thận
- C. Hoại tử nhú thận
- D. Viêm đài bể thận
- E. Tiêu cơ vân

Đáp án C.

Bệnh hồng cầu hình liềm thể trait	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thường không có triệu chứng • Không thay đổi kỳ vọng sống so với mặt bằng chung

Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> Hemoglobin, hồng cầu lưỡi, hình thái hồng cầu bình thường Điện di Hb: HbA > HbS
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Tiểu máu/hoại tử nhú thận, giảm tỉ trọng nước tiểu Nhồi máu lách (đặc biệt những người ở vùng cao), huyết khối tĩnh mạch thuyền tắc Tiêu cơ vân khi gắng sức

Tình trạng tiểu máu trên bệnh nhân này với hồng cầu bình thường và không có mảnh vỡ tế bào trong quan sát vi thể phản ánh nguyên nhân tiểu máu ngoài cầu thận. Nhiều đặc điểm trong biểu hiện lâm sàng của bệnh nhân gợi ý hoại tử nhú thận (RPN – renal papillary necrosis) khả năng do bệnh hồng cầu hình liềm thể trait (SCT – sickle cell trait), một người mang gen đột biến (sản xuất hemoglobin AS) xuất hiện với tỉ lệ lên đến 5% dân số thế giới. Mặc dù thường liên quan đến quá liều thuốc giảm đau, RPN có thể là biểu hiện ban đầu của SCT.

SCT thường gặp nhất trên những người châu Phi, Trung Á hoặc địa trung hải. Bệnh nhân có thể không ý thức được trạng thái mang gen gây bệnh của họ vì họ thường không có triệu chứng lâm sàng của bệnh hồng cầu hình liềm và có nồng độ hemoglobin và hồng cầu lưỡi bình thường. Tuy nhiên, sickling có thể biểu hiện trong bệnh cảnh stress sinh lý, đặc biệt ở những nơi có hàm lượng oxy thấp (eg, leo núi), mất nước (eg, mùa hè), và toan hóa.

Sickling cấp có thể gây thiếu máu có tăng hồng cầu lưỡi (reticulocytosis). Thận thường chịu ảnh hưởng, vì nồng độ oxy tương đối thấp và pH acid của vùng tủy do sickling thúc đẩy. Điều này dẫn đến tổn thương thiếu máu cục bộ và RPN, tăng âm vùng tủy thận được tìm thấy trên siêu âm. Tiểu máu không đau là biểu hiện thường gặp; tuy nhiên, cùn nhú thận có thể gây đau hông lưng cấp. Biến chứng khác của SCT tại thận có thể được tìm thấy trên bệnh nhân này (pH nước tiểu 5.8) là toan hóa ống thận (sự phá hủy ống thận do mất khả năng tiết H⁺).

Lựa chọn A. Viêm cầu thận cấp biểu hiện tiểu máu, nhưng các triệu chứng khác như tăng huyết áp, tiểu đạm, dị dạng hồng cầu và mảnh vỡ hồng cầu cũng được trông đợi. Ngoài ra, viêm cầu thận thường không gây đau hông lưng cấp.

Lựa chọn B. Sỏi thận gây đau hông lưng cấp và tiểu máu; tuy nhiên, thận ú nước (không tăng âm tủy thận) được kỳ vọng trên siêu âm thận, và sỏi thận không giải thích được bất thường trên xét nghiệm huyết học của bệnh nhân.

Lựa chọn D. Viêm đài bể thận có thể biểu hiện đau hông lưng và tiểu máu; tuy nhiên, phân tích nước tiểu cho thấy nhiều tế bào bạch cầu và vi khuẩn ngoài nitrite (+) và leukocyte esterase (+). Tiểu mủ và sốt là thường gặp.

Lựa chọn E. Tiêu cơ vân cũng thường gặp trên những bệnh nhân SCT, đặc biệt trong những hoạt động gắng sức. Tuy nhiên, tiểu myoglobin được kỳ vọng, phân tích nước tiểu dương tính với máu nhưng không phải với RBCs. Đau cơ và yếu cũng thường gặp.

Tóm tắt: *Bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm thể trait, người mang gen gây bệnh, thường không có triệu chứng điển hình của bệnh hồng cầu hình liềm; tuy nhiên, sickling có thể xuất hiện trong bệnh cảnh stress sinh lý (eg, nơi có hàm lượng oxy thấp, mất nước, toan hóa) dẫn đến hoại tử nhú thận với tiểu máu và có thể gây đau hông lưng.*

Câu 110: Một bé gái 4 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì tiêu ra máu. 5 ngày trước, bé bị nôn ói và tiêu chảy. Nôn ói tự khỏi, nhưng bé vẫn tiếp tục bị tiêu chảy 4-5 lần hàng ngày. Bệnh nhân tiêu ra máu tối qua. Bé uống ít nước trong 24 giờ qua và ngủ gần như cả ngày. Em trai của bé có triệu chứng tương tự trong tuần qua và phải nhập viện từ 2 ngày trước vì mất nước; cấy phân dương tính với *Escherichia coli* O157:H7. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính và không đi du lịch gần đây. Nhiệt độ 37.1°C, huyết áp 120/70 mmHg, mạch 150 lần/phút, nhịp thở 30 lần/phút. Bé trông mệt mỏi và lo lắng khi khám lâm sàng. Niêm mạc miệng khô, CRT 4 giây. Phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Bệnh nhân cần nhập viện để điều trị. Lựa chọn thích hợp nhất trong điều trị bệnh nhân này là gì?

- A. Azithromycin
- B. Ceftriaxone
- C. Ciprofloxacin
- D. Điều trị hỗ trợ
- E. Trimethoprim-sulfamethoxazole
- F. Vancomycin

Đáp án D.

Tiêu chảy phân máu nhiễm trùng			
Tác nhân	Bệnh sử	Điều trị	Biến chứng
<i>Escherichia coli</i> O157:H7	<ul style="list-style-type: none"> • Ăn thịt bò tái 	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ 	<ul style="list-style-type: none"> • HUS
<i>Shigella</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Ăn/uống thực phẩm phơi nhiễm • Bùng dịch (eg, nhà trẻ) 	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ • Kháng sinh nếu nặng 	<ul style="list-style-type: none"> • Ít gây HUS hơn • Co giật (ở trẻ em)
<i>Campylobacter</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Ăn thịt sống hoặc tái 	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ • Kháng sinh nếu nặng 	<ul style="list-style-type: none"> • GBS
<i>Salmonella</i> (có thể không gây tiêu ra máu)	<ul style="list-style-type: none"> • Ăn thịt gà nấu chưa chín • Tiếp xúc với bò sát 	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ • Kháng sinh nếu nặng 	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm khuẩn huyết

Escherichia coli O157:H7 tiết độc tố shiga (STEC) là chủng vi khuẩn gây xuất huyết tiêu hóa thường gặp nhất lây nhiễm qua ăn thịt bò tái. Shiga toxin xâm nhập vào tế bào biểu mô thành đại tràng gây đau bụng, nôn ói và tiêu chảy phân máu 3-4 ngày sau tiếp xúc. Chẩn đoán xác định dựa vào cấy phân.

Hội chứng tán huyết ure huyết cao (HUS – Hemolytic uremic syndrome) là một biến chứng xuất hiện với tỉ lệ < 10% trên những bệnh nhân nhiễm STEC và đặc trưng với tam chứng kinh điển là thiếu máu tán huyết vi mạch (microangiopathic hemolytic anemia), giảm tiểu cầu và tổn thương thận cấp. Nó thường gặp nhất ở trẻ < 5 tuổi. Nguy cơ HUS tăng trên những bệnh nhân được điều trị kháng sinh hoặc thuốc giảm nhu động ruột (eg, loperamide) trong điều trị tiêu chảy. Do đó, điều trị nhiễm *E. coli* O157:H7 là điều trị hỗ trợ (eg, bù nước).

Lựa chọn A, B và C. Azithromycin, ceftriaxone và ciprofloxacin là lựa chọn điều trị tiêu chảy phân máu do nhiễm *Shigella*, ít gây HUS hơn. Trái ngược với nhiễm STEC, kháng sinh làm giảm độc lực của *Shigella* và không làm tăng nguy cơ HUS.

Lựa chọn E. Điều trị với kháng sinh trimethoprim-sulfamethoxazole được chỉ định trong trường hợp viêm ruột ở trẻ em do *Salmonella* nặng (eg, cần nhập viện) hoặc đối tượng nguy cơ cao (eg, trẻ sơ sinh). Tiêu chảy phân máu do *Salmonella* chiếm phần nhỏ các trường hợp và thường tự khỏi.

Lựa chọn F. Vancomycin hoặc metronidazole điều trị nhiễm *Clostridium difficile*, gây tiêu chảy phân nước và đau bụng sau khi dùng kháng sinh (eg, clindamycin). Tiêu chảy phân máu là hiếm gặp.

Tóm tắt: Điều trị nhiễm trùng do Escherichia coli O157:H7 tiết độc tố Shiga là điều trị hỗ trợ. Kháng sinh làm tăng nguy cơ phát triển hội chứng tan huyết ure huyết cao (HUS).

Câu 111: Một bé trai 7 tuần tuổi được đưa đến tái khám lần đầu sau khi xuất viện từ khoa chăm sóc tích cực sơ sinh (NICU – Neonatal Intensive Care Unit). Đứa trẻ được sinh ra ở thai kỳ 32 tuần, cân nặng lúc sinh là 1800 gram, thai kỳ chuyển dạ sinh non. Tại khoa NICU, ban đầu bé khó bú. 6 tuần tuổi, bé bú tốt với sữa công thức và tăng cân đều đặn. Ba mẹ bé nói rằng không có vấn đề gì sau xuất viện. Khám lâm sàng, đứa trẻ hơi xanh xao. Nghe tim có âm thổi tâm thu 2/6, nhưng không có tim nhanh hay gallop. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hemoglobin (Hb)	7.8 g/dL
Hematocrit (Hct)	24.1%
WBC	7,000/mm ³
PLT	230,000/mm ³
Hồng cầu lười	0.8%

Phết máu ngoại biên cho thấy hồng cầu đắng sắc, đắng bào. Chẩn đoán thích hợp nhất?

- A. Alpha thalassemia
- B. Thiếu máu ở trẻ sinh non
- C. Beta thalassemia
- D. Thiếu men G6PD (glucose 6-phosphate dehydrogenase)
- E. Bệnh lý tan huyết ở trẻ sơ sinh
- F. Thiếu sắt
- G. Thiếu máu hồng cầu hình liềm
- H. Thiếu vitamin B₁₂

Đáp án B.

Thiếu máu ở trẻ sinh non	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">Suy giảm khả năng sản xuất erythropoietinĐời sống tế bào hồng cầu ngắnLấy máu xét nghiệm (iatrogenic blood sampling)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Thường không có triệu chứngNhip tim nhanh, ngưng thở, chậm tăng cân
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">Hb & Hct thấp

	<ul style="list-style-type: none"> Hồng cầu lười thấp Tế bào hồng cầu đắng sắc, đắng bào
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Hạn chế lấy máu Bổ sung sắt Truyền máu

Thiếu máu ở trẻ sinh non (AOP – anemia of prematurity) ảnh hưởng đến hầu hết các trẻ sinh thiếu tháng, thời điểm khởi phát và mức độ thiếu máu tỉ lệ với độ sinh non. Sau khi sinh, EPO (erythropoietin trong tuần hoàn) bình thường sẽ giảm do tăng nồng độ oxy đến mô. Giảm EPO làm giảm sản xuất hồng cầu lười trong tủy xương. Gây thiếu máu sinh lý ở trẻ sinh đủ tháng mốc 2-3 tháng tuổi. Tuy nhiên ở trẻ sinh non, giảm EPO bùng phát do rút ngắn đời sống tế bào hồng cầu (40-50 ngày) và thường bị lấy máu ở khoa chăm sóc tích cực sơ sinh. Điều này dẫn đến thiếu máu nặng, khởi phát sớm.

Hầu hết trẻ sơ sinh AOP không có triệu chứng. Những bé có triệu chứng nhìn chung biểu hiện nhịp tim hơi nhanh, tăng các cơn ngưng thở hay chậm tăng cân. AOP thường là chẩn đoán loại trừ, tán huyết, thiếu men, bệnh lý hemoglobin và nhiễm trùng nên được loại trừ. Kết quả xét nghiệm cho thấy giảm Hb và Hct, chỉ số hồng cầu lười thấp. Hình dạng hồng cầu bình thường khi quan sát vi thể.

Điều trị bao gồm hạn chế tối thiểu việc lấy máu và đảm bảo bổ sung đủ sắt. Truyền hồng cầu có thể được chỉ định nếu đứa trẻ có triệu chứng nhưng sẽ làm ức chế EPO và chậm quá trình phục hồi. Bổ sung EPO không có hiệu quả trong giảm thiểu nhu cầu truyền máu.

Lựa chọn A và C. Bệnh nhân alpha hoặc beta thalassemia có hồng cầu nhỏ, nhược sắc và hình dạng hồng cầu bất thường (eg, hồng cầu hình bia) trên phết máu ngoại biên.

Lựa chọn D. Thiếu men G6PD có thể biểu hiện thiếu máu tán huyết nặng và tăng bilirubin máu. Phết máu ngoại biên cho thấy thể Heinz và bite cells.

Lựa chọn E. Thiếu máu tán huyết ở trẻ sơ sinh do bất tương hợp nhóm máu ABO hoặc Rh. Thiếu máu (và làm tăng bilirubin máu) nhìn chung xuất hiện trong vòng 48 giờ sau sinh. Chỉ số hồng cầu lười tăng do tán huyết.

Lựa chọn F. Thiếu máu thiếu sắt không nằm trong cơ chế của AOP, và đứa trẻ này được bổ sung sắt thích hợp trong sữa dành cho trẻ sinh non. Tuy nhiên, trẻ sơ sinh được bổ sung sắt không đủ có thể khó phục hồi từ AOP do suy giảm khả năng tổng hợp erythropoietin.

Lựa chọn G. Thiếu máu hồng cầu hình liềm biểu hiện muộn ở trẻ sơ sinh khi nồng độ hemoglobin thai nhi giảm thiểu. Trong 4-6 tháng đầu đời, sự hiện diện của Hb thai nhi giúp bảo vệ trẻ khỏi cơn thiếu máu do bệnh hồng cầu hình liềm (sickle cell crises).

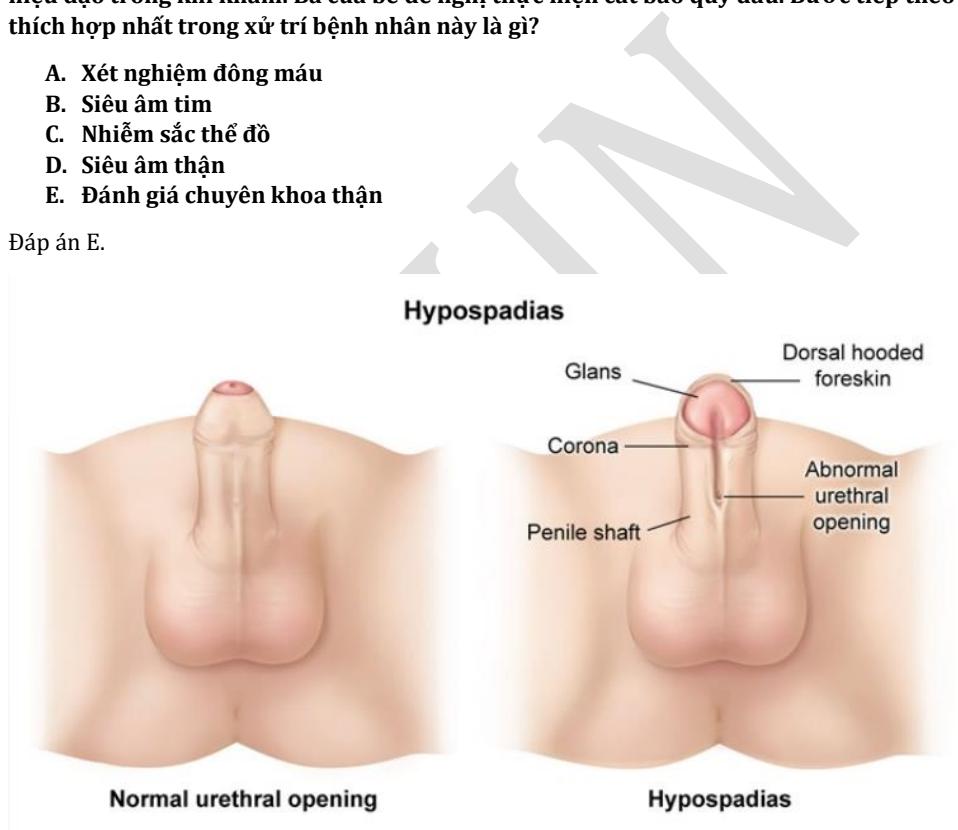
Lựa chọn H. Giảm thiểu nồng độ vitamin B₁₂ hoặc folic acid không gây thiếu máu giai đoạn sớm ở trẻ sơ sinh. Thiếu máu trong những trường hợp này là thiếu máu hồng cầu to.

Tóm tắt: AOP là nguyên nhân gây thiếu máu thường gặp nhất ở trẻ sinh non. Do giảm nồng độ erythropoietin, rút ngắn đời sống tế bào hồng cầu và mất máu. Kết quả xét nghiệm cho thấy Hb và Hct giảm, và chỉ số hồng cầu lười tương đối thấp.

Câu 112: Một bé trai sơ sinh đủ tháng được đánh giá thường quy. Bé trai được sinh ra 12 giờ trước, sinh thường qua ngả âm đạo, mẹ bé 24 tuổi. Mẹ bé được chăm sóc tiền sản đầy đủ, quá trình mang thai và sinh con không có biến chứng. Bé được tiêm vaccine viêm gan B, nhỏ mắt erythromycin và tiêm bắp vitamin K sau sinh. Tiền sử gia đình có ông nội bị thiếu yếu tố VIII. Sinh hiệu bình thường. Khám lâm sàng nhận thấy đứa bé sơ sinh đang ngủ với trương lực cơ bình thường. Âm thổi tâm thu 1/6 nghe được rõ nhất dọc bờ trái xương ức. Mạch ngoại biên nảy mạnh. Khám sinh dục ghi nhận chiều dài dương vật bình thường. Lỗ niệu đạo mở rộng ở mặt bụng của thân dương vật, và bao quy đầu chụp ở mặt lưng. Tinh hoàn trong bìu hai bên. Bệnh nhân đi tiểu qua lỗ niệu đạo trong khi khám. Ba của bé đề nghị thực hiện cắt bao quy đầu. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Xét nghiệm đông máu
- B. Siêu âm tim
- C. Nhiễm sắc thể đồ
- D. Siêu âm thận
- E. Đánh giá chuyên khoa thận

Đáp án E.



Đứa trẻ sơ sinh này có biểu hiện phù hợp với lỗ tiểu lệch thấp (hypospadias), được định nghĩa là lỗ niệu đạo lệch về phía mặt bụng của thân dương vật. Bất thường phôi thai học do nếp gấp niệu đạo không thể hòa vào nhau trong giai đoạn sớm phát triển thai nhi. Ngoài ra, sự đóng da phần mặt bụng không trọn ven dẫn đến hình dạng "chiếc mũ trùm" ở mặt lưng thân dương vật (ie, quá nhiều da ở mặt lưng và khiếm khuyết da ở phần mặt bụng – *quan sát hình ảnh để hiểu hơn*). Cong dương vật cũng có thể xuất hiện trên những bệnh nhân lỗ tiểu lệch thấp.

Chẩn đoán lỗ tiểu lệch thấp dựa vào thăm khám lâm sàng. Các xét nghiệm không cần thiết trong những trường hợp lỗ tiểu lệch thấp đơn độc, như trên bệnh nhi này.

Bước đầu tiên trong quản lý lỗ tiểu lệch thấp là đánh giá chuyên khoa tiết niệu bởi vì hầu hết các trường hợp cần phẫu thuật điều chỉnh. Cắt bao quy đầu nên được trì hoãn cho tới khi đánh giá xong bởi vì da có thể cần trong phẫu thuật điều trị lỗ tiểu lệch thấp.

Lựa chọn A. Xét nghiệm đông máu được chỉ định cho trẻ sơ sinh có bệnh lý đông máu di truyền. Tuy nhiên, với tiền sử gia đình có ông nội bị thiếu yếu tố đông máu VIII (hemophilia A) thì không cần chỉ định làm xét nghiệm bởi vì bệnh lý này di truyền liên kết giới tính X và gen truyền cho con trai có từ người mẹ.

Lựa chọn B. Siêu âm tim được thực hiện ở trẻ sơ sinh có dấu hiệu của bệnh tim bẩm sinh (eg, tim nhanh, tím tái, mạch yếu). Đứa trẻ 1 ngày tuổi có âm thổi tâm thu mờ nhạt dọc bờ trái xương ức phù hợp với âm thổi sinh lý của ống động mạch, là dấu hiệu bình thường ở trẻ trong những ngày đầu đời trước khi ống động mạch đóng lại.

Lựa chọn C. Lỗ tiểu lệch thấp nặng (eg, lỗ niệu đạo ở bìu/dáy chậu) với cơ quan sinh dục không rõ ràng có thể là chỉ điểm của tình trạng rối loạn phát triển giới tính (DSD – disorder of sex development) - bé trai sơ sinh nam hóa không hoàn toàn hoặc bé gái sơ sinh bị nam hóa. NST đồ được thực hiện để xác định kiểu gen trên những bệnh nhân này. Tuy nhiên, bệnh nhân này có tinh hoàn bình thường, làm cho chẩn đoán DSD không phù hợp.

Lựa chọn D. Siêu âm thận được chỉ định trên những bệnh nhân lỗ tiểu lệch thấp kèm theo bất thường bẩm sinh khác (eg, tật dị mống mắt) chỉ điểm bệnh lý di truyền (eg, WAGR syndrome [U Wilms, Aniridia – tật dị mống mắt, Genitourinary malformations – bất thường hệ niệu sinh dục, mental Retardation – chậm phát triển trí tuệ]). Ngược lại, lỗ tiểu lệch thấp đơn độc như được tìm thấy trên bệnh nhân này không thường liên quan đến bất thường ở thận bởi vì thận thai nhi phát triển trước giai đoạn hình thành cơ quan sinh dục ngoài.

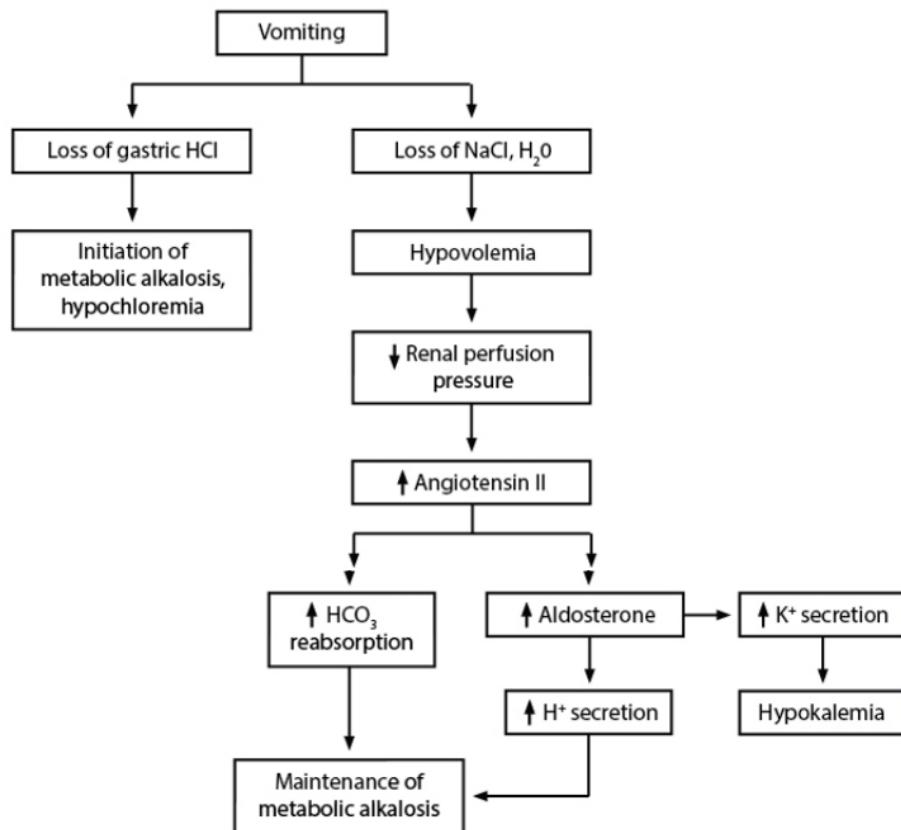
Tóm tắt: *Lỗ tiểu lệch thấp đặc trưng với lỗ niệu đạo lệch về mặt bụng của thân dương vật và nếp gấp da che phủ mặt lưng thân dương vật. Khám chuyên khoa tiết niệu là cần thiết trước khi cắt bao quy đầu bởi vì da có thể cần trong phẫu thuật điều chỉnh lỗ tiểu lệch thấp.*

Câu 113: Một bé trai 4 tuần tuổi sinh đủ tháng được đưa đến phòng cấp cứu vì nôn ói. Ba mẹ bé mô tả nôn ra sữa không tiêu, dịch nôn không có mật hay máu. Nôn ói xuất hiện sau khi bú và tăng dần tần suất trong 6 ngày qua. Tuy nhiên, đứa trẻ vẫn bú bình mỗi 1-2 giờ. Trước đó bé đi tiêu phân vàng hàng ngày nhưng đã không đi tiêu 2 ngày qua. Bệnh nhi được sinh ở thai kỳ 39 tuần, dịch ối nhiễm phân su, Apgar là 8 và 9 điểm tương ứng. Nhiệt độ 37.2°C, huyết áp 70/30 mmHg, mạch 182 lần/phút, nhịp thở 10 lần/phút; độ bão hòa oxy 98% khí trời. Khám ghi nhận đứa bé gầy, đang ngủ, thóp lõm và niêm khô. Khám tim có nhịp tim nhanh nhưng không có âm thổi hay gallops. Bụng mềm, không chướng và không điểm đau. Kết quả xét nghiệm nào bên dưới được trọng đợi ở bệnh nhi trên?

	pH	PaCO ₂	HCO ₃	K	Cl
A.	↓	↓	↓	↓	↓
B.	↓	↑	↑	Bình thường	Bình thường
C.	Bình thường	Bình thường	Bình thường	Bình thường	Bình thường
D.	↑	↑	↑	↓	↓
E.	↑	↑	↑	↑	↑

F.	↑	↓	↓	↓	↓
----	---	---	---	---	---

Đáp án D.



Đứa bé này có nôn ói khi bú và triệu chứng mất nước (ie, thóp lõm, niêm khô) phù hợp với hẹp môn vị phì đại ở trẻ sơ sinh (infantile hypertrophic pyloric stenosis). Bệnh lý này thường gặp nhất ở bé trai con lần đầu biểu hiện ở giai đoạn 3-5 tuần tuổi. Cơ môn vị bị phì đại làm tắc nghẽn đường ra dạ dày, gây nôn vọt, dịch nôn không có mật. Mặc dù nhiều bệnh nhân có thể có khối hình trái ô liu sờ thấy ở bụng, nhưng nếu không sờ thấy cũng không thể loại trừ chẩn đoán.

Nếu chẩn đoán muộn, nôn vọt có thể gây kiềm chuyển hóa hạ kali máu, hạ clo máu do mất axit HCl trong dịch nôn. Giảm thể tích cũng hoạt hóa hệ thống RAAS và kali được bài tiết qua thận dưới tác động của aldosterone. Đáp ứng hệ hô hấp với kiềm hóa là giảm thông khí, dẫn đến tăng PaCO₂ và toan hô hấp bù trừ.

Cơ môn vị dày trên siêu âm bụng là dấu hiệu chẩn đoán, và mở cơ môn vị (pyloromyotomy) là lựa chọn điều trị.

Lựa chọn A. Toan chuyển hóa nguyên phát đặc trưng với giảm pH, PaCO₂ và HCO₃⁻. Toan chuyển hóa có thể xuất hiện khi nôn ói kèm theo tiêu chảy vì lượng bicarbonate bị mất đáng kể trong phân. K và Cl cũng bị mất trong tiêu chảy.

Lựa chọn B. Toan hô hấp nguyên phát đặc trưng với giảm pH, tăng PaCO₂ và tăng bicarbonate. Điều này xuất hiện trong ức chế hô hấp (eg, quá liều narcotic) và hội chứng giảm thông khí (eg, bệnh lý thần kinh cơ). Ứ PaCO₂ trong hụp môn vị bù trừ cho kiềm chuyển hóa nguyên phát.

Lựa chọn C. Trạng thái toan kiềm bình thường đặc trưng với pH trong khoảng 7.35-7.45, PaCO₂ 35-45 mmHg, và bicarbonate 22-26 mEq/L. Giá trị xét nghiệm có thể bình thường trên bệnh nhân hụp môn vị trong giai đoạn đầu nhưng không có khả năng trên bệnh nhân nôn ói kéo dài, mất nước và bất thường sinh hiệu.

Lựa chọn E. Tăng kali máu và tăng clo máu không được tìm thấy trong hụp môn vị.

Lựa chọn F. Kiềm hô hấp nguyên phát đặc trưng với tăng pH, giảm PaCO₂ và giảm bicarbonate. Nó thường do tăng thông khí và có thể được tìm thấy trên bệnh nhân bị đau hoặc lo lắng.

Tóm tắt: Hụp môn vị biểu hiện ở trẻ 3-5 tuần tuổi với triệu chứng nôn vọt sau khi bú, dịch nôn không có mật. Nôn kéo dài dẫn đến kiềm chuyển hóa hạ kali máu, hạ clo máu.

Câu 114: Một bé gái 6 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám sau nhiều lần té ngã trong vài tháng qua. Trong tháng qua, bệnh nhi cũng bị đau đầu từng cơn, tăng dần tần suất trong 2 tuần qua. Đau đầu tồi tệ vào buổi sáng và thỉnh thoảng kèm theo buồn nôn và nôn. Khám ghi nhận bé gái trông có vẻ mệt mỏi. Bệnh nhi đi với tư thế dạng chân đế (wide-based gait) và khó khăn khi đi trên gót bàn chân (heel-to-toe walking). Khám mắt ghi nhận liệt thần kinh vận nhãn ngoài hai bên và phù gai thị. Khám các cơ quan khác chưa ghi nhận bất thường. Sức cơ 5/5 chỉ trên và chỉ dưới hai bên. Cảm giác còn nguyên vẹn, và phản xạ 2+ hai bên. Test Babinski ghi nhận gấp ngón chân (plantar flexion of the toe). Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhân trên?

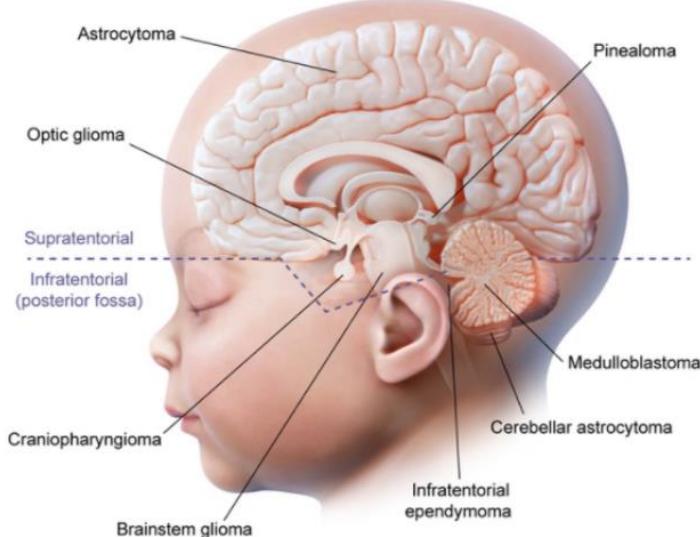
- A. U thần kinh VIII
- B. U sọ hầu
- C. U nguyên bào thần kinh đệm (Glioblastoma)
- D. U nguyên bào tủy (Medulloblastoma)
- E. U màng não
- F. U tuyễn tùng

Đáp án D.

U nguyên bào tủy	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none">• Khối u não ác tính thường gặp nhất ở trẻ em• U hố sọ sau<ul style="list-style-type: none">◦ Nguồn gốc từ tiểu não◦ Thường chèn ép não thất IV
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Rối loạn chức năng tiểu não<ul style="list-style-type: none">◦ Thất điều tư thế (thùy nhộng tiểu não)◦ Rung có chủ ý (bán cầu tiểu não), rối cầm• Não úng thủy thể tắc nghẽn (tăng áp lực nội sọ)

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Đau đầu, buồn nôn ○ Phù gai thị ○ Liệt thần kinh vận nhăn ngoài
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> ● Phẫu thuật cắt bỏ, xạ trị, hóa trị

Pediatric brain tumor locations



Triệu chứng rối loạn chức năng tiểu não và tăng áp lực nội sọ trên bệnh nhi này phù hợp với khối u hố sọ sau. Ở trẻ em, khối u hố sọ sau thường gặp nhất là u nguyên bào tủy và u sao bào thể lông chẽ nhầy (pilocytic astrocytoma).

U nguyên bào tủy thường gặp nhất ở thùy nhộng tiểu não, vị trí phối hợp thăng bằng và tư thế. Do đó, bệnh nhân thường có thất điệu tư thế, như trên bệnh nhi này với biểu hiện té thường xuyên. Khám có thể cho thấy wide-based gait và kém phối hợp khi đi bằng gót chân (heel-to-toe). Bán cầu tiểu não chịu ảnh hưởng gây ra các vấn đề phối hợp chi, như rối cảm và run có chủ ý.

U nguyên bào tủy chèn ép vào não thất IV có thể gây não úng thủy thể tắc nghẽn và tăng áp lực nội sọ, với biểu hiện đau đầu buổi sáng, buồn nôn và phù gai thị (như được tìm thấy trên bệnh nhi này). Tăng áp lực nội sọ cũng có thể gây liệt thần kinh vận nhăn ngoài hai bên.

U nguyên bào tủy tiêm ẩn khả năng lan rộng sang màng mề não (leptomeningeal) và được điều trị tích cực với phẫu thuật, xạ trị và hóa trị.

Lựa chọn A. U thần kinh VIII là khối u lành tính của dây thần kinh tiền đình ốc tai, biểu hiện điếc tai, ù tai và mất thăng bằng tư thế (do chóng mặt). U to có thể chèn ép vào tiểu não và gây thất điệu. Tuy nhiên, khối u này vô cùng hiếm gặp ở trẻ em, và bệnh nhi này không có triệu chứng thính giác.

Lựa chọn B. U sọ hầu xuất hiện ở cuống tuyếng yên và có thể gây đau đầu, buồn nôn và thay đổi thị giác. Tuy nhiên, triệu chứng ở mắt, bao gồm mất thị trường thái dương (bán manh thái dương – temporal field) do chèn ép vào chéo thị, không gây liệt thần kinh vận nhãn ngoài. Ngoài ra, rối loạn chức năng tiểu não thường không được tìm thấy.

Lựa chọn C. U nguyên bào thần kinh đệm (Glioblastoma) là khối u ác tính trên lều tiểu não (supratentorial) thường biểu hiện với đau đầu, co giật và dấu thần kinh khu trú (eg, liệt vận động). Rối loạn chức năng tiểu não trên bệnh nhân này làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Lựa chọn E. U màng não là khối u ngoài trục lành tính có thể biểu hiện co giật và dấu thần kinh khu trú phụ thuộc vị trí khối u, chẳng hạn như khiếm khuyết thị trường nếu u nằm ở thần kinh thị. U màng não vô cùng hiếm gặp ở trẻ em, và bệnh lý tiểu não là không điển hình.

Lựa chọn F. U tuyến tụng có thể biểu hiện triệu chứng tăng áp lực nội sọ do não úng thủy thể tắc nghẽn. Tuy nhiên, bệnh nhân thường có hội chứng Parinaud, đặc trưng với giới hạn upward gaze (nhìn lên), phân ly ánh sáng nhìn gần hay light-near dissociation và lồi mắt (eyelid retraction) – các triệu chứng không được tìm thấy trên bệnh nhi này.

Tóm tắt: Khối u hố sọ sau thường biểu hiện triệu chứng rối loạn chức năng tiểu não (eg, thất điệu) và tăng áp lực nội sọ (eg, đau đầu, buồn nôn, phù gai thị). Ở trẻ em, khối u hố sọ sau thường gặp nhất là u nguyên bào tủy và u sao bào thể lồng chẽ nhầy.

Câu 115: Một cậu bé 16 tuổi mắc bệnh Crohn được đưa đến phòng khám vì tiêu chảy và phát ban. Trong 3 tháng qua, bệnh nhi có tiêu chảy phân nước, không có máu 3-4 lần hàng ngày kèm phát ban ở vùng cẳng tay và cẳng chân thỉnh thoảng ngứa dữ dội. Cậu bé còn khó tập trung ở trường và giảm hứng thú với các hoạt động hàng ngày, chẳng hạn như trượt tuyết và trượt patin. Sinh hiệu bình thường. Khám ghi nhận lưỡi đỏ, trơn láng. Bụng mềm, không điểm đau khu trú, gan lách không sờ chạm. Ban tăng sắc tố, khô được tìm thấy ở cẳng tay và cẳng chân. Vùng thương tổn có da dày, giới hạn rõ. Khám thần kinh bình thường. Triệu chứng trên bệnh nhân này khả năng nhiều nhất do thiếu vitamin nào bên dưới?

- A. Cobalamin
- B. Niacin
- C. Pyridoxine
- D. Riboflavin
- E. Thiamine

Đáp án B.

Pellagra (thiếu niacin)	
Bệnh lý liên quan	<ul style="list-style-type: none">• Nghịện rượu• Lo âu• Bệnh lý rối loạn hấp thu (eg, bệnh Crohn)• Thiếu niacin chế độ ăn
Triệu chứng	<ul style="list-style-type: none">• Tiêu chảy• Viêm da (nhạy cảm ánh sáng)• Sa sút trí tuệ, trầm cảm, xao nhãng (distraction)• Tử vong

Niacin là chất dinh dưỡng thiết yếu được tìm thấy chủ yếu trong thịt, cá và cây họ đậu, được hấp thu ở da dày và ruột non. Thiếu niacin (vitamin B₃) gây ra bệnh lý pellagra, đặc trưng với 4 chữ D: diarrhea (tiêu chảy), dermatitis (viêm da), dementia (sa sút trí tuệ) và nếu nặng sẽ gây death (tử vong). Pellagra thường gặp ở các nước hạn chế nguồn cấp thực phẩm, chế độ ăn chủ yếu là bắp hoặc các loại hạt nhưng cũng có thể được tìm thấy trong bệnh lý rối loạn hấp thu ở ruột (eg, bệnh Crohn), lo âu và nghiện rượu.

Pellagra thường biểu hiện các vấn đề ở đường tiêu hóa, chẳng hạn như nôn ói, đau bụng, khó chịu vùng thượng vị và tiêu chảy phân nước. Đặc trưng viêm da do nhạy cảm với ánh sáng xuất hiện ở vùng da tiếp xúc với ánh sáng mặt trời và giống với bóng nắng (ie, hồng ban, giới hạn rõ). Theo thời gian, vùng da chịu ảnh hưởng bị tăng sắc tố và dày lên. Giống với nhiều tình trạng suy dinh dưỡng khác, pellagra liên quan đến viêm lưỡi, biểu hiện lưỡi đỏ, trơn láng. Biểu hiện thần kinh đa dạng từ kém tập trung và kích thích cho đến trầm cảm và sa sút trí tuệ. Tử vong có thể xuất hiện trong những trường hợp thiếu niacin nặng, không được điều trị. Điều trị với bổ sung niacin.

Lựa chọn A. Thiếu cobalamin (vitamin B₁₂) gây thiếu máu hồng cầu to, viêm lưỡi và triệu chứng tâm thần kinh (eg, shuffling gait, di cảm, trầm cảm). Viêm da không liên quan đến thiếu cobalamin.

Lựa chọn C. Thiếu pyridoxine (vitamin B₆) là hiếm gặp, có thể gây kích thích và trầm cảm, viêm lưỡi, bệnh thần kinh ngoại biên và viêm da tiết bã. Không giống với viêm da do thiếu niacin, viêm da trong thiếu pyridoxine không nhạy cảm với ánh sáng.

Lựa chọn D. Thiếu riboflavin (vitamin B₂) là biến chứng của rối loạn hấp thu tại ruột và có thể gây viêm môi, viêm lưỡi và viêm da tiết bã. Ban nhạy cảm ánh sáng không xuất hiện trong thiếu riboflavin.

Lựa chọn E. Thiếu thiamine (vitamin B₁) gây beriberi (ie, bệnh thần kinh ngoại biên có hoặc không có bệnh lý tim kèm theo) hoặc Wernicke-Korsakoff syndrome, bệnh lý thần kinh thường gặp nhất trên những người nghiện rượu. Cả hai đều không liên quan đến viêm da.

Tóm tắt: Thiếu niacin (vitamin B₃) gây pellagra, đặc trưng với tiêu chảy, viêm da nhạy cảm ánh sáng và triệu chứng thần kinh đa dạng từ kém tập trung đến sa sút trí tuệ. Các trường hợp nặng có thể gây tử vong.

Câu 116: Bé trai 1 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt và phát ban. Sờ thấy bé nóng hơn so với thân nhiệt của ba mẹ vào buổi sáng hôm nay và bé bỏ bữa sáng. Sau đó, bệnh nhi phát ban dát sần (maculopapular rash) ở khắp mặt và thân trên. Đứa trẻ có tiền sử chàm được điều trị với kem dưỡng ẩm vào ban đêm và corticosteroid tại chỗ khi cần. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý khác. Bệnh nhi được tiêm vaccin MMR và vaccin thủy đậu 7 ngày trước. Bé sống cùng với ba mẹ và hai chị gái sinh đôi 8 tuổi, tất cả đều khỏe mạnh và được tiêm vaccine đầy đủ. Nhiệt độ 39.8°C. Khám lâm sàng ghi nhận phát ban dát sần ở mặt, vai và ngực trên, không đau khi ấn vào. Phản thăm khám các cơ quan khác chưa ghi nhận bất thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Cách ly
- B. Huyết thanh sởi
- C. Kháng histamine đường uống

D. Thuốc kháng virus đường uống

E. Trấn an

F. Corticosteroids tại chỗ

Đáp án E.

Vaccine MMR (sởi - quai bị - rubella) được khuyến cáo cho trẻ 1 tuổi và 4 tuổi. Nó an toàn và hiệu quả, có phản ứng nhẹ xuất hiện với tỉ lệ rất thấp (3-5%) trẻ được tiêm vaccine. Đứa trẻ này có sốt và phát ban dát sần một tuần sau khi tiêm vaccine MMR, khả năng cao nhất là do nhiễm trùng virus sởi chủng được dùng trong vaccine. Mặc dù virus giảm độc lực, nó vẫn là virus sống và do đó có thể gây biểu hiện bệnh sởi mức độ nhẹ trong 1-3 tuần sau khi tiêm. Không cần điều trị vì chủng sởi trong vaccine thường gây triệu chứng nhẹ và tự khỏi. Mặc dù ít lây nhiễm hơn chủng sởi bên ngoài, chủng vaccine cũng có khả năng lây nhiễm. Do đó, bệnh nhân phát ban sau tiêm vaccine MMR nên tránh tiếp xúc với người suy giảm miễn dịch cho đến khi ban lặn.

Lựa chọn A. Cách ly, bao gồm khẩu trang N95 được chỉ định trong sởi nguyên phát, do rất dễ lây nhiễm qua các giọt bắn trong không khí. Chủng sởi trong vaccine ít lây nhiễm hơn nên không cần cách ly.

Lựa chọn B. Huyết thanh học được dùng trong chẩn đoán nhiễm trùng sởi nguyên phát nhưng không được dùng trong đánh giá phản ứng vaccine MMR.

Lựa chọn C. Kháng histamine đường uống được dùng trong điều trị phản ứng quá mẫn type 1, có thể xuất hiện ngay lập tức sau khi tiêm vaccine do dị ứng chống lại thành phần vaccine (eg, gelatin, neomycin). Bệnh nhân với phản ứng quá mẫn type 1 có khò khè, mề đay hoặc phản ứng phản vệ.

Lựa chọn D. Điều trị thuốc kháng virus đường uống (eg, acyclovir) được chỉ định trên bệnh nhân nguy cơ cao nhiễm thủy đậu, biểu hiện sốt và phát ban bóng nước mọc tuôn tự ở nhiều độ tuổi. Đứa trẻ này không bị thủy đậu.

Lựa chọn F. Corticosteroids tại chỗ được dùng trong điều trị chàm (viêm da cơ địa). Chàm là hồng ban tróc vảy, khô, thường gây ngứa và không gây biểu hiện sốt.

Tóm tắt: *Tỉ lệ sởi giảm đáng kể do có vaccine sởi -quai bị - rubella (MMR). Vaccine có độ an toàn và hiệu quả, nhưng trong vòng 1-3 tuần sau khi tiêm, một tỉ lệ nhỏ bệnh nhân có thể bị sốt và phát ban nhẹ thường tự khỏi mà không cần điều trị.*

Câu 117: Một bé gái 4 tuần tuổi được đưa đến tái khám sau khi xuất viện. Mẹ của bé di cư từ Hy Lạp đến Hoa Kỳ vài tháng trước khi sinh bé. Bệnh nhi được sinh đủ tháng, mẹ bé được chăm sóc tiền sản đầy đủ và quá trình sinh nở không biến chứng. Do tăng bilirubin máu, bệnh nhi được chăm sóc tại khoa sơ sinh 3 tuần với liệu pháp chiếu đèn. Bilirubin bình thường ở thời điểm xuất viện. Kể từ khi xuất viện, da và mắt của bé vẫn vàng. Nhóm máu mẹ là AB, Rh dương. Nhóm máu của đứa bé là A, Rh dương. Bệnh nhi bú mẹ hoàn toàn. Cân nặng và chiều cao ở bách phân vị 50th ở thời điểm 2 tuần và vẫn giữ ở bách phân vị 50th ngày hôm nay. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hb	9 g/dL
MCV	78 um ³

Hồng cầu lười	15%
Tiểu cầu	225,000/mm ³
Bạch cầu (WBC)	9,000/mm ³
Chức năng gan	
Bi toàn phần	6.5 mg/dL
Bi trực tiếp	0.4 mg/dL
Huyết học	
MCHC	40% Hb/tế bào

Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng bệnh lý ở bệnh nhi trên?

- A. **Bất tương hợp nhóm máu ABO**
- B. **Beta thalassemia**
- C. **Vàng da do bú mẹ không đủ**
- D. **Thiếu men G6PD**
- E. **Thiếu máu hồng cầu hình cầu di truyền**

Đáp án E.

Thiếu máu hồng cầu hình cầu di truyền	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> • Thường là di truyền trội NST thường • Suy giảm ở Bắc Âu
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu máu tán huyết • Vàng da • Lách to
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng MCHC • Coombs test âm tính • Hồng cầu hình cầu trên phết máu ngoại biên • Test sức bền hồng cầu (OF – osmotic fragility) on acidified glycerol lysis test (AGLT) • Bất thường eosin-5-maleimide binding test
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Bổ sung acid folic • Truyền máu • Cắt lách

Đứa trẻ này có vàng da, thiếu máu tán huyết và tăng MCHC phù hợp với thiếu máu hồng cầu hình cầu (HS – hereditary spherocytosis). HS do khiếm khuyết protein màng tế bào hồng cầu (eg, spectrin, ankyrin) có tính chất di truyền, hình thành hồng cầu hình cầu, dễ vỡ, dễ bị bắt giữ và tán huyết ở lách.

Trẻ sơ sinh HS thường có tăng bilirubin máu cần được chiếu đèn. Mặc dù vàng da sinh lý được trông đợi trong tuần đầu đời do tăng vòng đời của tế bào hồng cầu (rút ngắn đời sống RBC ở thai nhi) và giảm độ thanh thải bilirubin, vàng da sơ sinh nặng hoặc kéo dài (> 1 tuần) tăng khả năng ngờ thiếu máu tán huyết di truyền. Tăng hồng cầu lười xác nhận tình trạng tán huyết, và tăng MCHC phản ánh hồng cầu hình cầu do mất màng và mất nước RBC. Trên kết quả xét nghiệm ghi nhận chỉ số MCV thấp đến bình thường, Coombs test âm tính và hồng cầu hình cầu trên phết máu ngoại biên.

Điều trị chủ yếu mang tính chất hỗ trợ. Truyền máu có thể được xem xét ở trẻ sơ sinh với thiếu máu tán huyết mức độ nặng.

Lựa chọn A. Bất tương hợp nhóm máu ABO gây tán huyết khi một người mẹ nhóm máu O truyền kháng thể anti-A và/hoặc anti-B cho thai nhi có nhóm máu không tương đồng (ie, A, B, AB). Trong trường hợp này, mẹ nhóm máu AB; do đó, người mẹ không có kháng thể anti-A hoặc anti-B để gây tán huyết hồng cầu thai nhi.

Lựa chọn B. Beta thalassemia do khiếm khuyết chuỗi beta globin. Nó có thể gây thiếu máu hồng cầu nhỏ. Tuy nhiên, nó không thường biểu hiện cho đến khi trẻ 6 tháng tuổi, thời điểm Hb thai nhi giảm xuống. Ngoài ra, MCHC thường giảm trong beta thalassemia.

Lựa chọn C. Vàng da do bú mẹ không đủ thường biểu hiện trong tuần đầu đời ở trẻ với tăng bilirubin máu gián tiếp do không đủ sữa mẹ cung cấp, dẫn đến sụt cân đáng kể. Vàng da trên những bé này dai dẳng mặc dù tăng cân đều đặn.

Lựa chọn D. Thiếu men G6PD có thể gây tán huyết và vàng da kéo dài ở giai đoạn sơ sinh nhưng nó là bệnh lý di truyền liên kết nhiễm sắc thể giới tính X thường gặp ở bệnh nhi nam hơn. Ngoài ra, MCHC thường bình thường trong trường hợp thiếu men G6PD.

Tóm tắt: *Bệnh lý hồng cầu hình cầu (HS) là bệnh lý di truyền do khiếm khuyết protein màng tế bào hồng cầu, gây hồng cầu hình cầu và tán huyết. Thiếu máu tán huyết có tăng MCHC ở trẻ vàng da sơ sinh kéo dài gợi ý HS.*

Câu 118: Khi đi buồng tại khoa sơ sinh, một bác sĩ được yêu cầu khám đứa trẻ 2 ngày tuổi đang bú kém. Điều dưỡng nói rằng đứa trẻ bú rút, không bú tốt và có nhiều đợt nôn ói cũng như tiêu lỏng ngày hôm nay. Tiền sử người mẹ ghi nhận quá trình mang thai không được chăm sóc tiền sản và có biến chứng thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung. Khám lâm sàng đứa trẻ vã mồ hôi và khóc ré (high-pitched cry). Đứa trẻ cũng được chú ý thấy thoáng có hắt hơi và thở hơi nhanh. Không có dị dạng bất thường và phần thăm khám còn lại chưa ghi nhận bất thường. Triệu chứng của đứa trẻ có khả năng nhất do trước sinh tiếp xúc với chất nào sau đây?

- A. Rượu
- B. Cocaine
- C. Heroin
- D. Phenytoin
- E. Valproic acid

Đáp án C.

Đứa trẻ này có thể tiếp xúc với opiates trước sinh do người mẹ sử dụng opiates, methadone hoặc heroin theo toa. Metadone thường được kê toa cho phụ nữ mang thai bị nghiện heroin để ngăn ngừa hội chứng cai không kiểm soát ở người mẹ và thai nhi. Heroin và methadone không dị dạng bất thường hay dị tật bẩm sinh ở thai nhi, nhưng tiếp xúc trước sinh có thể làm tăng nguy cơ thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung, hội chứng đột tử sơ sinh (sudden infant death syndrome), và hội chứng cai sơ sinh (NAS – neonatal abstinence syndrome).

NAS thường biểu hiện trong những ngày đầu đời với các triệu chứng bức rút, khóc ré, ngủ và khó cho bú, run rẩy, co giật, rối loạn chúc năng hệ thần kinh thực vật (eg, vã mồ hôi, hắt xì),

thở nhanh, nôn ói và tiêu chảy. Hội chứng cai thường biểu hiện trong vòng 48 giờ sau sinh với cai heroin và 48-72 giờ với cai methadone, mặc dù nó có thể biểu hiện muộn lên đến 4 tuần. Xử trí NAS bao gồm điều trị triệu chứng để giúp đứa trẻ ổn định lại và có thể ngủ, chẳng hạn như chia nhỏ bữa bú và cho bú thường xuyên, giữ cho đứa trẻ trong môi trường ít bị kích thích. Điều trị thuốc (eg, morphine, methadone, buprenorphine) nên được chỉ định khi điều trị hỗ trợ không kiểm soát được hội chứng cai trên bệnh nhi.

Lựa chọn A. Hội chứng rượu bào thai (fetal alcohol syndrome) bao gồm thai giới hạn tăng trưởng; sự hiện diện của nhân trung tròn, dài (long, smooth philtrum); mắt xếch; và môi trên mỏng ngoài các bất thường hệ thần kinh trung ương như thiểu năng trí tuệ. Hội chứng cai thường không được tìm thấy trừ khi người mẹ uống ngay trước khi sinh.

Lựa chọn B. Tiếp xúc cocaine trước sinh có thể gây kích thích, bú quá mức và tăng hoạt phản xạ Moro reflex (do độc tính của cocaine). Ngoài ra nó còn tác động lâu dài lên hành vi, mức độ chú ý và trí tuệ.

Lựa chọn D. Tiếp xúc phenytoin trước sinh có thể gây hội chứng hydantoin bào thai, đặc trưng với thiểu sản móng tay và ngón tay, dị dạng khuôn mặt và thiểu năng trí tuệ. Thai giới hạn tăng trưởng cũng có thể được tìm thấy.

Lựa chọn E. Thai nhi tiếp xúc valproic acid đáng kể tăng nguy cơ dị tật ống thần kinh (NTD - neural tube defects); có thể gây dị tật tim; dị dạng khuôn mặt, bao gồm hở hàm ếch, thiểu sản tăng mặt giữa, sóng mũi dẹt và rộng, và nhân trung dài.

Tóm tắt: *Hội chứng cai sơ sinh do đứa trẻ cai opiates và thường biểu hiện trong những ngày đầu đời. Nó đặc trưng với bức rút, khóc ré, bú kém, run rẩy, co giật, vã mồ hôi, hắt xì, thở nhanh, khó ngủ, nôn ói và tiêu chảy.*

Câu 119: Một bé trai 8 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu 45 phút sau khi té khỏi giường. Cậu vẫn còn ngủ khoảng 10 phút khi người mẹ nghe thấy tiếng "thịch" và ngay lập tức chạy vào phòng bé. Cô tìm thấy bé mất ý thức trên sàn nhà, tím môi tự khởi sau vài giây. Bệnh nhân lấy lại ý thức sau vài phút nhưng thường như còn ngủ gà. Bé không sốt, nôn ói, tiêu chảy hay chán ăn. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính và hiện không dùng thuốc gì. Bé lơ mơ nhưng có đáp ứng trên đường đến bệnh viện và có thể đi lại mà không cần hỗ trợ. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường theo tuổi. Bé hiện tại tỉnh táo và hoạt bát nhưng không nhớ gì về chuyện đã xảy ra. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Cơn khóc lặng (breath-holding spell)
- B. Ngất do tim
- C. Co giật toàn thể hóa
- D. Ảo giác khi ngủ (hypnagogic hallucination)
- E. Ngất phế vị (vasovagal syncope)

Đáp án C.

Ngất vs co giật			
	Co giật toàn thể hóa	Ngất phế vị	Ngất do tim
Yếu tố khởi phát	<ul style="list-style-type: none">• Mất ngủ• Đèn flash	<ul style="list-style-type: none">• Đứng lâu	<ul style="list-style-type: none">• Gắng sức• Mất nước

	<ul style="list-style-type: none"> Cảm xúc 	<ul style="list-style-type: none"> Cảm xúc/stress thể chất 	
Đặc điểm	<ul style="list-style-type: none"> ± Tiền triệu Mất ý thức & mất trương lực tư thế Cơn co giật - co giật 	<ul style="list-style-type: none"> Tiền ngất (eg, chóng mặt, xanh xao, vã mồ hôi) 	<ul style="list-style-type: none"> Đột ngột mất ý thức mà không có tiền triệu
Sau cơn vật	<ul style="list-style-type: none"> Chậm trở về bình thường (ie, trạng thái hậu cơn vật) 	<ul style="list-style-type: none"> Ngay lập tức trở về bình thường 	<ul style="list-style-type: none"> Ngay lập tức trở về bình thường

Bệnh nhân này đột ngột mất ý thức sau đó ngủ gà và lú lẫn, các triệu chứng gợi ý co giật. Co giật được chia thành cục bộ và toàn thể. Co giật cục bộ xuất phát từ một bán cầu đại não nhưng có thể lan khắp não bộ; co giật toàn thể liên quan đến hai bán cầu đại não.

Co giật lần đầu có thể xuất hiện ở bất cứ độ tuổi và thời gian nào, kể cả khi ngủ; như được tìm thấy trên bệnh nhi này, cứng cơ trong pha co giật ban đầu của co giật-co giật toàn thể có thể làm cho bệnh nhân té và khó thở (do co cơ thành ngực), dẫn đến tím quanh môi. Cắn vào lưỡi thường gặp do cử động giật, và tiểu không tự chủ cũng có thể xuất hiện. Toàn bộ sự kiện có thể thoáng qua, kéo dài từ vài giây đến vài phút.

Sau co giật, bệnh nhân thường rơi vào trạng thái hậu cơn vật (ngủ gà và lú lẫn). Chức năng thần kinh chậm trở về bình thường có thể giúp phân biệt co giật với các nguyên nhân khác gây mất ý thức đột ngột. Ví dụ, ngất phế vị (nguyên nhân thường gặp nhất gây ngất ở trẻ em) đặc trưng với mất ý thức thoáng qua thường xuất hiện sau khi đứng lâu hoặc trải qua các yếu tố stress và sau đó ngay lập tức trở về trạng thái bình thường (Lựa chọn E).

Lựa chọn A. Cơn khóc lặng (beath-holding spells) có thể xuất hiện ở trẻ 6 tháng – 5 tuổi, biểu hiện tím tái hoặc xanh xao sau khi buồn bã thất vọng. Độ tuổi của bệnh nhân này làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Lựa chọn B. Ngất do tim trong bệnh tim cấu trúc làm giảm cung lượng tim (eg, bệnh cơ tim phì đại) hoặc rối loạn nhịp (eg, hội chứng ngoại tâm thu). Các sự kiện thường xuất hiện khi gắng sức (hơn là khi ngủ) và không có trạng thái sau cơn vật (ngủ gà).

Lựa chọn D. Ảo giác khi ngủ, xuất hiện trong khi ngủ và có thể liên quan đến cảm giác té. Mặc dù nó có thể gây giật đột ngột, thoáng qua nhưng té khỏi giường và chậm trở về bình thường không phải là triệu chứng của nó. Ngoài ra, bệnh nhân này không có tiền sử ngủ ngày hay ngủ rũ.

Tóm tắt: Co giật nên được xem xét trên bất cứ bệnh nhân nào có mất ý thức đột ngột sau đó rơi vào trạng thái hậu cơn vật với các triệu chứng ngủ gà và lú lẫn. Các triệu chứng khác bao gồm tím quanh môi, bằng chứng của cắn lưỡi và tiểu không tự chủ.

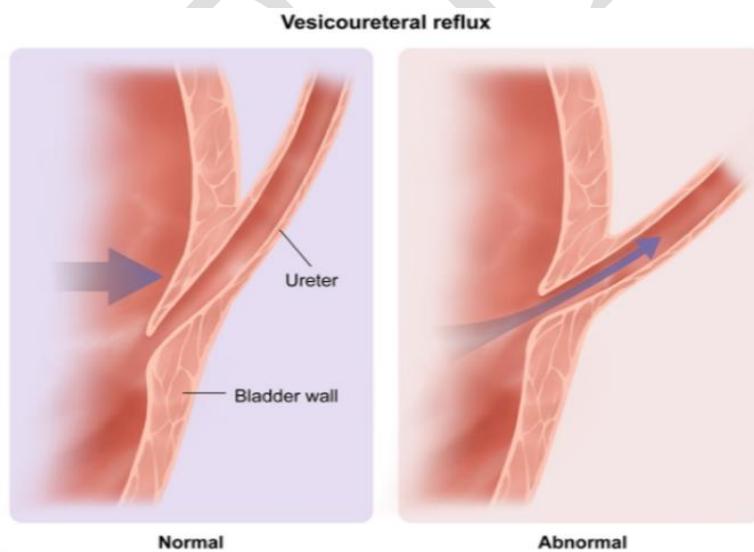
Câu 120: Một bé trai 6 tháng tuổi được đưa đến tái khám sau nhiễm trùng tiêu. Hai tuần trước, đứa trẻ được đưa đến bệnh viện vì sốt 4 ngày. Cấy nước tiểu từ catheter vô trùng trong lần đầu thăm khám mọc $> 100,000$ colony-forming units *Escherichia coli*. Sốt tự khỏi trong vòng 48 giờ điều trị kháng sinh, và bé hoàn thành đủ liều kháng

sinh. Siêu âm thận được thực hiện 2 ngày trước cho thấy thận phải hơi ú nước; chụp bàng quang niệu quản khi đi tiểu (VCUG) nhận thấy giãn niệu quản bên phải với cùn đài thận phải. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh lý khác và được tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 36.7°C . Khám lâm sàng cho thấy bé trai đã được cắt bao quy đầu, phần khám bụng bình thường. Nếu không điều trị, lựa chọn nào bên dưới thích hợp nhất là biến chứng lâu dài có thể được tìm thấy trên bệnh nhân này?

- A. Phát triển nang thận
- B. Xơ hóa kẽ thận
- C. Viêm cầu thận
- D. Không có biến chứng lâu dài
- E. Sỏi uric acid gây tắc nghẽn

Đáp án B.

Trào ngược bàng quang niệu quản ở trẻ em	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Trào ngược dòng nước tiểu
Biểu hiện	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm trùng tiểu có sốt
Xét nghiệm chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Siêu âm thận: thận ú nước • Chụp bàng quang niệu quản khi đi tiểu (VCUG): đài niệu quản \pm giãn hệ thống ống góp
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Kháng sinh dự phòng • Phẫu thuật điều trị nếu dai dẳng

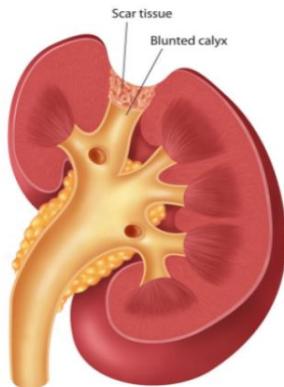


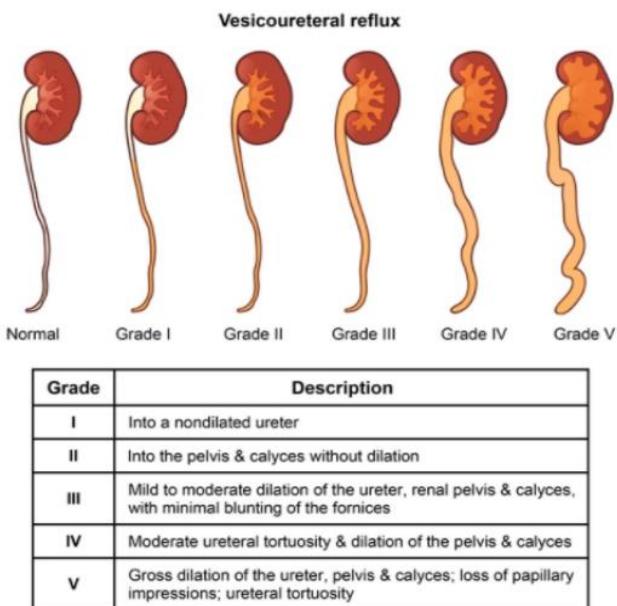
Chụp bàng quang niệu quản khi đi tiểu (VCUG) trên bệnh nhi này gợi ý trào ngược bàng quang niệu quản (VUR – vesicoureteral reflux), được định nghĩa là trào ngược dòng nước tiểu từ bàng quang về niệu quản \pm đài bể thận. VUR là bệnh lý hệ niệu thường gặp nhất ở trẻ em chiếm khoảng 1/3 trẻ nhiễm trùng tiểu có sốt. Dòng nước tiểu trào ngược có thể do khiếm khuyết van niệu quản (VUR nguyên phát) hoặc áp lực bàng quang cao (VUR thứ phát).

VUR có thể không có triệu chứng hoặc biểu hiện nhiễm trùng tiểu có sốt, như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Bệnh nhi VUR có nguy cơ cao bị nhiễm trùng tiểu và viêm dài bể thận tái phát do trào ngược dòng nước tiểu không vô trùng. Trào ngược có thể gây giãn hệ thống ống福音 ở thận. Vi khuẩn xâm nhập qua nhu mô thận thúc đẩy phản ứng viêm có thể dẫn đến thiếu máu cục bộ và hình thành sẹo thận. Sẹo có thể khu trú và biểu hiện mô xơ do viêm mô kẽ mạn tính. Theo thời gian, mô sẹo có thể dẫn đến suy thận mạn và tăng huyết áp thứ phát (Lựa chọn D).

Bước đầu tiên trong đánh giá nhiễm trùng tiểu có sốt ở trẻ sơ sinh là siêu âm thận và bàng quang. Nếu siêu âm bất thường (eg, thận út nước, sẹo), VCUG nên được thực hiện để quan sát dòng nước tiểu trào ngược vào trong bàng quang và là tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán và phân độ VUR. Phụ thuộc vào mức độ VUR, giãn và cùn hệ thống ống福音 có thể được tìm thấy. Điều trị chủ yếu là kháng sinh dự phòng.

Chronic pyelonephritis of the kidney





Lựa chọn A. Nang thận mắc phải không thường gặp ở trẻ em và thường phát triển ở những người trải qua lọc máu trong bệnh thận giai đoạn cuối. VUR không hình thành nang thận.

Lựa chọn C. Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm có thể xuất hiện sau nhiễm trùng da hoặc viêm họng với tác nhân *Streptococcus* nhóm A. VUR và nhiễm trùng tiểu tái phát không liên quan đến bệnh lý tại cầu thận.

Lựa chọn E. Sỏi uric acid gây tắc nghẽn là không thường gặp ở trẻ em, nó liên quan tới sản xuất quá mức uric acid (eg, hội chứng ly giải u). Ngược lại, VUR có thể gây hình thành sỏi canxi (do ú đọng nước tiểu) và sỏi struvite (do chủng vi khuẩn sản xuất protease).

Tóm tắt: *Trào ngược bàng quang niệu quản là yếu tố nguy cơ của nhiễm trùng tiểu tái phát và nếu không được điều trị nó có thể gây hình thành sẹo thận, tăng huyết áp và suy thận mạn. Sẹo khu trú do viêm thận kẽ và xơ hóa.*

Câu 121: Một bé trai 3 tuần tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì co giật. Đứa trẻ được sinh đủ tháng, mẹ bé 23 tuổi, quá trình mang thai không được chăm sóc tiền sản và sinh con tại nhà. Người mẹ nói rằng bé vẫn khỏe cho đến sáng hôm nay bé bắt đầu bị sốt nhẹ. Bệnh nhi li bì khó đánh thức và không chịu bú. Sau đó bé bị co giật toàn thể kéo dài 4 phút, hoí tím quanh môi. Nhiệt độ 38.3°C. Bệnh nhi lơ mơ nhưng vẫn có đáp ứng với kích thích đau. Đồng tử cân đối, có phản xạ ánh sáng; thóp truờng phồng. Phần thăm khám còn lại chưa ghi nhận bất thường. Lấy mẫu máu, nước tiểu và dịch não tủy gửi đi xét nghiệm. Hình ảnh học não bộ ghi nhận mảng tăng đậm độ ở vỏ não, phù nề và xuất huyết ở thùy thái dương bên trái và thân não; không có dấu hiệu vôi hóa nội sọ. Lây truyền dọc tác nhân nào sau đây có khả năng nhất gây biểu hiện lâm sàng ở bệnh nhi trên?

A. Cytomegalovirus

- B. *Streptococcus* group B
- C. Herpes simplex virus (HSV)
- D. *Listeria monocytogenes*
- E. *Toxoplasma gondii*

Đáp án C.

Nhiễm herpes simplex virus sơ sinh	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Lây truyền dọc <ul style="list-style-type: none"> ◦ Trong tử cung, chu sinh, sau sinh
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thể da-mắt-miệng <ul style="list-style-type: none"> ◦ Bóng nước da niêm ◦ Viêm giác mạc-kết mạc • Thể CNS <ul style="list-style-type: none"> ◦ Co giật, sốt, lơ mơ ◦ Xuất huyết/phù nề thùy thái dương • Thể lan tỏa <ul style="list-style-type: none"> ◦ Nhiễm trùng huyết, viêm gan, viêm phổi
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Cấy virus bề mặt • PCR HSV (máu, dịch não tủy)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Acyclovir

Bệnh nhi này có sốt, co giật và bất thường thùy thái dương phù hợp với nhiễm HSV (herpes simplex virus) sơ sinh. Lây truyền dọc tác nhân virus thường xuất hiện trong lúc sinh do người mẹ có sang thương sinh dục chứa virus hoạt hóa. HSV sơ sinh cũng có thể nhiễm bên trong tử cung (hiếm và thường gây tử vong) hoặc sau sinh do tiếp xúc trực tiếp với sang thương.

Bóng nước trên nền hồng ban là đặc điểm nổi bật trong thể bệnh da-mắt-miệng; tuy nhiên, biểu hiện trên da có thể không có ở thể bệnh thần kinh trung ương (CNS) và thể bệnh lan tỏa. Bệnh thần kinh trung ương như được trên bệnh nhi này thường biểu hiện ở 2-3 tuần tuổi với các triệu chứng viêm não bao gồm co giật, lơ mơ và bú kém. Thóp phồng gợi ý tăng áp lực nội sọ.

Nhiễm virus qua dây thần kinh khứu giác đến thùy thái dương gây xuất huyết và phù nề thùy thái dương, như được tìm thấy trên hình ảnh học của bệnh nhi này. Chọc dò thắt lưng thường cho thấy tăng bạch cầu, chỉ số glucose bình thường hoặc thấp. Sự hiện diện của tế bào hồng cầu trong dịch não tủy (CSF) ít gặp ở trẻ sơ sinh viêm não do HSV hơn là trẻ lớn và người trưởng thành. Acyclovir theo kinh nghiệm được chỉ định trong khi chờ đợi test PCR HSV dịch não tủy chẩn đoán.

Lựa chọn A và E. Cytomegalovirus (CMV) và *Toxoplasma gondii* có thể gây co giật sơ sinh, nhưng dấu hiệu vôi hóa nội sọ được trông đợi tìm thấy trên hình ảnh học. Ngoài ra, nhiễm *toxoplasma* và CMV bẩm sinh cũng thường biểu hiện các triệu chứng khác, chẳng hạn như vàng da, gan lách to và viêm màng mạch-võng mạc mắt.

Lựa chọn B và D. Viêm màng não nhiễm khuẩn sơ sinh do *Streptococcus* nhóm B (GBS) và *Listeria monocytogenes* có thể gây sốt và co giật. Hình ảnh học có thể có phù não, não úng

thủy và áp xe nhưng không phải là xuất huyết thùy thái dương – rất đặc hiệu trong nhiễm HSV.

Tóm tắt: Nhiễm herpes simplex virus sơ sinh thường do lây truyền dọc qua sinh con. Biểu hiện ở trẻ sơ sinh với thể bệnh thần kinh trung ương (ie, viêm não) thường xuất hiện trong 2-3 tuần đầu đời với triệu chứng co giật và xuất huyết thùy thái dương.

Câu 122: Một bé trai 8 tuổi được đưa đến phòng khám vì dáng đi khập khiễng. Bệnh nhân ban đầu để ý thấy có hơi đau đùi trên bên phải 6 ngày trước. Đau tồi tệ vào buổi tối và có cải thiện sau khi ngủ. Bé không nhớ là bị chấn thương nhưng có để ý thấy đau sau khi trở về từ chuyến đi cắm trại. Nhóm của bé đi bộ hàng ngày trong chuyến đi trừ 2 ngày giữa, khi một số thành viên khác, kể cả bệnh nhi bị nôn ói và tiêu chảy. Bé có cơn đau tương tự ở vùng đùi trái 6 tháng trước, tự khỏi sau vài ngày. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý khác và bé không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 37.8°C. Không có bất thường hay ốm đau dọc theo vùng đùi. Khi nằm, bệnh nhi giữ không phải hơi gấp, kháng lại lực duỗi ra và xoay trong. Khám da bình thường. Kết quả xét nghiệm ghi nhận bạch cầu 8,000/mm³, tốc độ máu lắng ESR 10 mm/h. Siêu âm hông phải cho thấy tụ lượng dịch nhỏ trong bao khớp. Thuốc nào sau đây là lựa chọn thích hợp nhất cho bệnh nhân trên?

- A. Doxycycline
- B. Ibuprofen
- C. Methotrexate
- D. Metronidazole
- E. Vancomycin

Đáp án B.

Viêm bao hoạt dịch thoảng qua	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• 3-8 tuổi• Nhiễm virus tiền triệu• Không sốt• Đau hông, dáng đi khập khiễng• Vẫn có thể đi lại được
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Bạch cầu WBC, ESR, CRP bình thường hoặc tăng nhẹ• Dịch lượng ít trên siêu âm
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Điều trị bảo tồn• Thuốc kháng viêm không steroid
Tiền lượng	<ul style="list-style-type: none">• Phục hồi hoàn toàn trong vòng 1-4 tuần• Ít khi tái phát

Bệnh nhi này có viêm bao hoạt dịch thoảng qua (TS – transient synovitis), bệnh lý lành tính đặc trưng với phản ứng viêm mô xung quanh vùng khớp háng. Mặc dù không rõ nguyên nhân, nhưng nó thường xuất hiện ở trẻ từ 3-8 tuổi sau khi nhiễm virus nhẹ (eg, nhiễm trùng tiêu hóa, nhiễm trùng hô hấp), như trong trường hợp này.

Biểu hiện điển hình bao gồm đau hông/đùi cấp, dáng đi khập khiễng và giảm tầm vận động của khớp háng. Bệnh nhi có xu hướng giữ gấp hông và xoay ngoài phần chi chịu ảnh hưởng (để làm rộng tối đa khoang khớp) và chống cự lại với tác động duỗi và xoay trong. Đứa trẻ viêm bao khớp thoảng qua thường trông có vẻ khỏe mạnh và không sốt (hoặc sốt nhẹ). Bạch

cầu và các markers viêm (eg, ESR, CRP) bình thường hoặc tăng nhẹ. Siêu âm có thể phát hiện lượng dịch ít ở khớp háng một bên hoặc hai bên.

Điều trị hỗ trợ với thuốc kháng viêm không steroid (eg, ibuprofen) để giảm sưng và đau. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua nhìn chung tự giới hạn với tiên lượng tốt; phục hồi hoàn toàn được trông đợi trong vòng 1-4 tuần. Tuy nhiên, một tỉ lệ nhỏ bệnh nhân (<15%) có thể bị tái phát.

Lựa chọn A. Doxycycline điều trị viêm khớp do Lyme, có thể biểu hiện đau khớp (thường là khớp gối) tái phát. Tuy nhiên, khớp chịu ảnh hưởng thường bị sưng, khớp háng ít gặp hơn, và tốc độ máu lắng ESR thường tăng; không có dấu hiệu nào phù hợp được tìm thấy ở đây.

Lựa chọn C. Methotrexate thường được dùng trong điều trị viêm khớp tự phát thiếu niên (juvenile idiopathic arthritis - JIA), bệnh lý viêm mạn tính biểu hiện đau khớp mạn tính, sưng, và cứng khớp (thường tồi tệ vào buổi sáng). Khớp gối hiếm gặp, và tăng ESR được trông đợi.

Lựa chọn D. Metronidazole có thể điều trị triệu chứng của nhiễm giardia (eg, tiêu chảy, nôn ói), thường gặp ở những người đi cắm trại uống nước phơi nhiễm và có thể kéo dài vài tuần. Triệu chứng tiêu hóa trên bệnh nhi này tự khỏi và do đó không cần xét nghiệm hay điều trị gì thêm.

Lựa chọn E. Vancomycin có thể được dùng trong điều trị viêm khớp nhiễm khuẩn, biểu hiện đau hông cấp, sốt và không thể đi lại. Ngoài ra, tăng bạch cầu và tăng markers viêm gấp trong viêm khớp nhiễm khuẩn.

Tóm tắt: *Viêm bao hoạt dịch thoảng qua vùng khớp háng là tình trạng lành tính, tự giới hạn ở trẻ 3-8 tuổi thường biểu hiện đau hông/đùi cấp, đáng đi khập khiễng sau khi nhiễm virus. Bệnh nhân nhìn chung trông có vẻ khỏe mạnh và không sốt, không có bằng chứng nhiễm trùng hoặc viêm trên xét nghiệm. Điều trị hỗ trợ, bao gồm thuốc kháng viêm không steroid (eg, ibuprofen).*

Câu 123: Một bé trai 14 tháng tuổi được cho nhập viện điều trị viêm phổi. Bé bị sốt, ho và tăng công hô hấp. Bé tiếp xúc với mầm bệnh từ nhà trẻ, nơi có nhiều bé bị "cảm lạnh". Mẹ của bé lo lắng về vấn đề đứa trẻ "thường xuyên bị bệnh" vì bé có 3 đợt bị viêm tiểu phế quản khi còn là trẻ sơ sinh, 2 tháng trước bé bị viêm phổi do phế cầu cần nhập viện và đặt nội khí quản trong phòng chăm sóc tích cực. Bệnh nhi cũng được đặt ống tai gần đây vì viêm tai giữa tái phát nhiều lần. Bé không uống thuốc gì và tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Cân nặng 7 kg. Nhiệt độ 39.6°C, huyết áp 90/50 mmHg, mạch 128 lần/phút và nhịp thở 38 lần/phút. Khám lâm sàng, bệnh nhi bơ phờ, thiếu sức sống và có suy hô hấp mức độ nhẹ. Cá hai ống tai đều chứa dịch mủ. Ran ẩm nghe được ở đáy phổi trái. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hb	12.6 g/dL
PLT	260,000/uL
WBC	9,000/uL
NEU	40%
LYM	50%
Miễn dịch	
IgG	250 mg/dL (700-1,500 mg/dL)
IgA	24 mg/dL (60-400 mg/dL)
IgM	450 mg/dL (60-300 mg/dL)

Tỉ lệ CD4/CD8	2.2 (1-4)
Kháng thể HIV-1	Âm tính

Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Bruton agammaglobulinemia
- B. Bệnh suy giảm miễn dịch đa dạng phổ biến (common variable immunodeficiency)
- C. Hội chứng tăng IgM
- D. Thiếu IgA
- E. Bạo hành trẻ em (medical child abuse)
- F. Thiếu bổ thể IgG có chọn lọc
- G. Giảm gammaglobulin máu thoảng qua ở trẻ sơ sinh

Đáp án C.

Suy giảm miễn dịch nguyên phát		
Chẩn đoán	Đặc điểm lâm sàng	Xét nghiệm
Không có gammaglobulin máu di truyền liên kết NST X	Nhiễm trùng xoang-phổi tái phát &/hoặc nặng với tác nhân virus & vi khuẩn có vỏ	↓ hoặc không có tế bào B ↓ Immunoglobulins
Bệnh suy giảm miễn dịch đa dạng phổ biến		Tế bào B bình thường ↓ Immunoglobulins
Thiếu IgA		Tế bào B bình thường ↓ IgA
Hội chứng tăng IgM		Tế bào B bình thường ↓ IgG & IgA ↑ IgM
Thiếu IgG có chọn lọc		Tế bào B bình thường ↓ IgG

Nhiễm trùng hô hấp nhẹ thường gặp ở trẻ em, có thể xuất hiện lên đến 10 lần trong một năm và đặc biệt là ở nhà trẻ. Đứa trẻ này có nhiễm trùng xoang-phổi tái phát và nặng (cần đặt nội khí quản, đặt ống tai và chậm lớn) gợi ý suy giảm miễn dịch đích thể. Xét nghiệm quan trọng bao gồm tế bào lympho T và B, định lượng IgG, IgA và IgM huyết thanh. Test HIV cũng là xét nghiệm sàng lọc.

Ở bệnh nhân này, giảm IgA và IgG huyết thanh kết hợp với tăng IgM nổi bật phù hợp với hội chứng tăng IgM do bệnh lý di truyền liên kết NST giới tính X liên quan đến phôi tử CD40. Phôi tử CD40 biểu hiện trên tế bào T và gắn với CD40 trên tế bào B, thúc đẩy tế bào B chuyển đổi sản xuất IgM thành các immunoglobulin miễn dịch khác. Không có phôi tử CD40 làm gián đoạn quá trình này, dẫn đến tăng IgM và giảm tất cả các immunoglobulin khác. Thiếu phôi tử CD40 cũng làm ức chế sự hình thành tương bào (plasma cell), làm giảm đáp ứng với nhiễm trùng và tiêm vaccine.

Bệnh nhân với hội chứng tăng IgM có nhiễm trùng xoang-phổi tái phát (eg, viêm tai giữa cấp, viêm phổi, viêm xoang) các tác nhân vi khuẩn có vỏ. Họ còn thường có xu hướng bị nhiễm virus và tăng nguy cơ nhiễm trùng cơ hội, chẳng hạn như viêm phổi do *Pneumocystis jirovecii*.

Chậm lớn do tiêu tốn năng lượng và ăn uống kém vì bệnh. Điều trị bao gồm kháng sinh dự phòng, và truyền immunoglobulin tĩnh mạch.

Lựa chọn A. Không có gammaglobulin máu di truyền liên kết NST giới tính X tương tự với các hội chứng suy giảm miễn dịch khác. Nó đặc trưng với giảm IgG, IgM và IgA cũng như không có hoặc giảm tế bào lympho B; nồng độ tế bào B bình thường trong hội chứng tăng IgM.

Lựa chọn B. Bệnh lý suy giảm miễn dịch đa dạng phổ biến đặc trưng với giảm IgG, IgM và IgA trong bệnh cảnh tế bào B bình thường. Nó thường được chẩn đoán ở trẻ vị thành niên hoặc người trẻ tuổi.

Lựa chọn D. Giảm IgA có chọn lọc là một trong những hội chứng suy giảm miễn dịch thường gặp nhất. Hầu hết bệnh nhân không có triệu chứng, nhưng một số có nhiễm trùng hô hấp, tiêu hóa, và/hoặc niệu sinh dục tái phát. IgA huyết thanh thấp, trong khi IgM bình thường.

Lựa chọn E. Bạo hành trẻ em (medical child abuse) là một dạng bạo hành do người chăm sóc cố tình gây bệnh (eg, nhét dị vật vào tai bé) hoặc khai gian tiền sử triệu chứng tái phát. Đứa trẻ này có các thủ thuật, thuốc và/hoặc nhập viện nhiều lần, không có manh mối nghi ngờ.

Lựa chọn F. Bệnh nhân thiếu IgG có chọn lọc thường bị nhiễm trùng tái phát, giảm hoặc bình thường IgG và bình thường IgM.

Lựa chọn G. Giảm kháng thể sinh lý có nguồn gốc từ mẹ xuất hiện ở trẻ 3-6 tháng tuổi. Giảm IgG huyết thanh sau 6 tháng tuổi được gọi là giảm gammaglobulin máu thoáng qua ở trẻ sơ sinh, thường tự khỏi khi trẻ đủ 12 tháng tuổi. Tế bào lympho B, lympho T, IgA và IgM bình thường.

Tóm tắt: *Hội chứng suy giảm miễn dịch thể nguyên phát biểu hiện nhiễm trùng xoang-phổi nặng hoặc tái phát. Hội chứng tăng IgM do thiếu phôi tử CD40 và đặc trưng với nồng độ IgM cao, giảm IgA và IgG, bình thường tế bào lympho.*

Câu 124: Một bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì khối ở cổ. Hai tuần trước, mẹ bé bắt đầu để ý có khối ở cổ khi bé bị cảm lạnh. Nghẹt mũi và sốt tự khỏi trong vòng vài ngày với điều trị triệu chứng, nhưng khối ở cổ thì không cải thiện. Bệnh nhân sinh đủ tháng, thai kỳ không có biến chứng và vẫn khỏe mạnh cho đến thời điểm hiện tại. Bé được tiêm vaccine đầy đủ theo lịch và hiện không dùng thuốc gì. Bệnh nhân không sốt, chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 60th theo tuổi. Khám lâm sàng ghi nhận khối mềm, hơi ấm đau, kích thước 1.5 cm nằm ở đường giữa cổ. Nó di chuyển lên và xuống khi bệnh nhân nuốt; không có khối khác được tìm thấy. Xương xoăn mũi hồng, không chảy dịch mũi, hạch nhâm khẩu cái bình thường, không đỏ, không xuất tiết. Phản thăm khám các cơ quan khác chưa ghi nhận bất thường. Lựa chọn nào sau đây là nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhân trên?

- A. Bất thường phôi thai học
- B. Tắc nghẽn ống tuyến nước bọt
- C. Viêm hạt (granulomatous inflammation)
- D. Tăng sinh (neoplastic proliferation)
- E. Hạch to phản ứng
- F. Nhiễm trùng mưng mủ

Đáp án A.

U nang giáp lưỡi (thyroglossal duct cyst)	
Phôi thai học	<ul style="list-style-type: none">Hình thành dọc theo đường tuyến giáp đi xuốngĐáy lưỡi đến đáy cổ trước
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Khối nang nằm trên đường giữa cổDi chuyển lên khi nuốt vào hoặc thè lưỡiThường biểu hiện sau nhiễm trùng hô hấp (nhiễm trùng thứ phát)Liên quan đến mô giáp lạc chỗ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Xác nhận sự hiện diện của mô tuyến giáp bình thườngPhẫu thuật cắt bỏ nang, kèm theo một phần của trung tâm xương móng.

Bệnh nhi này có khối nang nằm trên đường giữa cổ di chuyển lên khi nuốt vào phù hợp với u nang giáp lưỡi (TDC – thyroglossal duct cyst). TDC thường được phát hiện khi nó bị nhiễm trùng thứ phát sau nhiễm trùng hô hấp trên, dẫn đến ửng đỏ và ấn đau. Nó cũng có thể được phát hiện một cách tình cờ.

Tuyến giáp được hình thành là phần phồng ra có nguồn gốc từ tế bào biểu mô vùng họng ở đáy lưỡi. Sau đó nó di chuyển xuống đáy cổ trước thông qua ống giáp lưỡi. Nếu ống này không bị teo đứt lại như bình thường, TDC có thể phát triển từ các tế bào biểu mô tàn tích bên trong ống, hình thành khối nang ở đường giữa. Bởi vì đường nối với đáy lưỡi, nên thè lưỡi hoặc nuốt có thể làm cho TDC di chuyển lên trên.

Do nguy cơ nhiễm trùng tái phát, TDC nên được phẫu thuật loại bỏ. Bởi vì TDC liên quan đến mô tuyến giáp lạc chỗ và có thể chỉ là mô tuyến giáp chức năng, nên hình ảnh học tuyến giáp cần được thực hiện trước khi phẫu thuật.

Lựa chọn B. Hiếm khi xuất hiện nhưng tắc nghẽn ống tuyến nước bọt dưới lưỡi có khả năng hình thành nang giả (pseudocyst). Nếu nó lớn, nang giả có thể mở rộng từ sàn miệng vào trong cổ. Tuy nhiên, nó ở vùng cổ bên (thay vì ở đường giữa) và cũng không di chuyển khi nuốt.

Lựa chọn C. Ở trẻ em, viêm hạch nhiễm khuẩn không do lao có thể biểu hiện khối ở cổ. Tuy nhiên, nó thường lớn chậm, khối ở vùng cổ bên, và có thay đổi màu sắc vùng da bị xâm nhập.

Lựa chọn D. Nguyên nhân ác tính ở trẻ em (eg, lymphoma) có thể thường biểu hiện khối ở cổ. Tuy nhiên, nó thường ở vùng cổ bên và không di chuyển khi nuốt.

Lựa chọn E. Hạch to phản ứng ở cổ rất thường gặp ở trẻ em và nó thường biểu hiện khối to ở cổ sau nhiễm trùng hô hấp trên. Tuy nhiên, nó thường ở vùng cổ bên, và liên quan đến nhiều nốt, không di chuyển khi nuốt.

Lựa chọn F. Nhiễm trùng tuyến nước bọt mưng mủ có thể biểu hiện khối sưng, ấn đau ở cổ. Tuy nhiên, nó cứng, ấn đau, không di động khi nuốt và không nằm ở đường giữa.

Tóm tắt: Ở trẻ em, khối nang cổ ở đường giữa di chuyển khi nuốt khả năng là u nang giáp lưỡi. U nang giáp lưỡi hình thành từ tàn tích tế bào biểu mô tuyến giáp trong phôi thai học.

Câu 125: Một bé gái 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì xuất hiện “hành vi lạ”. Ba mẹ bé để ý bé thường như bé nói chuyện một mình khi không có ai, đặc biệt là khi trong

phòng một mình. Ngoài ra, khi bé làm rơi đồ trong bữa ăn tối, bé nói rằng “Mudsie đã làm điều đó” và Mudsie là cô bạn ở trường của bé. Cô bé nói rằng “Mudsie là cô bạn vô hình, rất vụn vỡ, nhưng bé có thể dạy cho cô bạn từng bước một để cô bạn trở nên tốt hơn”. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính và đạt được các mốc phát triển theo tuổi. Dì của bé gần đây được chẩn đoán rối loạn lưỡng cực. Bệnh nhân có bạn ở trường và có mối quan hệ tốt với hai người chị gái. Bé chơi bóng rổ, mặc dù bé lo lắng mình không phải là một người chơi giỏi vì bé thường xuyên làm rơi bóng. Khám lâm sàng, bé thân thiện, hợp tác và trả lời tốt các câu hỏi. Bé nói rằng có nhìn thấy và nghe thấy Mudsie nhưng ngoài ra không có ảo giác thính giác hay ảo giác thị giác. Có một điểm quan trọng trong lúc khám, bé nhìn qua vai và nói rằng “hmm, Mudsie, không phải bây giờ”. Ba mẹ bé lo lắng về hành vi bất thường này có thể làm cho bé khó tìm được những người bạn ở ngoài đời. Lựa chọn nào sau đây là lời giải thích phù hợp nhất?

- A. Có bạn trong trí tưởng tượng là bình thường ở độ tuổi này và có thể giúp đứa trẻ phát triển các mối quan hệ xã hội
- B. Có bạn trong trí tưởng tượng là bình thường; tuy nhiên, sự hiện diện của nó có thể có tác động không tốt đến sự phát triển các mối quan hệ xã hội bên ngoài
- C. Có bạn trong trí tưởng tượng thường liên quan đến rối loạn cảm xúc; bắt đầu liệu pháp điều trị nhận thức-hành vi (cognitive-behavioral therapy) nên được xem xét
- D. Con gái của bạn có thể bị tâm thần ở giai đoạn sớm; cô bé cần được đánh giá kĩ hơn
- E. Con gái của bạn có thể không còn người bạn trong trí tưởng tượng khi cô bé cảm thấy tự tin chơi bóng rổ hơn

Đáp án A.

Có bạn trong trí tưởng tượng thường gặp nhất ở trẻ 3-6 tuổi nhưng cũng có thể gặp ở trẻ trong độ tuổi đi học. Mặc dù ba mẹ có thể trớn nén lo lắng khi đứa trẻ nói về bạn trong trí tưởng tượng hoặc khi mối quan hệ đó tồn tại lâu dài, giai đoạn phát triển này nên được coi là khỏe mạnh và bình thường. Nó giúp cho đứa trẻ sáng tạo và hỗ trợ đứa trẻ phát triển các mối quan hệ xã hội. Không có bằng chứng bạn trong trí tưởng tượng có tác động tiêu cực đến mối quan hệ bên ngoài (Lựa chọn B).

Các hành vi sáng tạo bình thường khác trong nhóm tuổi này bao gồm tưởng tượng đóng vai, hóa trang và kể những câu chuyện với các tình tiết không có thật.

Lựa chọn C. Một đứa trẻ có thể sử dụng người bạn trong tưởng tượng để kiểm soát sự lo âu và phát triển khả năng cạnh tranh (eg, đứa trẻ này dạy cho cô bạn trớn nén tốt hơn) là sự phát triển phù hợp. Cô bé này có bạn, mối quan hệ tốt với các chị gái, và tương tác tốt với bác sĩ. Không có chỉ điểm gì về rối loạn lo âu, nên không cần điều trị hay đánh giá thêm.

Lựa chọn D. Hành vi của đứa trẻ này bình thường theo tuổi, và cô bé không có triệu chứng gợi ý tâm thần (eg, rối loạn hành vi/ngôn ngữ, cô lập xã hội, phát triển tâm vận không phù hợp theo tuổi). Tâm thần thích hợp ở trẻ lớn tuổi hơn hoặc trẻ vị thành niên với ảo giác thính giác hoặc ảo giác thị giác.

Lựa chọn E. Mặc dù đứa trẻ này có thể sử dụng “Mudsie” như là cách để kiểm soát lo lắng, những người bạn trong trí tưởng tượng có thể có nhiều vai trò (eg, cảm thông, diễn tập các

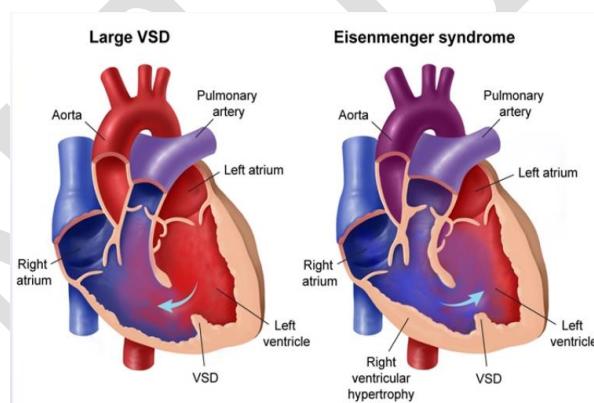
kỹ năng xã hội). Chưa đủ để kết luận người bạn trong trí tưởng tượng sẽ không còn cần thiết khi đứa trẻ trở nên tự tin với kỹ năng chơi bóng rổ của mình.

Tóm tắt: Phát triển hành vi sáng tạo bình thường ở trẻ nhỏ bao gồm người bạn trong trí tưởng tượng, diễn kịch và kể các câu chuyện với tình tiết không có thật.

Câu 126: Bé trai 1 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì bú kém. Khi cho bú, bé bị vã mồ hôi, và trong tuần qua bé chỉ bú khoảng 5 phút rồi rơi vào giấc ngủ. Bệnh nhi được sinh đủ tháng qua ngả âm đạo. Hôm nay, cân nặng của bé giảm 30 gram so với cân nặng lúc sinh. Nhiệt độ 37°C. Huyết áp bình thường. Khám lâm sàng ghi nhận bé gầy, đang ngủ nhưng dễ bị đánh thức. Khám tim nhận thấy tim nhanh, âm thổi toàn tâm thu I/VI dọc dưới bờ trái xương ức với tiếng thổi tâm trương ở mỏm tim. T2 nổi bật. Bệnh nhi thở nhanh, nhưng âm phổi đều hai phế trường. Không có ngón tay dùi trống, tím tái hay phù ngoại biên. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhi trên?

- A. Thông liên nhĩ
- B. Hẹp động mạch chủ CoA (Hẹp eo động mạch chủ)
- C. Hẹp van hai lá
- D. Tứ chứng Fallot
- E. Chuyển vị đại động mạch
- F. Thông liên thất

Đáp án F.



Các triệu chứng trên bệnh nhi này phù hợp với thông liên thất (VSD) - bệnh tim bẩm sinh thường gặp. VSDs biểu hiện đa dạng từ lỗ nhỏ không triệu chứng cho đến lỗ to gây shunt trái phải. Đặc trưng âm thổi toàn tâm thu dọc dưới bờ trái xương ức.

VSDs nhỏ - trung bình có âm thổi toàn tâm thu II-VI/VI do dòng chảy qua shunt. Ngược lại, VSDs lớn có thể tạo ra âm thổi nhỏ hơn do kháng trở ít hơn (ít xoáy máu) qua lỗ to hơn. Tiếng thổi tâm trương cũng có thể được nghe thấy do tăng dòng máu qua van hai lá (tăng dòng máu qua shunt trái-phải). Tăng áp lực thất phải do tăng dòng máu làm cho T2 trở nên nổi bật hơn do tăng áp lực đóng van động mạch phổi.

Shunt trái-phải đáng kể gây quá tải tuần hoàn phổi và tăng áp phổi, chậm lớn, vã mồ hôi, dễ mệt và suy tim sung huyết. Nếu không được điều trị, VSDs kích thước lớn có thể gây tăng áp phổi dai dẳng và hội chứng Eisenmenger (tím tái do shunt đảo chiều phải-trái). Siêu âm tim xác nhận kích thước và vị trí VSDs. Điều trị VSDs kích thước lớn nhìn chung là kết hợp thuốc (eg, lợi tiểu) và phẫu thuật.

Lựa chọn A. Thông liên nhĩ (ASDs) kích thước lớn có thể gây thở nhanh. Tuy nhiên, ASDs gây T2 tách đôi cố định, không được tìm thấy trên bệnh nhi này. Biểu hiện này do chậm đóng van động mạch phổi (T2 tách đôi), và không có sự khác biệt giữa thì hít vào và thở ra (T2 cố định).

Lựa chọn B. Hẹp động mạch chủ CoA biểu hiện chậm hoặc mất mạch đùi, tăng huyết áp chi trên, giảm huyết áp chi dưới.

Lựa chọn C. Hẹp hai lá cũng có thể gây tiếng thổi tâm trương ở mỏm, nhưng âm thổi toàn tâm thu dọc dưới bờ trái xương ức là không phù hợp.

Lựa chọn D. Tứ chứng Fallot bao gồm VSD, tắc nghẽn đầu ra tâm thất phải (eg, hẹp động mạch phổi), động mạch chủ cưỡi ngựa, và phì đại thất trái. Hẹp động mạch phổi gây âm thổi tâm thu tổng máu dọc trên bờ trái xương ức.

Lựa chọn E. Chuyển vị đại động mạch đặc trưng với động mạch chủ ở đầu ra tâm thất phải và động mạch phổi ở đầu ra tâm thất trái. Độ tuổi và không có tím trên bệnh nhi làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Tóm tắt: Thông liên thất kích thước lớn có thể gây chậm lớn, dễ mệt và suy tim. Nó thường gây âm thổi toàn tâm thu nhẹ rõ nhất dọc dưới bờ trái xương ức và tiếng thổi tâm trương ở mỏm do tăng dòng máu qua van hai lá.

Câu 127: Một bé trai 12 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì phù mặt nặng dần. Ba mươi phút trước, bệnh nhân bỏng rát và sưng ở mắt. Bé còn có cảm giác "sốt soạt" và châm chích vùng họng. Bệnh nhân được đưa đến phòng khám sáng nay do chảy mũi dai dẳng vài ngày qua. Bé được chẩn đoán viêm xoang cấp, điều trị amoxicillin theo toa. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính và không dị ứng thuốc. Nhiệt độ 37.2°C, huyết áp 116/68 mmHg, mạch 92 lần/phút. Khám lâm sàng ghi nhận phù quanh mi mắt và hơi sưng huyết kết mạc. Nối mề đay rái rác khắp thân mình. Lựa chọn điều trị thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Kháng sinh phổ rộng
- B. Epinephrine tiêm bắp
- C. Liposomal amphotericin B
- D. Kháng histamine đường uống
- E. Glucocorticoids toàn thân

Đáp án B.

Phản ứng phản vệ	
Yếu tố khởi phát	<ul style="list-style-type: none">• Thức ăn (eg, đậu phộng, động vật có vỏ)• Thuốc (eg, kháng sinh β-lactam)• Vết cắn côn trùng
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Tim mạch<ul style="list-style-type: none">◦ Giãn mạch → tụt huyết áp và phù mô

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Tim nhanh • Hô hấp <ul style="list-style-type: none"> ○ Phù nề đường hô hấp trên → ran rít ○ Co thắt phế quản → khò khè • Da <ul style="list-style-type: none"> ○ Mề đay, ửng đỏ • Tiêu hóa <ul style="list-style-type: none"> ○ Buồn nôn, nôn ói, đau bụng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Epinephrine tiêm bắp • Quản lý đường thở và bù dịch • Điều trị nâng đỡ (eg, kháng histamine, glucocorticoids)

Bệnh nhân này có phù quanh mi mắt và phù mặt, sung huyết kết mạc, mề đay và cảm giác châm chích vùng hẫu họng phù hợp với phản vệ. Phản vệ là hội chứng đe dọa tính mạng do các tế bào mast và bạch cầu ưa bazo giải phóng lượng lớn các hạt đột ngột. Hầu hết các trường hợp phản vệ xuất hiện do phản ứng quá mẫn type 1 với dị nguyên bao gồm thức ăn, vết cắn côn trùng và thuốc (khả năng trên bệnh nhi này là do amoxicillin). Dị ứng và phản vệ có thể khởi phát ở bất kỳ độ tuổi nào.

Phản vệ là bệnh lý đa cơ quan thường ảnh hưởng ≥ 2 hệ cơ quan. Hầu hết (> 90%) các trường hợp liên quan đến da/niêm mạc, bao gồm sưng môi hoặc lưỡi, mề đay, ngứa hoặc ửng đỏ. Thực tế, hầu hết tiêu chuẩn chẩn đoán đòi hỏi biểu hiện da/niêm kèm theo triệu chứng tim mạch (eg, tụt huyết áp, tim nhanh) hoặc triệu chứng hô hấp (eg, khò khè, cảm giác châm chích vùng hẫu họng, chảy mũi nước). Các biểu hiện khác bao gồm đường tiêu hóa (eg, đau bụng, nôn ói), thần kinh (eg, lú lẫn, co giật), và mắt (eg, sung huyết kết mạc, phù quanh mi mắt).

Điều trị bao gồm epinephrine tiêm bắp – chủ vận thụ thể alpha-1 và beta-2 gây co mạch (tăng huyết áp và giảm phù nề) và giãn phế quản (giảm co thắt phế quản).

Lựa chọn A. Kháng sinh phổ rộng được dùng trong nhiễm trùng huyết, thường biểu hiện sốt, tim nhanh và tụt huyết áp. Mề đay, sung huyết kết mạc và châm chích vùng hẫu họng phù hợp với phản vệ hơn.

Lựa chọn C. Liposomal amphotericin B được dùng trong điều trị nhiễm nấm xâm lấn, bao gồm một số trường hợp viêm xoang do nấm. Mặc dù bệnh nhân này gần đây được chẩn đoán viêm xoang cấp, nhưng nhiễm nấm tiến triển biểu hiện đau mặt, sốt và rối loạn trí giác.

Lựa chọn D và E. Kháng histamine (eg, diphehydramine) và glucocorticoids đường toàn thân thỉnh thoảng được dùng điều trị nâng đỡ trong phản vệ. Kháng histamines giúp giảm mề đay và ngứa; tuy nhiên, nó không ngăn ngừa các biểu hiện đe dọa tính mạng của phản vệ (eg, tắc nghẽn hô hấp, tụt huyết áp). Glucocorticoids khởi phát tác động chậm (vài giờ); mặc dù nó được cho là ngăn ngừa phản vệ tái phát. Epinephrine nên được chỉ định trước khi sử dụng các thuốc ngăn ngừa triệu chứng tiến triển.

Tóm tắt: Phản vệ là bệnh lý đa dạng gây đe dọa tính mạng biểu hiện triệu chứng ở da hoặc niêm mạc kèm theo triệu chứng tim mạch hoặc hô hấp. Các biểu hiện khác bao gồm tiêu hóa, thần kinh và mắt. Điều trị bao gồm chỉ định epinephrine tiêm bắp ngay lập tức.

Câu 128: Một bé gái 14 tuổi được đưa đến phòng khám vì phát ban. Năm ngày trước, bệnh nhân bị bệnh với biểu hiện sốt, đau họng và khó chịu. Ibuprofen giúp giảm sốt. Tuy nhiên, đau họng dai dẳng; nên ba của bé cho uống amoxicillin - không dùng sau đợt viêm họng trước đó. Bệnh nhân uống 1 liều amoxicillin 3 ngày trước. Hôm nay, bé để ý thấy phát ban toàn thân. Bệnh nhi không ho, đau bụng, buồn nôn hay nôn. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý và uống amoxicillin trước đó mà không có phản ứng gì. Nhiệt độ 38.3°C, huyết áp 110/70 mmHg, mạch 84 lần/phút, nhịp thở 12 lần/phút. Khám lâm sàng cho thấy hạnh nhân khẩu cái ửng đỏ, sưng to hai bên, có xuất tiết dịch trắng và hạch cổ lan tỏa hai bên. Nghe tim ghi nhận âm thổi tâm thu 1/6 dọc bờ trái xương ức. Phổi trong hai bên. Bụng mềm, không đi kèm đau khu trú, gan lách hơi to. Phát ban dát sần, đa hình khắp thân mình. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Sốt thấp cấp (Acute rheumatic fever)
- B. Ban đỏ nhiễm khuẩn (Erythema infectiosum)
- C. Dị ứng thuốc trung gian IgE
- D. Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (Infectious mononucleosis)
- E. Kawasaki
- F. Hội chứng Stevens-Johnson
- G. Sốt tinh hồng nhiệt (Streptococcal scarlet fever)

Đáp án D.

Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (Infectious mononucleosis)	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Thường gặp nhất do Epstein-Barr virus
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sốt Viêm amidan/viêm họng + xuất tiết Sưng hạch bạch huyết vùng cổ sau hoặc lan tỏa Mệt mỏi ± gan lách to ± ban đỏ sau khi được dùng amoxicillin
Xét nghiệm chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Test kháng thể dị dưỡng (Monospot) dương tính (có 25% âm tính giả trong tuần đầu tiên mắc bệnh) Tăng bạch cầu không điển hình Viêm gan thoáng qua
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Tránh hoạt động thể thao ≥ 3 tuần (thể thao đổi kháng ≥ 4 tuần) do nguy cơ vỡ lách

Bệnh nhân này có biểu hiện sốt, khó chịu, viêm họng xuất tiết, hạch cổ to và gan lách to, phát ban đa hình sau khi uống amoxicillin. Biểu hiện lâm sàng phù hợp với bệnh tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (infectious mononucleosis – IM), thường gặp do tác nhân Epstein-Barr virus.

Phát ban sau khi dùng kháng sinh ampicillin hoặc amoxicillin trên những bệnh nhân IM thường xuất hiện trong vòng 2-10 ngày sau khi dùng kháng sinh và tự khỏi trong vòng vài ngày sau khi ngưng thuốc. Cơ chế phát ban chưa được hiểu rõ nhưng nó được cho là do phản ứng quá mẫn type - trì hoãn (delayed-type hypersensitivity) dưới tác động của virus lên hệ miễn dịch. Nó không phải là dị ứng thuốc thật sự, và hầu hết bệnh nhân có thể dùng kháng sinh sau đó mà không có phản ứng gì.

Lựa chọn A. Sốt thấp cấp (acute rheumatic fever) là hội chứng hậu nhiễm liên cầu đặc trưng với viêm khớp, viêm cơ tim, các nốt dưới da, hồng ban vòng (erythema marginatum) và múa giật Sydenham. Bệnh nhân này có phát ban dát sần không phải là triệu chứng của sốt thấp cấp, và âm thổi 1/6 khả năng là lành tính do sốt hơn là viêm cơ tim.

Lựa chọn B. Ban đỏ nhiễm khuẩn có thể biểu hiện phát ban ở mặt (ie, má bị vả hay slapped-check appearance) và phát ban dạng lưỡi khấp cơ thể. Viêm họng xuất tiết và gan lách to là không thường gặp.

Lựa chọn C. Dị ứng thuốc thật sự (ie, phản ứng quá mẫn type I, trung gian IgE) thường biểu hiện mề đay, phù mạch, khò khè, nôn ói và/hoặc tụt huyết áp. Triệu chứng thường xuất hiện trong vòng vài phút đến vài giờ sau khi tiếp xúc với dị nguyên. Bệnh nhân này phát ban vài ngày sau khi uống kháng sinh; phát ban sau khi uống kháng sinh được tìm thấy trong bệnh lý tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn không phải là dị ứng thật sự.

Lựa chọn E. Bệnh Kawasaki biểu hiện sốt, phát ban, hạch cổ to, thay đổi niêm, phù chi và viêm kết mạc. Bệnh nhân nhìn chung thường dưới 6 tuổi. Viêm họng xuất tiết và lách to là không thường gặp, và phát ban không liên quan đến dùng kháng sinh.

Lựa chọn F. Hội chứng Stevens-Johnson biểu hiện phát ban toàn thân thường khởi phát do một số loại thuốc nhất định (eg, sulfonamides, lamotrigine). Không giống với phát ban dát sần trên bệnh nhân này, phát ban trong SJS là các dát màu đỏ tía và bóng nước, liên quan đến niêm mạc, và thường kèm theo dấu hiệu Nikolsky (+).

Lựa chọn G. Bệnh tinh hồng nhiệt (Streptococcal scarlet fever) biểu hiện sốt, viêm họng và phát ban nhám. Tuy nhiên, phát ban xuất hiện trong 1-2 ngày đầu sau khi nhiễm trùng và cải thiện với amoxicillin; gan lách to là không thường gặp.

Tóm tắt: *Bệnh tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn thường gặp do tác nhân Epstein-Barr virus và biểu hiện sốt, khó chịu, viêm họng xuất tiết, hạch cổ to và gan lách to. Phát ban dát sần, đa hình vài ngày sau khi dùng amoxicillin nhưng không phải là dị ứng thuốc thật sự.*

Câu 129: Một bé trai 9 tuổi được đưa đến phòng khám vì tiểu sậm màu trong ngày qua. Bé không sốt, không tiêu chảy, tiêu buốt, tiêu lắt nhắt hay tiêu thường xuyên. 3 ngày trước, bệnh nhân có chảy mũi, nghẹt mũi và đau họng, nhưng các triệu chứng tự cải thiện. Bé bị điếc thần kinh hai bên, tồi tệ dần trong 4 năm qua. Người dì của bé mất vì biến chứng ghép thận 5 năm trước. Nhiệt độ 37.1°C, huyết áp 132/94 mmHg, mạch 90 lần/phút, nhịp thở 14 lần/phút. Bụng mềm, không điểm đau khu trú và không sờ thấy khối. Không ấn đau vùng xương mu hay góc sườn sống. Phân tích nước tiểu có tiểu máu. Creatinine huyết thanh là 1.4 mg/dL, nồng độ bổ thể huyết thanh bình thường. Sinh thiết thận được thực hiện. Lựa chọn nào sau đây là kết quả mô học thích hợp nhất được tìm thấy bệnh nhân trên?

- A. Xóa gai tế bào chân giả (effacement of podocyte foot processes)
- B. Tích tụ IgG dọc theo màng đáy cầu thận
- C. Tách dọc màng đáy cầu thận (Longitudinal splitting of GBM)
- D. Tích tụ C3 và IgG ở tế bào gian mạch và mao mạch cầu thận
- E. Tích tụ IgA ở tế bào gian mạch

Đáp án C.

Hội chứng Alport	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> Di truyền (hầu hết di truyền liên kết NST giới tính X) Đột biến collagen type IV
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh lý thận <ul style="list-style-type: none"> Tiểu máu (vi thể hoặc đại thể) Suy thận tiến triển ± Tiểu đạm ± Tăng huyết áp Điếc dẫn truyền hai bên Thủy tinh thể lệch trước (anterior lenticonus)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Xét nghiệm gen Sinh thiết thận: tách dọc GBM

Hội chứng Alport là bệnh lý di truyền, ánh hưởng đến collagen type IV ở màng đáy cầu thận (GBM – glomerular basement membrane), ốc tai và mắt. Bệnh nhân thường là các bé trai < 10 tuổi có tiểu máu sau đợt nhiễm trùng hô hấp gần đây, như trong trường hợp này. Tiểu máu vi thể không triệu chứng thường là xuất hiện trước tiểu máu đại thể, có thể kèm theo tăng huyết áp, tiểu đạm và suy thận mạn. Collagen bị đột biến trong ốc tai và mắt gây điếc thính kinh và thủy tinh thể lệch trước.

Hầu hết các trường hợp di truyền liên kết NST giới tính X, và bệnh nhân thường có tiền sử gia đình bị bệnh thận mạn, chẳng hạn như trên bệnh nhân này có ngườidì ghép thận. Tiền sử cũng có thể ghi nhận điếc tai có tính chất gia đình.

Kết quả xét nghiệm có thể thấy tăng creatinine huyết thanh và nồng độ bổ thể bình thường. Chẩn đoán xác định dựa vào sinh thiết thận, quan sát vi thể cho thấy GBM mỏng do tách dọc lá đặc (lamina densa). Xét nghiệm gen có thể sàng lọc bệnh nhân có tiền sử gia đình mắc hội chứng Alport hoặc để xác định chẩn đoán trên bệnh nhân không có triệu chứng.

Điều trị hỗ trợ và có thể ghép thận trên những bệnh nhân bệnh thận giai đoạn cuối.

Lựa chọn A. Kết quả sinh thiết thận sang thương tối thiểu cho thấy xóa gai tế bào chân giả. Bệnh nhân nhìn chung thường dưới 6 tuổi có tiểu đạm đáng kể nhưng không có tiểu máu, suy thận hay tăng huyết áp, nên chẩn đoán này không phù hợp.

Lựa chọn B. Hội chứng Goodpasture là bệnh lý viêm cầu thận tiến triển kèm theo bệnh lý ở phổi (ie, xuất huyết phế nang); sinh thiết nhận cho thấy tích tụ IgG dọc theo màng đáy cầu thận. Bệnh nhân này không có triệu chứng ở phổi, và điếc thính kinh cũng không liên quan đến hội chứng Goodpasture.

Lựa chọn D. Sinh thiết trong viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu trùng ghi nhận tích tụ C3 và IgG ở tế bào gian mạch và mao mạch cầu thận. Bệnh nhân thường có phù, tiểu máu và tăng huyết áp. Tuy nhiên, triệu chứng thường xuất hiện trong vòng 1-3 tuần sau khi bị viêm họng hoặc chích do liên cầu, và nồng độ C3 giảm (không được tìm thấy trên bệnh nhân này).

Lựa chọn E. Bệnh thận IgA đặc trưng với sự tích tụ IgA ở tế bào gian mạch. Bệnh nhân thường có tiểu máu đại thể đồng mắc với hội chứng nhiễm trùng hô hấp trên (eg, chảy mũi, đau họng). Tăng huyết áp và suy thận là hiếm gặp, và bệnh thận IgA không liên quan đến điếc thính kinh.

Tóm tắt: Hội chứng Alport là bệnh lý tiến triển biểu hiện tiểu máu tái phát ở các bé trai < 10 tuổi, thường có tiền sử gia đình liên quan đến suy thận và/hoặc điếc tai. Nồng độ bô thể bình thường, và sinh thiết thận cho thấy tách dọc màng đáy cầu thận.

Câu 130: Một bé gái 19 ngày tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì bú kém. Đứa trẻ được sinh đủ tháng, mẹ bé 24 tuổi, gravida 2 para 2, thai kỳ không biến chứng, bé bú tốt, đi tiêu đi tiểu bình thường cho đến 2 ngày trước. Kể từ đó, bé không thức dậy để bú và đường như ngủ nhiều hơn bình thường. Hôm nay, bé li bì và khó đánh thức. Bệnh nhi sống tại nhà cùng bố mẹ, người chị gái 2 tuổi và 3 con mèo. Nhiệt độ 35.1°C, huyết áp 78/52 mmHg, mạch 150 lần/phút, nhịp thở 62 lần/phút. Thóp phồng, vàng da vùng ngực, cung mạc mắt vàng và niêm khô. Thở nhanh, âm phổi đều hai phế trường. Không có âm thổi hiện diện. Khám bụng bình thường. Khám thần kinh cho thấy bé li bì, giảm trương lực. Xét nghiệm bilirubin toàn phần, bilirubin trực tiếp và công thức máu chưa có kết quả. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Cấy vi khuẩn và kháng sinh
- B. CT scan đầu
- C. Phết máu ngoại biên và hồng cầu lười
- D. Tạm thời ngưng sữa mẹ
- E. Kiểm tra chức năng tuyến giáp

Đáp án A.

Nhiễm trùng sơ sinh	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Streptococcus</i> nhóm B (GBS) • <i>Escherichia coli</i> • <i>Listeria monocytogenes</i> (sau 7 ngày tuổi)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thân nhiệt không ổn định (sốt hoặc hạ thân nhiệt) • Triệu chứng thần kinh trung ương (eg, li bì, quấy khóc, ngưng thở) • Bú kém • Suy hô hấp (eg, thở nhanh, thở rên) • Vàng da • Bạch cầu tăng hoặc giảm; tăng bạch cầu non
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Cấy máu, nước tiểu và dịch não tủy
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Kháng sinh tĩnh mạch (ampicillin và gentamicin)

Biểu hiện lâm sàng của nhiễm trùng sơ sinh thường không đặc hiệu. Nhiễm trùng huyết luôn được nghi ngờ ở trẻ sơ sinh (<= 28 ngày tuổi) có giảm hoạt động hoặc bú kém, có thể là triệu chứng sớm của nhiễm trùng nặng. Mặc dù trẻ lớn hơn có biểu hiện sốt, nhưng trẻ sơ sinh có thể bị sốt hoặc hạ thân nhiệt (<36°C) như trong trường hợp này. Vàng da nhẹ do giảm khả năng liên hợp thoáng qua cũng thường gặp trong nhiễm trùng sơ sinh. Cuối cùng, không giống với trẻ nhỏ và người lớn, trẻ sơ sinh viêm màng não có thể không có dấu cổ gượng, Kernig và Brudzinski không hữu ích trong chẩn đoán. Thay vào đó, trẻ sơ sinh viêm màng não nhìn chung có biểu hiện quấy khóc, li bì hoặc giảm trương lực.

Bởi vì thăm khám lâm sàng không đáng tin cậy trong phân biệt giữa các loại nhiễm trùng ở trẻ sơ sinh (eg, viêm màng não, nhiễm trùng huyết, nhiễm trùng tiểu), nên khi nghi ngờ nhiễm

trùng cẩn đánh giá toàn diện, bao gồm công thức máu, cấy máu, chọc dò thắt lồng, phân tích nước tiểu và cấy nước tiểu. Trẻ sơ sinh nên được điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm (eg, ampicillin và gentamicin) sau khi đã lấy mẫu cấy. Chỉ định kháng sinh trước khi lấy mẫu cấy nên hạn chế tối thiểu vì kháng sinh có thể làm vô trùng mẫu cấy và gây khó khăn trong chẩn đoán xác định. Tuy nhiên, những đứa trẻ bệnh nặng (eg, shock nhiễm trùng, trạng thái động kinh) hoặc không thể chọc dò thắt lồng ngay lập tức thì nên được chỉ định kháng sinh trước.

Lựa chọn B. Trẻ sơ sinh không bị thoát vị sau chọc dò thắt lồng vì thóp chưa đóng giúp giảm áp lực nội sọ. Nên CT scan đầu không cần thiết trước khi chọc dò trên bệnh nhi nhỏ.

Lựa chọn C. Phết máu ngoại biên và hồng cầu lười nên được thực hiện nếu nghi ngờ tán huyết gây vàng da. Tuy nhiên, trẻ li bì và hạ thân nhiệt làm cho chẩn đoán nhiễm trùng sơ sinh có khả năng hơn gây ra tình trạng vàng cung mạc trên bệnh nhi này.

Lựa chọn D. Ngưng bú mẹ trên những đứa trẻ nghi ngờ galactosemia, biểu hiện li bì, vàng da, nôn ói và gan to. Đứa trẻ này có hơi vàng da, không nôn ói và không có gan to.

Lựa chọn E. Suy giáp bẩm sinh có thể biểu hiện bú kém, vàng da và li bì. Tuy nhiên, đứa trẻ này vẫn phát triển tốt cho đến 2 ngày trước, làm cho bệnh lý cấp tính như nhiễm trùng huyết phù hợp hơn là bệnh lý thiếu men bẩm sinh.

Tóm tắt: *Nhiễm trùng sơ sinh thường biểu hiện thân nhiệt không ổn định (sốt hoặc hạ thân nhiệt), bú kém và li bì. Cấy máu, nước tiểu và dịch não tủy nên được thực hiện trên những ca nghi ngờ nhiễm trùng sơ sinh trước khi truyền kháng sinh tĩnh mạch.*

Câu 131: Một bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đột ngột yếu nửa người trái và nói dó. Em đang ngồi chơi đồ chơi trên sàn thì mất thăng bằng và ngã. Bố đỡ được em không bị đập đầu xuống sàn. Bệnh nhi có tiền sử chậm phát triển và “vấn đề ở mắt”, em đã từng đi khám bác sĩ nhãn khoa vì điều này. Em không có tiền sử bệnh mạn tính nào khác. Khám lâm sàng ghi nhận bé gái, tĩnh, da nhạt màu (fair skin), mắt xanh. Tay và chân ống dài, giảm tỉ số thân trên-thân dưới (upper-to-lower segment ratio). Phản xạ gân xương tay trái và chân trái tăng; dấu Babinski dương tính bên trái. Bệnh nhi có tình trạng lỏng khớp (joint hyperlaxity) và tăng đàn hồi da (skin hyperelasticity). Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất với bệnh nhi này?

- R. Hội chứng Ehlers-Danlos
- S. Bệnh Fraby
- T. Homocystine niệu
- U. Bệnh Krabbe
- V. Hội chứng Marfan
- W. Phenylketon niệu
- X. Bệnh Tay-Sachs

Đáp án: C

Chẩn đoán phân biệt kiểu hình dạng Marfan (Marfanoid body habitus)		
Chẩn đoán	Đặc điểm chòng lấp	Đặc điểm phân biệt
Hội chứng Marfan	<ul style="list-style-type: none"> • Biến dạng xương ức • Tầm vóc cao 	<ul style="list-style-type: none"> • Di truyền trội nhiễm sắc thể thường • Trí tuệ bình thường

	<ul style="list-style-type: none"> ○ ↑ Tỉ số tay : chiều cao ○ ↓ Tỉ số thân trên : thân dưới 	<ul style="list-style-type: none"> • Giãn gốc động mạch chủ • Di lệch thuỷ tinh thể lên trên
Homocystine niệu	<ul style="list-style-type: none"> • Ngón tay/chân nhện (arachnodactyly) • Lồng khớp • Tăng đàn hồi da • Vẹo cột sống (scoliosis) 	<ul style="list-style-type: none"> • Di truyền lặn nhiễm sắc thể thường • Thiếu năng trí tuệ • Huyết khối • Di lệch thuỷ tinh thể xuống dưới • Thiếu máu nguyên hồng cầu khổng lồ (megaloblastic anemia)

Homocystine niệu là một rối loạn **di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường**, lỗi chuyển hoá methionine thứ phát do thiếu men cystathione synthase. Bệnh nhân homocystine niệu có **kiểu hình dạng Marfan**, bao gồm tầm vóc cao, chi ống dài, lồng khớp, lạc vị thuỷ tinh thể và biến dạng ngực. Tuy nhiên, nhiều đặc điểm lâm sàng khác chỉ thấy trên bệnh homocystine niệu (Bảng). Bệnh nhi này có **màu da và màu mắt nhạt, chậm phát triển và tai biến mạch máu não** – những đặc điểm bệnh lý nghĩ đến homocystine niệu. Bệnh nhân homocystine niệu có thể gặp biến cố huyết khối thuyên tắc ở bất kỳ độ tuổi nào do sự thay đổi bệnh học trên thành mạch máu làm tăng tính bám dính của tiểu cầu. Tai biến mạch máu não là biến cố thường gặp nhất.

Chẩn đoán homocystine niệu dựa vào tăng nồng độ homocysteine và methionine. Điều trị bao gồm **vitamin B6**, folate và vitamin B12 để giảm lượng homocysteine. Ngoài ra, thuốc kháng kết tập tiểu cầu và thuốc kháng đông nên được chỉ định để phòng đột quỵ, bệnh mạch vành và huyết khối tĩnh mạch.

(Lựa chọn A) Hội chứng Ehlers-Danlos là bệnh lý collagen đặc trưng với gù vẹo cột sống, lồng khớp và tăng đàn hồi da. Bệnh nhân Ehler-Danlos không có tầm vóc cao với tỉ lệ thân người bất thường, lạc vị thuỷ tinh thể hay tình trạng tăng đông như bệnh nhân homocystine niệu.

(Lựa chọn B) Bệnh Fabry (thiếu men α -galactosidase) đặc trưng bởi u mạch sừng hoá (angiokeratomas), bệnh thần kinh ngoại biên, và loạn dưỡng giác mạc (corneal dystrophy) không triệu chứng. Bệnh nhân cũng bị suy thận, suy tim, và có nguy cơ gặp các biến cố huyết khối thuyên tắc. Ngoài tình trạng huyết khối thì bệnh nhi trên không có biểu hiện lâm sàng nào phù hợp với bệnh Fabry.

(Lựa chọn D) Bệnh Krabbe là một rối loạn dự trữ lysosome (lysosomal storage disorder) di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, nguyên nhân là thiếu men galactocerebrosidase. Đặc điểm lâm sàng bao gồm thiểu năng trí tuệ, khiếm thị, khiếm thính, liệt, bệnh dây thần kinh (neuropathy) và co giật. Những bệnh nhân này không có tình trạng tăng đông hay tăng nguy cơ đột quỵ.

(Lựa chọn E) Bệnh nhi trên có kiểu hình của hội chứng Marfan; tuy nhiên chậm phát triển trí tuệ, da nhạt màu và biến cố huyết khối thuyên tắc gần đây không phù hợp với hội chứng này.

(Lựa chọn F) Phenylketone niệu là một bất thường chuyển hoá bẩm sinh do thiếu men phenylalanine hydroxylase. Đặc điểm lâm sàng bao gồm chậm phát triển trí tuệ, da nhạt màu, chàm và mùi cơ thể. Những bệnh nhân này không có nguy cơ tăng đông.

(Lựa chọn G) Bệnh Tay-Sachs là một bệnh gangliosidosis (*tình trạng tích tụ quá mức một số chất béo trong não và tế bào thần kinh*) di truyền lặn nhiễm sắc thể thường, nguyên nhân do thiếu men β -hexosaminidase A. Đặc điểm lâm sàng bao gồm thiểu năng trí tuệ, yếu cơ, động kinh và khám mắt ghi nhận hoàng điểm anh đào (cherry-red macula). Những bệnh nhân này không có nguy cơ tăng đồng.

Tóm tắt: Homocystine niệu là một rối loạn di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, nguyên nhân do thiếu men cystathione synthase. Ngoài kiểu hình dạng Marfan, bệnh nhân homocystine niệu có các đặc điểm thiểu năng trí tuệ, di lệch thuỷ tinh thể xuống dưới, và tăng đồng. Điều trị gồm bổ sung vitamin và kháng kết tập tiểu cầu và hoặc kháng đông để phòng ngừa các biến cố huyết khối thuyên tắc.

Câu 132: Bé trai 6 tuổi được đưa mẹ đưa tới phòng khám vì chảy máu chân răng 3 tháng nay. Bệnh nhi đánh răng đều đặn và khám nha sĩ 2 lần mỗi năm; lần khám gần đây nhất là 6 tháng trước và không có gì bất thường. 3-4 tuần nay bệnh nhi trở nên dễ mệt mỏi và không hoạt bát như trước. Chiều cao dưới bách phân vị thứ 5th, cân nặng ở bách phân vị 25th theo tuổi. Nhiều dát nhô giảm sắc tố trên thân người. Ngón tay cái thiếu sản và mô cái (thenar eminences) phẳng. Kết quả xét nghiệm như sau:

WBC	3,000/mm ³
HGB	6.5g/dL
MCV	112 μm^3
PLT	40,000/mm ³

Nguyên nhân nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh của bệnh nhi này?

- O. Phơi nhiễm benzene
- P. Thiếu cobalamin
- Q. Nhiễm trùng bẩm sinh
- R. Khiếm khuyết sửa chữa DNA
- S. Thiếu enzyme hồng cầu
- T. U tuyến ức

Đáp án: D

Thiếu máu Fanconi	
Sinh bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Khiếm khuyết sửa chữa DNA di truyền • Suy tuỷ
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tầm vóc thấp • Dát tăng/giảm sắc tố • Bất thường ngón cái • Dị dạng hệ niệu dục
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Giảm ba dòng tế bào máu (pancytopenia) • Test đứt gãy nhiễm sắc thể (chromosomal breakage) dương tính
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Ghép tế bào gốc tạo máu

Bệnh nhi này nghĩ nhiều bị **thiếu máu Fanconi** (Fanconi anemia - FA), là nguyên nhân bẩm sinh thường gặp nhất gây thiếu máu bất sản (ie, **suy tuỷ, giảm ba dòng tế bào máu**). FA điển hình là một rối loạn di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường do **khiếm khuyết sửa chữa DNA**. DNA tổn thương, mất ổn định làm suy giảm khả năng sản xuất tế bào gốc tạo máu bình thường, bên cạnh đó cũng có thể tăng nguy cơ ung thư (eg, leukemia).

Bệnh nhân thường có biểu hiện bệnh từ thời thơ ấu với các triệu chứng giảm tiểu cầu (eg, chảy máu, bầm), như ca này, sau đó là giảm bạch cầu (eg, nhiễm trùng) và thiếu máu (eg, mệt mỏi) tiến triển dần theo thời gian. Thường là thiếu máu hồng cầu to do quá trình tổng hợp hồng cầu bào thai (fetal erythropoiesis) xuất hiện trong những giai đoạn stress tạo máu mạn tính (chronic hematopoietic stress). Ngoài ra, một số đặc điểm đặc trưng khác của FA bao gồm **tâm vóc thấp**, tăng hoặc **giảm sắc tố da**, mất hoặc **thiếu sản ngón tay cái**, như trên bệnh nhi này. Các bất thường bàn tay khác có thể bao gồm dị tật thừa ngón hoặc mô cái phẳng.

Chẩn đoán FA bằng xét nghiệm kiểm chứng sự đứt gãy nhiễm sắc thể sau khi DNA phoi nhiễm với các tác nhân tạo liên kết chéo giữa 2 mạch (interstrand crosslinking agents). Điều trị tận gốc là ghép tế bào gốc tạo máu.

(Lựa chọn A) Benzene – có trong các dung môi, chất đánh bóng, và xăng – là một chất hoá học công nghiệp có thể gây đứt gãy nhiễm sắc thể và thiếu máu bất sản. Tuy nhiên, các triệu chứng ở ngón tay cái và da của bệnh nhi này gợi ý nhiều đến FA.

(Lựa chọn B) Thiếu cobalamin (vitamin B12) biểu hiện thiếu máu hồng cầu to và thường do thiếu máu ác tính hoặc chế độ ăn không đủ đáp ứng, cả hai nguyên nhân đều rất hiếm gặp ở trẻ em.

(Lựa chọn C) Nhiễm trùng bẩm sinh (eg, toxoplasmosis, rubella, cytomegalovirus) có thể dẫn đến dị hình, các bệnh lý chu sinh (eg, chậm tăng trưởng) và tử vong nhưng không gây giảm ba dòng tế bào máu mạn tính.

(Lựa chọn E) Thiếu glucose-6-phosphate dehydrogenase là một tình trạng thiếu men hồng cầu gây thiếu máu. Các tác nhân oxi hoá (oxidant stress) (eg, sulfonamides, đậu fava, nhiễm trùng) trên những bệnh nhân thiếu G6PD có thể dẫn đến đột tán huyết nhưng không gây giảm bạch cầu hay giảm tiểu cầu.

(Lựa chọn F) Một số ít bệnh nhân u tuyến ức (eg, thymoma) có tình trạng bất sản hồng cầu, nhưng bạch cầu và tiểu cầu trong giới hạn bình thường. U tuyến ức cũng hiếm gặp ở trẻ em.

Tóm tắt: *Thiếu máu Fanconi là nguyên nhân gây suy tuỷ thường gặp nhất do khiếm khuyết sửa chữa DNA. Ngoài giảm ba dòng tế bào máu, các đặc điểm đặc trưng khác bao gồm tâm vóc thấp, dị dạng ngón tay cái và sắc tố da bất thường.*

Câu 133: Bé gái 3 tuổi được người trông trẻ đưa đến phòng cấp cứu vì bỏng. Người trông trẻ nói rằng cô đang tắm cho đứa bé thì bé mờ vòi nước nóng. Em bắt đầu khóc và được nhanh chóng bế ra khỏi nước. Em sống cùng bố mẹ, cả hai đều đang ở cơ quan, và cô trông trẻ này đã chăm sóc em từ 6 tháng nay. Thăm khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi tỉnh táo, khóc không ngừng và đau nhiều. Lưng, mông, và chân có những mảng da đỏ bong vảy và phồng rộp. Trên bệnh cảnh này, đặc điểm bỏng nào sau đây gợi ý nhiều nhất đến **bạo hành trẻ em?**

G. Bỏng phân bố không đối xứng

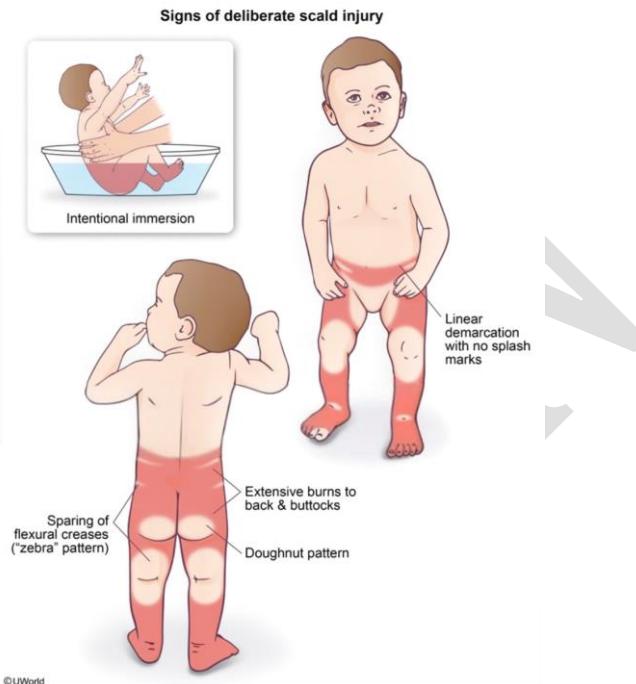
H. Độ sâu bỏng không đồng nhất

I. Vết bỏng giới hạn không rõ

J. Dấu bỏng bắn nước (splash marks)

K. Vết bỏng không hiện diện ở các nếp gấp da (sparing of flexural creases)

Đáp án: E



Vết thương bỏng nước là loại bỏng thường gặp nhất ở trẻ em. **Bạo hành trẻ em** có thể là nguyên nhân của vết thương bỏng nước và nên được nghĩ tới trong tất cả các trường hợp. Bỏng ngâm nước (immersion burns) có chủ ý thường vị trí ở mông, lưng và chân nếu trẻ bị bế vào bồn nước nóng. Các **vết bỏng** này thường **không hiện diện ở nếp gấp da** do cổ chân, đầu gối và hông của trẻ gấp lại khi bị bế vào nước nóng. Phân bố bỏng kiểu mang găng mang vớ với **giới hạn rõ** (sharp line of demarcation) và **độ sâu bỏng đồng nhất** cũng có thể có nếu tay hoặc chân trẻ bị ép đưa vào nước nóng. **Không hiện diện dấu bỏng bắn nước** cũng thường gặp trong tình huống này.

Dấu hiệu nhận biết trẻ bị lạm dụng khác có thể gặp là người chăm sóc khai bệnh sử vết thương không nhắt quát hoặc không tương đồng với triệu chứng thực thể lâm sàng (eg, bỏng do đổ nước nóng nhưng không có dấu bỏng bắn nước). Chậm trễ đưa trẻ đi điều trị cũng nên bị nghi ngờ là bạo hành trẻ em. Nếu một nhân viên y tế nghi ngờ trẻ bị bạo hành hoặc bị bỏ mặc, nên thông báo cho cơ quan dịch vụ trẻ em địa phương ngay lập tức.

(Lựa chọn A, B, C và D) Vết thương bỏng nước không chủ ý thường có dấu bỏng bắn nước, độ sâu bỏng không đồng nhất, vết bỏng giới hạn không rõ và không đối xứng. Vết thương bỏng

nước không chủ ý phổ biến nhất ở trẻ nhỏ gặp trong tình huống nước nóng đổ xuống từ trên cao, hậu quả là bỏng mặt, thân trên, chi trên và thân trước.

Tóm tắt: *Bạo hành trẻ em trong tình huống vết thương bỏng nước có chủ ý đặc trưng với vết bỏng giới hạn rõ, độ sâu đồng nhất, không có dấu bỏng bắn nước và không hiện diện vết bỏng ở các nếp gấp da.*

Câu 134: Bệnh nhân nam 14 tuổi đến phòng khám vì đau, ngứa, và chảy dịch tai phải một tuần qua. Bệnh nhân không có triệu chứng cảm lạnh, mất thính lực, chóng mặt hay ù tai. Cậu bé vừa trở về sau chuyến đi nghỉ 2 tuần tại một căn nhà ven hồ từ ngày hôm qua, bệnh nhân đi bơi và câu cá mỗi ngày ở đó. Nhiệt độ 37.1 độ C (98.8 độ F), huyết áp 110/70 mg Hg, mạch 75/phút. Bệnh nhân đau khi bác sĩ kéo vành tai trong lúc soi tai. Ống tai sưng đỏ, có mủ đóng vảy khô. Màng nhĩ có hình dạng và di động bình thường. Tai trái bình thường. Niêm mạc mũi và miệng - họng bình thường, không ghi nhận ban hay sang thương da. Tác nhân nào dưới đây có khả năng gây nên bệnh cảnh này nhất?

- K. *Aspergillus fumigatus*
- L. *Candida albicans*
- M. *Haemophilus influenzae* typ b
- N. *Moraxella catarrhalis*
- O. *Mucor circinelloides*
- P. *Haemophilus influenzae* không phân định typ
- Q. *Pseudomonas aeruginosa*
- R. *Streptococcus pneumoniae*

Đáp án: G

Viêm tai ngoài	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Phơi nhiễm với nước• Chấn thương (eg, tắm bông, xông tai bằng nến (ear candling))• Các vật dụng ngoài (eg, máy trợ thính, tai nghe)• Các vấn đề da liễu (eg, chàm, viêm da tiếp xúc)
Vi sinh vật	<ul style="list-style-type: none">• <i>Pseudomonas aeruginosa</i>• <i>Staphylococcus aureus</i>
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau tai, ngứa, chảy dịch, mất thính lực• Đau khi tác động lên vành tai• Ống tai sưng đỏ, đóng vảy• Màng nhĩ bình thường (trong, không viêm, không dịch tai giữa)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Kháng sinh ngoài da (eg, fluoroquinolone) ± glucocorticoid tại chỗ• Cân nhắc nhét bắc tai để thuốc thẩm tốt hơn

Bệnh nhân trên bị **viêm tai ngoài** ("swimmer's ear"), triệu chứng gồm đau tai, sưng, đỏ và chảy mủ. Viêm tai ngoài có thể gặp ở người trưởng thành nhưng phổ biến hơn ở **trẻ em và thanh thiếu niên**.

Viêm tai ngoài thường xảy ra sau khi đi bơi ở **các nguồn nước ngoài trời** (outdoor water sources) do thay đổi pH ống tai, da bị ngâm lâu trong nước, và vi khuẩn đi vào ống tai. Ráy tai (cerumen) bình thường axít nên có đặc tính kháng khuẩn; mất ráy tai do bơi hay vệ sinh tai quá mức tăng nguy cơ bị viêm tai ngoài. Các yếu tố làm gián đoạn hàng rào da (eg, chàm,

vẩy nến, chấn thương), đeo các vật dụng (eg, tai nghe, máy trợ thính) quá lâu hoặc nước bị tụ trong ống tai cũng làm tăng nguy cơ viêm tai ngoài.

Vi sinh vật gây viêm tai ngoài thường gặp nhất là **Pseudomonas aeruginosa** – có thể phát triển trong môi trường nước. Phác đồ điều trị theo kinh nghiệm cho *P aeruginosa* bao gồm kháng sinh kháng pseudomonas (eg, fluroquinolone nhỏ tai). *Staphylococcus aureus* cũng khá phổ biến, kháng sinh kháng pseudomonas thường phủ được cả loại vi khuẩn này.

(Lựa chọn A và B) Viêm tai do nấm (otomycosis – viêm ống tai ngoài do nấm), có thể do tác nhân *Aspergillus fumigatus* hoặc *Candida albicans*. Bệnh này ít phổ biến nhưng có thể mắc sau khi điều trị khỏi viêm tai nhiễm khuẩn hoặc do vật dụng mang mầm bệnh (eg, máy trợ thính). Thông thường, viêm ống tai ngoài do nấm biểu hiện viêm ít hơn viêm tai nhiễm khuẩn và khởi phát âm thầm hơn với một tác nhân dai dẳng hay tái đi tái lại. Viêm tai do nấm đôi khi có vảy nấm trắng (white fungal debris) cùng với nấm thể quả (fruiting body) hoặc bào tử nấm.

(Lựa chọn C) *Haemophilus influenzae* typ b (Hib) – một loại vi khuẩn có vỏ, là nguyên nhân của nhiều nhiễm khuẩn xâm lấn nghiêm trọng (eg, viêm nắp thanh môn, viêm màng não, nhiễm trùng huyết) nhưng hiếm gặp ở những nơi có chương trình tiêm chủng mạnh mẽ.

(Lựa chọn D, F và H) *H influenzae* không phân định typ (không có vỏ) không chịu ảnh hưởng bởi vaccine Hib và thường gây nên các nhiễm khuẩn ít xâm lấn hơn. *H influenzae* cùng với *Moraxella catarrhalis* và *Streptococcus pneumoniae* là các tác nhân thường gặp gây viêm tai giữa cấp tính, ít nghĩ trên bệnh nhân này vì màng nhĩ bình thường.

(Lựa chọn E) Chủng nấm *Mucor* là tác nhân của viêm xoang nhiễm nấm xâm lấn. Một loại bệnh nhiễm trùng nguy cơ tử vong cao gặp trên những bệnh nhân suy giảm miễn dịch. Bệnh có thể tiến triển nhanh xâm lấn tới nhĩ cầu hoặc não. Vảy đen (black eschar) bong ra từ mô hoại tử có thể thấy trên xoăn mũi khi khám lâm sàng.

Tóm tắt: *Viêm tai ngoài ("swimmer's ear") đặc trưng bởi các triệu chứng đau, sưng đỏ và chảy dịch; thường xảy ra sau khi đi bơi. Mất ráy tai, chấn thương, và các vật dụng đeo trên tai có thể làm tăng nguy cơ viêm tai ngoài. Tác nhân thường gặp nhất là Pseudomonas aeruginosa.*

Câu 135: Bé trai 2 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khó thở khởi phát 6 giờ trước. Bệnh nhi sổ mũi, nghẹt mũi và ho khan "ăng ăng" một ngày qua. Nhiệt độ 37.7°C (99.9 độ F), huyết áp 92/64 mm Hg, mạch 122/phút, nhịp thở 30/phút. Độ bão hòa oxy mao mạch 99%/khí trời. Bệnh nhi có tiếng rít thanh quản thì hít vào khi khóc. Em được chẩn đoán viêm thanh khí quản, điều trị dexamethasone và được theo dõi trong khoa cấp cứu. 30 phút sau, độ bão hòa oxy mao mạch còn 96%/khí trời, nhịp thở 40/phút. Bệnh nhi có tiếng rít thanh quản cả khi nghỉ, thở rút lõm lồng ngực và co kéo cơ liên sườn. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. X quang ngực
- B. Đặt nội khí quản và thông khí cơ học
- C. Albuterol khí dung
- D. Recamic epinephrine khí dung
- E. Thở oxy qua mask

Đáp án: D

Viêm thanh khí quản (croup - laryngotracheitis)	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm virus á cúm ở thanh quản và khí quản
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> 6 tháng tuổi đến 3 tuổi Mùa thu/đầu mùa đông
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tiếng rít thanh quản thì hít vào Ho ăng ẳng (barking cough) Khàn tiếng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Nhẹ (không có tiếng rít thanh quản khi nghỉ): xông không khí ẩm (humidified air) ± corticosteroids Trung bình/nặng (có tiếng rít thanh quản khi nghỉ): corticosteroids + epinephrine khí dung
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> Rửa tay Khử khuẩn bề mặt Thông khí thích hợp

Viêm thanh khí quản (croup) là một bệnh do virus gây nên tình trạng viêm ở thanh quản và khí quản, dẫn đến phù nề và hẹp dưới thanh môn. Bệnh cảnh điển hình gồm ho ăng ẳng (barky, seal-like cough) và tiếng rít thanh quản thì hít vào. Các trường hợp nhẹ (không có tiếng rít thanh quản khi nghỉ) được điều trị một liều **corticosteroids** duy nhất (eg, dexamethasone) để giảm phù nề đường thở.

Tiếng rít thanh quản khi nghỉ (viêm thanh khí quản mức độ nặng), như bệnh nhi này, có thể gặp trong những trường hợp phù nề và tắc nghẽn đường thở tiến triển; bệnh nhân cần được điều trị với **epinephrine khí dung** cùng với corticosteroids. Epinephrine khí dung làm co các tiểu động mạch ở niêm mạc đường hô hấp trên; bên cạnh đó cũng làm thay áp lực thuỷ tĩnh mao mạch, dẫn đến giảm phù nề và xuất tiết trong đường thở. Sau khi được chỉ định thuốc, bệnh nhân nên được theo dõi 4 giờ vì triệu chứng có thể tái phát. Những bệnh nhân cần nhiều liều epinephrine khí dung thường phải nhập viện theo dõi.

Đặt nội khí quản và thông khí cơ học chỉ nên được chỉ định khi thất bại điều trị với corticosteroids và epinephrine khí dung và/hoặc có dấu hiệu kiệt quệ hô hấp (eg, thay đổi tri giác, thở gắng sức kèm đi) (**Lựa chọn B**).

(**Lựa chọn A**) **Dấu tháp chuông** (steeple sign) trên x quang giúp xác định viêm thanh khí quản khi chưa thể chẩn đoán chắc chắn trên lâm sàng. Tuy nhiên, viêm thanh khí quản trên bệnh nhi này rất điển hình, chỉ định hình ảnh học sẽ làm chậm trễ can thiệp tình trạng suy hô hấp của bệnh nhi.

(**Lựa chọn C**) Albuterol khí dung là điều trị hàng đầu trong đợt cấp hen nhở tác động đồng vận beta (giãn phế quản) giúp giảm co thắt đường thở dưới. Albuterol không giảm phù nề dưới thanh môn, không có vai trò trong điều trị viêm thanh khí quản.

(**Lựa chọn E**) Cung cấp oxy có thể cải thiện thiếu oxy máu (hypoxemia) (độ bão hòa oxy <92%), nhưng bệnh nhi này chưa thiếu oxy máu và thở oxy cũng không giải quyết được tình trạng phù nề họng thanh môn.

Tóm tắt: *Viêm thanh khí quản – một tình trạng nhiễm virus gây phù nề và hẹp dưới thanh môn, biểu hiện bởi các triệu chứng ho ăng ẳng và tiếng rít thanh quản thì hít vào. Bệnh nhân có tiếng rít thanh quản thì hít vào khi nghỉ cần được điều trị corticosteroids và epinephrine khí dung.*

Câu 136: Bé trai 1 tuổi nhập khoa hồi sức tích cực vì suy hô hấp nặng, thiếu oxy mô cần đặt nội khí quản và thông khí cơ học. Tiền sử ghi nhận 2 đợt viêm phổi, nấm miệng mạn tính và được đặt ống thông màng nhĩ vì viêm tai giữa tái đi tái lại. Em chưa được tiêm ngừa đầy đủ vì tình trạng bệnh lý lúc khám định kỳ. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 2th. Khám lâm sàng ghi nhận ran nổ lan toả 2 phế trường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

WBC	9000/mm ³
-----	----------------------

Lymphocytes	5%
-------------	----

CD19+	thấp
-------	------

CD3+	không có
------	----------

Xét nghiệm miễn dịch

Kháng thể HIV-1	âm tính
-----------------	---------

Immunoglobulins	
-----------------	--

IgG	220 mg/dL
-----	-----------

IgA	45 mg/dL
-----	----------

IgM	18 mg/dL
-----	----------

Lựa chọn điều trị lâu dài phù hợp nhất cho bệnh nhi là gì?

- A. Liệu pháp kháng virus
- B. Kháng sinh phổ rộng
- C. Tiêm ngừa bổ sung đầy đủ
- D. Truyền tĩnh mạch immunoglobulin
- E. Ghép tế bào gốc

Đáp án: E

Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng (severe combined immunodeficiency)	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Khiếm khuyết gen dẫn đến thất bại phát triển tế bào T • Tế bào B mất chức năng do không có tế bào T
Di truyền	<ul style="list-style-type: none"> • Di truyền lặn liên kết nhiễm sắc thể X • Di truyền lặn nhiễm sắc thể thường
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm trùng tái đi tái lại, nhiễm virus nặng, nhiễm nấm, hoặc nhiễm trùng cơ hội (ie, <i>Pneumocystis</i>) • Chậm lớn • Tiêu chảy mạn tính
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Ghép tế bào gốc

Bệnh nhi này mắc các bệnh nhiễm trùng nặng tái đi tái lại, chậm lớn, và giảm bạch cầu (CD19+ = tế bào B, CD3+ = tế bào T). Những biểu hiện này phù hợp với tình trạng **suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng** (SCID). SCID là tình trạng suy giảm miễn dịch nguyên phát trầm trọng do khiếm khuyết một hoặc nhiều gen dẫn đến thất bại **phát triển tế bào T**. Không có

miễn dịch tế bào, bệnh nhân SCID có nguy cơ cao mắc các nhiễm trùng do virus, nấm (eg, *Candida* [thrush]), và các tác nhân nhiễm trùng cơ hội (eg, *Pneumocystic jirovecii*). Mất sự hỗ trợ của tế bào T cũng làm tế bào B mất chức năng (ie, giảm miễn dịch đích thể), hậu quả là mắc các nhiễm khuẩn xoang-phổi tái đi tái lại (eg, viêm phổi, viêm tai giữa). Ngoài nhiễm trùng, chậm lớn và tiêu chảy mạn tính thời kỳ sơ sinh cũng thường có trong bệnh cảnh SCID.

Ghép tế bào gốc là phương pháp điều trị triệt để duy nhất và nên được bắt đầu càng sớm càng tốt. Thay thế tế bào T lỗi chưa trưởng thành bằng tế bào gốc tạo máu bình thường giúp phát triển hệ thống miễn dịch có chức năng. Bệnh nhi SCID thường tử vong sớm trong thời thơ ấu nếu không được ghép tế bào gốc.

(Lựa chọn A) Liệu pháp kháng virus dùng trong điều trị bệnh nhân nhiễm HIV. Bệnh cảnh nhiễm HIV chu sinh có thể tương tự như SCID (eg, nhiễm trùng nặng tái đi tái lại, chậm lớn, giảm bạch cầu), nhưng xét nghiệm HIV của bệnh nhi trên là âm tính.

(Lựa chọn B và D) Truyền tĩnh mạch immunoglobulin và liệu pháp kháng sinh phổ rộng là những lựa chọn điều trị ngắn hạn cho SCID trong khi chờ ghép tế bào gốc. Truyền immunoglobulin có thể được dùng như một liệu pháp điều trị lâu dài trong hội chứng suy giảm miễn dịch đích thể (humoral immunodeficiency syndromes) (eg, bệnh không gammaglobulin máu liên kết nhiễm sắc thể X – X-linked agammaglobulinemia, suy giảm miễn dịch đa dạng thông thường – common variable immunodeficiency).

(Lựa chọn C) Vaccine sống giảm độc lực (eg, sởi-quai bị-rubella, thuỷ đậu) là chống chỉ định trong SCID vì có thể gây ra các bệnh lý nặng hoặc tử vong. Vaccine bất hoạt không chống chỉ định nhưng cũng không tạo được miễn dịch bảo vệ do đáp ứng miễn dịch đích thể kém.

Tóm tắt: Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng biểu hiện trong thời kỳ sơ sinh với các nhiễm trùng nặng, chậm lớn và tiêu chảy mạn tính. Chẩn đoán bằng sự vắng mặt của tế bào T và tế bào B mất chức năng. Điều trị ghép tế bào gốc khẩn cấp.

Câu 137: Một bệnh nhi nữ 4 tuổi được đưa tới khám vì tiêu buốt và đau vùng bụng dưới. Trẻ đã được huấn luyện đi vệ sinh được 1 năm nhưng tối hôm qua trẻ tiểu tiện không tự chủ. Tiền sử nhập viện do thiếu máu tan máu năm 2 tuổi. Xét nghiệm cho thấy mức glucose-6-phosphate dehydrogenase ở người thấp. Kể từ đó, trẻ không mắc thêm biến chứng huyết học nào khác. Thăm khám thấy ấn đau nhẹ vùng trên mu nhưng không đau hổ sùn thắt lưng. Không phát hiện dấu hiệu bệnh lý nào khác. Kết quả xét nghiệm:

Phân tích nước tiểu		
	Leukocyte esterase	Dương tính
	Nitrites	Dương tính
	Vi khuẩn	Nhiều

Kháng sinh nào dưới đây không nên dùng ở bệnh nhân này?

- A. Amoxicillin - clavulanate
- B. Cefixime
- C. Cefpodoxime
- D. Cephalexin
- E. Nitrofurantoin

Đáp án: E

Thuốc kích hoạt tan máu trong bệnh thiếu G6PD	
Không dùng	<ul style="list-style-type: none">Diaminodiphenyl sulfone (dapsone)Isobutyl nitriteNitrofurantoinPrimaquineRasburicase
Cẩn trọng	<ul style="list-style-type: none">AcetaminophenAcetylsalicylic acid (Aspirin)ChloramphenicolChloroquineColchicineDiphenhydramine (Benadryl)GlyburideIsoniazidL-dopaQuinineSulfamethoxazoleTrimethoprimVitamin K

G6PD = glucose-6-phosphate dehydrogenase

Triệu chứng dai buốt, đau bụng dưới, tiêu tiện không tự chủ và kết quả phân tích nước tiểu ở bệnh nhân này gợi ý một nhiễm trùng tiểu, và được chỉ định điều trị kháng sinh. Tuy nhiên, trẻ còn có tình trạng thiếu hụt G6PD dựa trên tiền sử nhập viện trước đó vì thiếu máu tan máu với ngưỡng nền G6PD thấp. Thiếu G6PD là một rối loạn di truyền liên quan tới các đợt tan máu khi mất cân bằng oxy hóa (oxidative stress). Ở những bệnh nhân này, các thuốc có hoạt tính oxy hóa như nitrofurantoin đặc biệt dễ gây tan máu và cần phải tránh. Các tác nhân oxy hóa khác bao gồm nhiễm khuẩn (bạch cầu giải phóng các chất chuyển hóa oxy hóa cao) và đậu tằm (chuyển hóa thành hợp chất oxy hóa cao).

Thiếu G6PD di truyền liên kết với NST giới tính X và chủ yếu ảnh hưởng tới bệnh nhân nam. Tuy nhiên, những bệnh nhân nữ có đột biến đồng hợp tử hoặc bất hoạt NST X trong kiểu gen dị hợp tử (biểu hiện quá mức hồng cầu từ NST X đột biến) cũng có thể biểu hiện bệnh.

Lựa chọn A, B, C và D. Các thuốc nhóm penicillin (eg, amoxicillin) và cephalosporins (eg, cefixime, cefpodoxime, cephalexin) thường an toàn khi sử dụng ở bệnh nhân thiếu G6PD.

Tóm tắt: Thiếu G6PD là một rối loạn liên kết với NST X đi kèm với các đợt tan máu khi có mất cân bằng oxy hóa (oxidative stress). Để dự phòng tan máu, nên tránh sử dụng các thuốc oxi hóa như nitrofurantoin.

Câu 138: Trẻ nam 7 tuổi được đưa tới phòng cấp cứu vì mệt mỏi. Một tuần trước, cậu bé xuất hiện đau bụng, nôn và tiêu chảy. Một vài ngày sau đó, trẻ đã ngoài phân máu thấy rõ, nhưng tự hết. Trẻ đã cảm thấy khỏe hơn cho tới hôm nay thì mẹ thấy em không muốn ra khỏi giường. Mặc dù uống đủ nước, đứa trẻ đã không đi tiểu trong 24 giờ. Nhiều thành viên trong gia đình có triệu chứng tiêu hóa tương tự sau buổi ăn chung tuần trước, nhưng đều đã khỏi. Thăm khám thấy cung mạc vàng, phù chân 2+. Bất

Đã chú thích [m1]: Giống như là trình diện kháng nguyên cho kháng thể i

Đã chú thích [TPN2]: Overexpression of erythrocytes with the mutated X-chromosome

thường xét nghiệm nào dưới đây có khả năng liên quan tới tình trạng ở bệnh nhân này nhất?

- A. Giảm nồng độ ferritin
- B. Giảm số lượng tiểu cầu
- C. Giảm số lượng hồng cầu lười
- D. Tăng PT
- E. Tăng haptoglobin huyết tương
- F. Test Coombs trực tiếp dương tính

Đáp án: B

Hội chứng tan máu ure huyết cao	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• Bắt đầu với sự xâm nhập của độc tố Shiga (Escherichia coli typ huyết thanh O157:H7)• Tổn thương mạch máu & hình thành vi huyết khối
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Bắt đầu bằng tiêu chảy phân máu trước đó• Mệt mỏi, nhợt nhạt• Bầm tím, nốt xuất huyết• Thiếu niệu, phù
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">• Thiếu máu tan máu (mảnh vỡ hồng cầu, ↑ bilirubin)• Giảm tiểu cầu• Tổn thương thận cấp (↑ BUN, ↑ creatinin)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Điều chỉnh dịch & điện giải• Truyền máu• Lọc máu

BUN = lượng nitơ trong ure máu

Bệnh nhân mệt mỏi, phù và vô niệu sau một đợt tiêu chảy phân máu, những triệu chứng này gợi ý đến hội chứng tan máu ure huyết cao (HUS). HUS thường xảy ra sau nhiễm trùng do chủng vi khuẩn *Escherichia coli* sinh độc tố Shiga (typ huyết thanh O157:H7). Độc tố này xâm nhập và phá hủy lớp biểu mô ruột, gây đau bụng và đi ngoài phân máu, như thấy ở bệnh nhân này.

HUS thường biểu hiện khoảng 1 tuần sau đợt tiêu chảy với các dấu hiệu của thiếu máu (eg, mệt mỏi, xanh xao), giảm tiểu cầu (eg, bầm tím) và tổn thương thận cấp (eg, thiếu niệu, phù). Vỡ hồng cầu do vi huyết khối tiểu cầu dẫn tới thiếu máu tan máu vi mạch với mảnh vỡ hồng cầu trên phết máu ngoại vi. Tan máu được minh chứng bởi giảm haptoglobin và tăng bilirubin gián tiếp, có thể dẫn tới cung mạc vàng (như ở bệnh nhân này), cũng như vàng da (Lựa chọn E).

Điều trị HUS là điều trị hỗ trợ (eg, bù dịch/điện giải, truyền máu, lọc máu). Hầu hết bệnh nhân sẽ cải thiện trong vòng vài tuần.

Lựa chọn A. Giảm nồng độ ferritin gặp trong thiếu máu thiếu sắt (eg, xuất huyết tiêu hóa mạn tính), không có khả năng khi ở bệnh nhân này chỉ có tiêu chảy phân máu cấp tính đã tự khỏi. Bệnh nhân có HUS có nồng độ ferritin bình thường hoặc tăng vi ferritin là một chất phản ứng giai đoạn cấp, tăng lên trong viêm.

Đã chú thích [TPN3]: The shearing of red blood cells: xé rách hồng cầu

Lựa chọn C. Giảm số lượng hồng cầu lười trong bối cảnh thiếu máu gợi ý bất thường tuy xương (eg, úc chế do virus, thiếu máu do bất sản tuy, yếu tố ác tính). Hồng cầu lười tăng trong thiếu máu tan máu.

Lựa chọn D. Đông máu nội mạch lan tỏa thường xảy ra ở bệnh nhân bệnh nặng (eg, nhiễm khuẩn huyết) và đặc trưng với thiếu máu tan máu do bệnh lý vi mạch, giảm tiểu cầu và bất thường đông máu (ie, tăng PT). Bệnh này có khả năng bị HUS hơn, và trong HUS thì PT bình thường.

Lựa chọn F. Test Coombs trực tiếp dương tính ở bệnh nhân thiếu máu tan máu miễn dịch, có thể biểu hiện mệt mỏi và tăng bilirubin gián tiếp. Tuy nhiên, không gặp dấu hiệu của tổn thương thận cấp (eg, phù, vô niệu). Trong HUS, test Coombs trực tiếp âm tính vì hồng cầu bị phá hủy cơ học.

Tóm tắt: *Hội chứng tan máu ure huyết, thường gặp ở chủng Escherichia coli sinh độc tố Shiga (typ huyết thanh O157:H7), đặc trưng với thiếu máu tan máu do bệnh lý vi mạch, giảm tiểu cầu và tổn thương thận cấp.*

Câu 139: Một trẻ nam 4 tuần tuổi tới khám vì thay đổi trong vấn đề đại tiện. Bệnh nhi sinh đủ tháng và từ khi sinh, trẻ đại tiện sau mỗi lần cho ăn. Tuy nhiên, tuần qua, trẻ chỉ đi ngoài 1-2 lần hàng ngày, và phân nhạt màu. Bố mẹ để ý thấy mắt bé vàng tăng dần trong vài tuần qua. Trẻ được được bú sữa mẹ hoàn toàn, cân nặng ở bách phân vị thứ 25. Không có tiền sử sử dụng thuốc. Nhiệt độ 37.1°C (98.8°F). Thăm khám thấy trẻ trông khỏe mạnh, vàng mắt và vàng da mặt và ngực. Bụng mềm và nhu động ruột bình thường. Gan to. Không có bất thường nào khác. Bilirubin toàn phần là 12.5mg/dL. Siêu âm bụng thấy gan to nhưng không thấy túi mật. Kết quả xét nghiệm nào dưới đây phù hợp nhất ở bệnh nhân này?

Đã chú thích [m4]: Tổ hợp phím Ctrl Shift + để viết ký hiệu ở trên cao, Ctrl Shift không để viết dưới thấp, còn nếu không thì hãy ghi rõ là "độ" nhé ☺

	Bilirubin trực tiếp	Gamma-glutamyl transpeptidase	Số lượng hồng cầu lười
A.	↑	↑	Bình thường
B.	↑	↑	↓
C.	↑	Bình thường	Bình thường
D.	Bình thường	Bình thường	↑
E.	Bình thường	Bình thường	Bình thường

Đáp án: A

Thiếu sản đường mật bẩm sinh	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none">Xơ hóa đường mật ngoài gan
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Không có triệu chứng ngay sau sinhTrẻ 2-8 tuần tuổi: Vàng da, tiểu sạm, phân nhạt màu, gan to
Đánh giá xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">Tăng bilirubin gián tiếpSiêu âm: Không thấy hoặc bất thường túi mật và/hoặc ống mật chủSinh thiết gan: tăng sinh đường mật trong gan, phù <u>hệ cửa</u>, xơ hóaChụp đường mật trong mổ (tiêu chuẩn vàng): tắc mật

Đã chú thích [TPN5]: Portal tract

Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Phẫu thuật mở thông gan - hệ cửa - ruột (phẫu thuật Kasai) Ghép gan
-----------------	--

Trẻ này có những triệu chứng liên quan tới teo đường mật bẩm sinh, một rối loạn sơ sinh đặc trưng bởi sự xơ hóa tiến triển và mất dần (obliteration) đường mật ngoài gan. Tế bào gan tạo ra bilirubin liên hợp nhưng không thể đưa qua được các ống dẫn bị xơ hóa, dẫn tới ứ mật. Trẻ bị bệnh thường xuất hiện vàng da và gan to ở 2-8 tuần tuổi. Giảm bài xuất mật vào ruột cũng dẫn tới phân nhạt màu. Không điều trị bệnh có thể dẫn tới lách to do xơ gan tiến triển và tăng áp lực tĩnh mạch cửa.

Xét nghiệm cho thấy tăng bilirubin trực tiếp và toàn phần. Phá hủy đường mật dẫn tới tăng gamma-glutamyl transpeptidase (GGT) và alkaline phosphatase; aminotransferase thường không tăng hoặc tăng nhẹ. Số lượng hồng cầu lười bình thường do không có tan máu.

Siêu âm ổ bụng có thể thấy dấu hiệu dây chằng tam giác (phản dây xơ phía trên cửa gan) hoặc túi mật nhỏ hay không thấy túi mật, đặc biệt gợi ý tới teo đường mật. Chẩn đoán xác định bằng chụp đường mật trong mổ hoặc sinh thiết gan.

Nếu chẩn đoán teo đường mật, phẫu thuật mở thông gan - hệ cửa - ruột (phẫu thuật Kasai) được thực hiện để tái lập dòng chảy mật vào ruột non. Tuy nhiên, hầu hết trẻ em có teo đường mật cuối cùng vẫn cần ghép gan.

Lựa chọn B. Hội chứng thực bào máu (HLH) là một tình trạng viêm hệ thống biểu hiện với tăng bilirubin trực tiếp và GGT (do ứ mật), giảm tế bào máu và giảm hồng cầu lười (do suy tủy). Trái ngược với bệnh nhân này, trẻ nhũ nhi mắc HLH có túi mật bình thường, thường không sốt và trông ốm yếu.

Lựa chọn C. Một số nguyên nhân hiếm, di truyền của ứ mật, như ứ mật trong gan tiến triển có tính chất gia đình, gây tăng bilirubin trực tiếp với GGT bình thường. Mặc dù có triệu chứng tương tự thiếu sản đường mật (eg, vàng da, phân nhạt màu), không có túi mật thì gợi ý cao tới thiếu sản đường mật.

Lựa chọn D. Tăng hồng cầu lười ở trẻ vàng da và bilirubin trực tiếp bình thường gợi ý tới tan máu. Tuy nhiên, phân nhạt màu và không có túi mật cho thấy teo đường mật hợp lý hơn.

Lựa chọn E. Vàng da sữa mẹ do nồng độ beta-glucuronidase cao trong sữa mẹ, chất này làm phân tách bilirubin trong ruột và làm tăng chu trình gan ruột. Trẻ mắc bệnh có tăng bilirubin gián tiếp và GGT bình thường. Không như trong trường hợp này, vàng da sữa mẹ đạt đỉnh vào tuần thứ 2 và không có phân nhạt màu hoặc không có túi mật.

Tóm tắt: Thiếu sản đường mật là một rối loạn ở trẻ sơ sinh trong đó đường mật ngoài gan bị xơ hóa tiến triển. Bệnh nhân có vàng da, phân vàng nhạt, túi mật nhỏ hoặc không có túi mật. Xét nghiệm bao gồm tăng bilirubin trực tiếp, số lượng hồng cầu lười bình thường và tăng gamma-glutamyl transpeptidase.

Câu 140: Một trẻ nam 15 tuổi tiền sử khỏe mạnh tới khám vì suy giảm kết quả học tập và thay đổi hành vi. Người mẹ nói rằng bệnh nhân từng đạt điểm A trong tất cả các môn nhưng 3 tháng nay khó theo kịp kiến thức ở lớp. Cậu bé có tâm trạng ủ rũ và cáu gắt. Người mẹ nói, "Tôi thấy cháu nói chuyện với bức tường, nhưng khi tôi hỏi cháu

về việc này, cháu bảo tôi đừng có xía vào chuyện của nó." Khi ở một mình, trẻ nghe thấy giọng nói nhưng không xác định được họ nói về điều gì. Dấu hiệu sinh tồn bình thường. Chỉ số tăng trưởng ở bách phân vị thứ 60. Thăm khám nổi bật với rối loạn vận ngôn và run tay, khám bụng và tim phổi bình thường. Khám tâm thần thấy cảm xúc cáu bẩn, giảm giao tiếp bằng mắt. Xét nghiệm thấy:

Công thức máu	
Hemoglobin	15.8 g/dL
Hematocrit	46%
Tiểu cầu	260000/mm ³
Bạch cầu	8200/mm ³
Hóa sinh máu	
Na	142 mEq/L
K	4 mEq/L
Creatinin	0.8 mg/dL
Đánh giá chức năng gan	
Bilirubin toàn phần	0.3 mg/dL
Alkaline phosphatase	20 U/L
Aspartate aminotransferase (SGOT)	212 U/L
Alanine aminotransferase (SGPT)	150 U/L
Gamma-glutamyl transpeptidase	20 U/L (bình thường 0-30) 2.9 µU/mL

Bước tiếp theo phù hợp nhất để chẩn đoán ở bệnh nhân này là gì?

- A. Nồng độ chì trong máu
- B. Nồng độ ceruloplasmin huyết tương
- C. Lượng transferrin bão hòa trong huyết tương
- D. Phân tích bộ ba lặp lại (Trinucleotide repeat expansion analysis)
- E. Nồng độ porphobilinogen nước tiểu
- F. Video điện não đồ

Đã chú thích [TPN6]:

Đáp án: B

Bệnh Wilson	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Đột biến gene lặp NST thường của ATP7B → tích lũy đồng trong gan → rò rỉ từ những tế bào gan tổn thương → tích tụ trong mô (eg, hạch nền, giác mạc)
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Gan: suy gan cấp, viêm gan mạn, xơ gan • Thần kinh: parkinson, rối loạn vận ngôn, rối loạn dáng đi • Tâm thần: trầm cảm, thay đổi tính cách, bệnh thần kinh
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • ↓ Ceruloplasmin & ↑ bài xuất đồng trong nước tiểu • Vòng Kayser-Fleischer khi khám đồng tử • ↑ lượng đồng trong sinh thiết gan
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Thải kim loại (eg, D-penicillamine, trientine) • Kẽm (can thiệp vào sự hấp thu đồng)

Sự khởi phát cấp tính của những triệu chứng tâm thần (eg, ảo thanh, hành vi kì quái) ở một đứa trẻ hoặc trẻ vị thành niên thường hiếm và thường không do bệnh lý tâm thần nguyên phát. Các nguyên nhân do thuốc và chất cấm phải được xem xét vì cách điều trị phải tập trung vào cả nguyên nhân gây bệnh và triệu chứng hệ quả. Triệu chứng tâm thần ở bệnh nhân này (cáu bắn, hành vi kì quái [ie, nói chuyện với tường], ảo thanh), cùng với các triệu chứng thần kinh (run tay, khó nói) và bất thường chức năng gan, liên quan tới bệnh Wilson.

Bệnh Wilson dẫn tới tích tụ đồng, phần lớn ở gan, não và đồng tử và thường biểu hiện các triệu chứng gan và tâm thần kinh ở tuổi nhỏ và dậy thì. Triệu chứng tâm thần có thể nhẹ (eg, thay đổi tính cách, giảm kết quả học tập, cáu bẳn) hoặc nặng nề hơn (eg, trầm cảm, điên, loạn thần). Trẻ cũng có thể biểu hiện trước đó, nhưng được quy cho thay đổi khi dậy thì hoặc các bệnh tâm thần nguyên phát, dẫn tới chậm điều trị. Nếu nghi ngờ bệnh Wilson, nồng độ ceruloplasmin, nên theo dõi bài xuất đồng trong nước tiểu 24h và soi đồng tử tìm vòng Kayser-Fleischer (đồng trong giác mạc).

Lựa chọn A. Ngộ độc chì có thể biểu hiện với trầm cảm, cáu bẳn, và suy giảm chức năng thần kinh. Tuy nhiên, những đặc điểm thông thường khác, bao gồm triệu chứng bụng (eg, đau bụng, táo bón), đau khớp, và thiếu máu không thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn C. Trong bệnh rối loạn sắc tố di truyền (hemochromatosis), nồng độ transferrin huyết tương tăng lên do quá tải sắt. Thường gặp tổn thương gan; tuy nhiên, bất thường chức năng tâm thần kinh không phổ biến. Những triệu chứng phổ biến khác bao gồm sắc tố da (Skin pigmentation), dai tháo đùi/đùi và đau khớp.

Lựa chọn D. Bệnh Huntington, gây ra bởi sự mở rộng của bộ ba lặp lại (trinucleotide repeat expansions), thường biểu hiện ở tuổi trung niên hơn là ở trẻ em, và liên quan tới khiếm khuyết vận động nổi bật, bao gồm múa giật và mất phối hợp vận động. Chức năng gan bất thường cũng không điển hình.

Lựa chọn E. Nồng độ porphobilinogen nước tiểu được sử dụng để chẩn đoán bệnh porphyria cấp tính gián đoạn, biểu hiện với các triệu chứng thần kinh. Tuy nhiên, bệnh thường gặp ở tuổi trung niên với các giai đoạn đau bụng và bệnh thần kinh ngoại biên.

Lựa chọn F. Co giật không kiểm soát có thể dẫn tới thay đổi tâm trạng và tính cách. Tuy nhiên rối loạn thần kinh ngoài co giật và sau cơn giật là không điển hình. Co giật không giải thích bất thường chức năng gan.

Tóm tắt: Bệnh Wilson thường biểu hiện ở trẻ nhỏ và tuổi dậy thì và nên nghi ngờ khi các triệu chứng tâm thần đi kèm với rối loạn chức năng thận kinh và/hoặc bất thường chức năng gan. Xét nghiệm bao gồm nồng độ ceruloplasmin, đo nồng độ đồng trong nước tiểu 24h, và khám đồng tử tìm vòng Kayser-Fleischer.

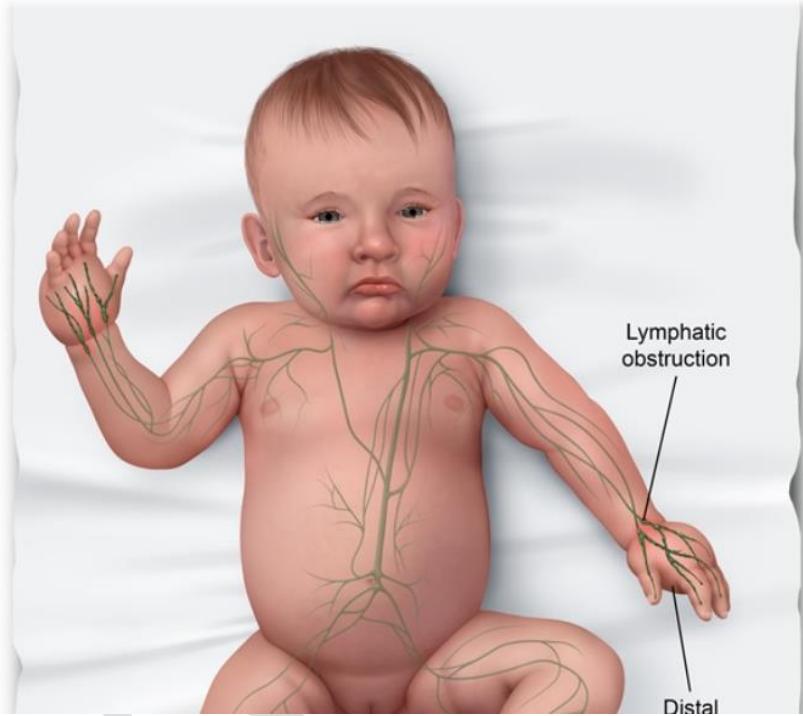
Câu 141: Trẻ 1 ngày tuổi được đánh giá ở đơn vị sơ sinh do sưng bàn tay và bàn chân. Trẻ sinh đủ tháng qua phẫu thuật cấp cứu vì mẹ bé mắc tiền sản giật có dấu nặng biến chứng phù phổi. Dấu hiệu sinh tồn của trẻ bình thường. Thăm khám thấy cổ ngắn, có màng; loạn sản móng; phù cứng bàn chân và cổ tay hai bên. Siêu âm bụng thấy thận vành móng ngựa. Lựa chọn nào dưới đây có khả năng là nguyên nhân gây phù ở bệnh nhân này nhất?

A. Tăng tính thẩm mao mạch

- B. Giảm tổng hợp albumin
- C. Giữ quá nhiều muối
- D. Tăng mất protein qua nước tiểu
- E. Thất trái giảm co bóp
- F. Loạn sản mạng lưới bạch mạch

Đáp án: F

Congenital lymphedema



Trẻ sơ sinh này có các đặc điểm lâm sàng (eg, cổ có màng, phù bàn chân và cổ tay, loạn sản móng, thận vành móng ngựa) phù hợp với hội chứng Turner (Turner syndrome - TS), một rối loạn di truyền gây ra do đột biến mất hoàn toàn hoặc một phần của 1 NST X. Triệu chứng sưng do phù bạch mạch bẩm sinh, xảy ra ở hơn một nửa số bệnh nhân có TS và là hậu quả của loạn sản mạng lưới bạch mạch. Hệ thống bạch mạch mất chức năng gây ra sự tích tụ dịch kẽ giàu protein ở bàn tay, bàn chân và cổ. Bít tắc nặng mạch bạch huyết có thể tạo thành nang bạch huyết ở cổ và gây phù thai.

Phù bạch huyết bẩm sinh thường biểu hiện phù cứng ngay sau sinh do nồng độ protein trong dịch kẽ cao. Trái lại, phù mềm trong suy gan (albumin thấp), hội chứng thận hư (tiểu protein) và suy tim sung huyết (tâm thất giảm co bóp) là do giảm nồng độ protein trong dịch kẽ (Lựa chọn B, D và E).

Lựa chọn A. Tiền sản giật có thể làm tăng phù chi trong thời kì mang thai do tăng tính thấm mao mạch, giảm albumin và bất thường chức năng thận; tuy nhiên, những cơ chế này không phải nguyên nhân chính gây phù bẩm sinh.

Lựa chọn C. Giữ muối xảy ra trong bệnh lý tim và thận. Thận vành móng ngựa có thể làm tăng nguy cơ nhiễm trùng niệu, nhưng chức năng thận thì bình thường. Hẹp eo động mạch chủ cũng gặp trong TS, và nếu nặng, có thể làm giảm tưới máu thận và dẫn đến suy thận. Tuy nhiên, ống động mạch chưa đóng mạch trong những ngày đầu đời giúp bảo vệ thận.

Tóm tắt: Đặc điểm đặc trưng của hội chứng Turner bao gồm cổ cổ màng, thận vành móng ngựa và loạn sản móng. Rồi loạn hình thành hệ bạch mạch gây phù bạch huyết bẩm sinh và biểu hiện phù cứng cổ tay và bàn chân ngay sau sinh.

Câu 142: Trẻ nữ 17 tuổi tới khám vì cảm giác tiểu nóng rát, bắt đầu từ 3 ngày trước. Hôm nay, em phát hiện có máu nhỏ giọt trên giấy vệ sinh sau khi đi tiểu. Bệnh nhân có quan hệ tình dục với 3 người đàn ông và không sử dụng bao cao su thường xuyên. Em vẫn có kinh nguyệt hàng tháng và có tiền sử điều trị viêm vùng chậu (PID) ngoại trú 1 năm trước. Gần đây, bệnh nhân đã uống một đợt kháng sinh điều trị viêm họng do liên cầu nhóm A. Chỉ số sinh tồn bình thường. Thăm khám thấy ấn đau vùng bụng dưới. Khám khung chậu thấy dịch cổ tử cung trong và di động cổ tử cung không đau. Phân tích nước tiểu thấy nitrite dương tính, leukocyte esterase dương tính và 50 bạch cầu/hpf. β -HCG trong nước tiểu âm tính. Lựa chọn nào có khả năng là nguyên nhân gây bệnh ở trẻ này nhất?

- A. *Candida albicans*
- B. *Chlamydia trachomatis*
- C. *Escherichia coli*
- D. *Pseudomonas aeruginosa*
- E. *Staphylococcus aureus*
- F. *Trichomonas vaginalis*

Đáp án: C

Đã chú thích [m7]: Đừng nhầm đáp án chứ!!!!

Nhiễm trùng tiểu	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• <i>Escherichia coli</i> (phổ biến nhất)• Nhiễm trùng ngược dòng
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Tiểu khó• Tiểu gấp & tiểu thường xuyên• Tiểu máu• Đau bụng vùng thắt lưng/ trên mu
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Tiểu mủ• Cấy nước tiểu thấy vi khuẩn
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Kháng sinh

Triệu chứng tiểu buốt và phân tích nước tiểu bất thường ở bệnh nhân này phù hợp với nhiễm trùng tiểu (UTI). Nhiễm trùng tiểu thường mắc phải khi vi khuẩn đường ruột, hay gặp nhất là *Escherichia coli*, đi vào lỗ âm đạo và đi lên niệu đạo tới bàng quang. Phụ nữ có nguy cơ nhiễm trùng tiểu cao hơn do niệu đạo ngắn hơn và khoảng cách giữa lỗ niệu đạo và hậu môn

nhỏ hơn. Hoạt động tình dục gần đây là yếu tố thuận lợi phổi biến vì vi khuẩn có thể xâm nhập trong khi giao hợp.

Triệu chứng phổi biến nhất đi kèm với UTI bao gồm cảm giác nóng rát khi đi tiểu, tiểu gấp, tiểu rắt và đau vùng trên mu; có thể gặp cả tiểu máu, như ở bệnh nhân này. Phân tích nước tiểu thấy tiểu mủ (ie, bạch cầu), leukocyte esterase dương tính (tạo ra bởi bạch cầu). Nitrites dương tính là đặc trưng của nhiễm khuẩn *Enterobacteriaceae* vì những chủng này có thể chuyển hóa nitrates nước tiểu thành nitrites. Cấy nước tiểu xác định sự có mặt của vi khuẩn.

Điều trị cần dùng kháng sinh vì viêm bàng quang không được chữa trị có thể lan tới niệu quản, tới thận dẫn tới viêm bể thận.

Lựa chọn A. *Candida albicans* có thể gây UTI ở bệnh nhân có các yếu tố thúc đẩy (eg, nhập viện, đái tháo đường, đặt catheter), không thấy ở bệnh nhân này. Viêm âm đạo âm hộ do *Candida* cũng có thể gây tiểu buốt đi kèm với dịch tiết âm đạo và ngứa. Nitrite nước tiểu không dương tính.

Lựa chọn B và F. *Chlamydia trachomatis* và *Trichomonas vaginalis* là các nhiễm trùng lây truyền qua đường sinh dục, thường biểu hiện dịch tiết âm đạo bất thường, không thấy ở bệnh nhân này (với dịch tiết cổ tử cung trong, phù hợp với sinh lý). Chlamydia có thể gây viêm niệu đạo; tuy nhiên, thường đi kèm với viêm cổ tử cung (eg, di động cổ tử cung đau) và Trichomonas thường gây dịch âm đạo có bọt.

Lựa chọn D. Trục khuẩn mủ xanh- *Pseudomonas aeruginosa* có thể là một nguyên nhân nhưng thường gây UTI phức tạp ở những bệnh nhân nhập viện đã đặt sonde tiểu. Ngoài ra, *P aeruginosa* không thường có nitrites trong nước tiểu.

Lựa chọn E. *Staphylococcus saprophyticus* có thể gây UTI ở phụ nữ trẻ, khỏe mạnh; tuy nhiên, UTI do *S aereus* ít gặp hơn và thường liên quan tới một đợt nhập viện gần đây hoặc đặt thông tiểu. Nitrites nước tiểu không gặp trong UTI do *S. aereus*.

Tóm tắt: Nhiễm trùng tiểu (UTI) thường gây ra nhất bởi Escherichia coli ngược dòng niệu đạo tới bàng quang. Phụ nữ thường mắc UTI biểu hiện tiểu buốt, tiểu máu và tiểu mủ sau quan hệ tình dục. Sự hiện diện của nitrites trong nước tiểu là đặc trưng cho nhiễm trùng Enterobacteriaceae.

Câu 143: Trẻ nam 2 tuổi được đưa tới khám vì sốt cao và phát ban kéo dài 6 ngày và khó thở 1 ngày. Ban bắt đầu từ mặt, lan xuống thân mình và chân tay. Trước khi phát ban, cậu bé có ho khan, chảy nước mắt, nước mũi và ngạt mũi. Gia đình trẻ sống ở một vùng nông thôn tại Zambia và tới Mỹ để thăm họ hàng. Trẻ không được tiêm phòng. Nhiệt độ 38,7°C, nhịp thở 44 l/phút. Thăm khám thấy ban đỏ dát sần khắp người trẻ, trừ lòng bàn chân và bàn tay. Nghe phổi thấy ran nổ hai bên. Trẻ được nhập viện. Lựa chọn nào dưới đây đã được chứng minh có thể làm giảm tỉ lệ bệnh tật và tử vong của bệnh nhân trên?

- A. Vitamin A
- B. Vitamin B6
- C. Vitamin B12
- D. Vitamin E
- G. Vitamin K

Đáp án: A

Virus sởi	
Đường lây truyền	<ul style="list-style-type: none">Lây qua không khí
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Tiền triệu (eg, ho, viêm kết mạc, sổ mũi, sốt, nốt Koplik)Ban dát sẵn: lan từ đầu xuống chân & li tâm, không có ở lòng bàn tay/bàn chân
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none">Vaccin sởi sống giảm độc lực
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Điều trị hỗ trợVitamin A cho những bệnh nhân nhập viện

Đã chú thích [TPN8]: Cephalocaudally: lan từ đầu xuống đít (肛))

Đứa trẻ này chưa được chủng ngừa có sốt cao và phát ban dạng sởi lan tỏa theo sau giai đoạn tiền triệu gồm ho, viêm kết mạc và sổ mũi. Những triệu chứng lâm sàng này phù hợp với bệnh sởi. Phát ban điển hình bắt đầu từ mặt và lan từ đầu xuống chân. Nó kéo dài khoảng 1 tuần, và các triệu chứng khác của bệnh nhân cải thiện khi ban mất đi.

Điều trị sởi thường chỉ là điều trị hỗ trợ. Tuy nhiên, bệnh nhân suy giảm miễn dịch, mang thai, ở các ngưỡng tuổi (eg, trẻ nhú nhì hoặc người già), hoặc người giảm vitamin A có nguy cơ cao bị biến chứng như viêm phổi, viêm não hoặc khiếm thị. Điều trị vitamin A làm giảm tỷ lệ bệnh tật và tử vong ở bệnh nhân có những triệu chứng nặng (eg, cần nhập viện) qua việc kích thích các tế bào sản xuất kháng thể và tái tạo tế bào biểu mô (eg, ở ruột, phổi và võng mạc).

Lựa chọn B. Thiếu vitamin B6 (pyridoxine) có thể dẫn tới suy giảm thần kinh (eg, lơ mơ, cáu bẳn, co giật), nứt da và niêm mạc (eg, viêm dạ dày, viêm môi)

Lựa chọn C. Thiếu vitamin B12 gây thiếu máu hồng cầu to và bạch cầu trung tính tăng phân cắt nhân (hypersegmented neutrophils).

Lựa chọn D. Thiếu vitamin E dẫn tới thiếu máu tan máu và bất thường thần kinh như thất điểu.

Lựa chọn E. Thiếu vitamin K gây bất thường đông máu, dẫn tới ban xuất huyết hoặc chảy máu niêm mạc và mô sâu.

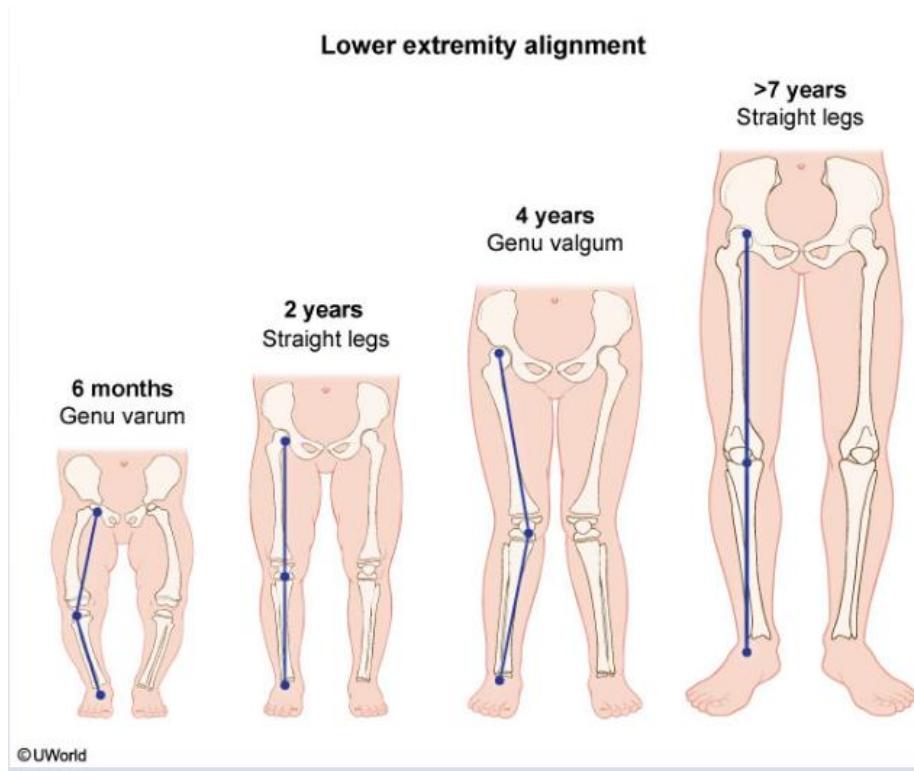
Tóm tắt: Điều trị sởi là điều trị hỗ trợ, tuy nhiên, vitamin A giúp làm giảm tỷ lệ mắc bệnh và tử vong ở trẻ em có triệu chứng nặng và nên được chỉ định cho bệnh nhân cần nhập viện.

Câu 144: Một bé trai 15 tháng tuổi được đưa đến phòng khám do chân vòng kiềng. Người mẹ nói chân đã luôn hơi cong từ trước, nhưng bây giờ tình trạng nặng hơn khi bé tập đi khoảng một tháng trước. Cậu bé có vẻ không có dấu hiệu bị đau và vẫn chơi ở ngoài trời. Cậu bé ăn chế độ đa dạng và uống 16 ounce sữa (khoảng 0.437 lít) mỗi ngày. Cậu bé là con một và sinh đủ tháng, sinh thường không biến chứng. Chiều cao ở bách phân vị 40 và cân nặng ở bách phân vị 25. Khi thăm khám, không bị giới hạn vận động vùng hông, đầu gối và cổ chân hai bên. Hai chân đều nhau và không có dấu hiệu tràn dịch khớp. Khi đứng chụm hai chân lại, hai đầu gối hướng ra ngoài, không khép kín được. Các phần khám khác chưa ghi nhận bất thường. Lựa chọn nào dưới đây là xử trí hợp lý nhất cho cậu bé?

T. Chụp x-quang hai chân

- U. Nắn chỉnh xương và vật lý trị liệu**
- V. Trần an và theo dõi thêm**
- W. Phẫu thuật chỉnh hình**
- X. Bổ sung Vitamin D và calcium**

Đáp án: C



© UWorld

6 months genu varum – 6 tháng tuổi chân vòng kiềng

2 year straight legs – 2 tuổi chân thẳng

4 years genu valgum – 4 tuổi chộm đầu gối

>7 years straight legs - >7 tuổi chân thẳng

Chân vòng kiềng (genu varum) là tình trạng hai chân lệch khỏi đường giữa (midline), tạo khoảng hở giữa hai đầu gối khi chụm hai chân. Cậu bé này bị chân vòng kiềng kiểu sinh lý, chân cong bình thường xuất hiện từ lúc sinh tới lúc 2 tuổi do các thay đổi đã được dự đoán trước để làm thẳng trực chi dưới (lower extremity alignment change). Độ cong này nhìn thấy rõ khi trẻ tập đi trong độ tuổi 12-15 tháng.

Chân vòng kiềng kiểu sinh lý gồm có các tính chất:

- Cong đối xứng hai bên.

- Vóc dáng bình thường.
- Chiều dài hai chân đều nhau
- Không phải văng chân ra ngoài khi đi lại (lateral thrust)

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng. Xử trí cần **trấn an và theo dõi thêm** vì chân vòng kiềng sinh lý sẽ tự hết khi đến 2 tuổi.

Lựa chọn A. Chụp x-quang hai chân được chỉ định cho nghi ngờ loạn sản xương (eg, hội chứng lùn do bất sản sụn [achondroplasia]). Mặc dù loạn sản xương có thể biểu hiện dạng cong đối xứng, cũng sẽ khám thấy vóc dáng thấp lùn và dị dạng khuôn mặt.

Lựa chọn B. Nắn chỉnh xương và vật lý trị liệu chỉ định cho dị dạng chân (eg, trật khớp hông không hoàn toàn), co cứng cơ (e.g, bại liệt não), hoặc nhược cơ (e.g, bàn chân rũ [foot drop]); những triệu chứng trên không thấy ở cậu bé này. Nắn chỉnh hình xương trước đây được sử dụng cho chân vòng kiềng sinh lý nhưng hiện đã không còn khuyến cáo do độ cong sẽ tự chỉnh sửa lại.

Lựa chọn D. Phẫu thuật chỉnh hình được chỉ định cho bệnh lý Blount (Blount disease), một bệnh lý gây cong chân do bất thường tăng trưởng ở vùng sụn khớp. Các bệnh nhi này sẽ có chiều dài hai chân không đều nhau, cong không đối xứng và khi đi sẽ văng chân ra ngoài (lateral thrust).

Lựa chọn E. Bổ sung Vitamin D và calcium điều trị bệnh còi xương, biểu hiện là cong hai chân và vóc dáng thấp lùn. Biểu hiện khác gồm trán dô (frontal bossing) và cong hai chi trên. Bệnh nhi này có ăn đủ chất, vóc dáng bình thường, khám các phần khác chưa ghi nhận bất thường, làm ít nghĩ tới bệnh còi xương.

Tóm tắt: Chân vòng kiềng đối xứng hai bên là sinh lý thường gặp từ lúc sinh và sẽ tự hết khi đến 2 tuổi. Xử trí chỉ trấn an và theo dõi thêm.

Câu 145: Một bé gái 18 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau khi co giật ở nhà trẻ. Nhân viên nhà trẻ nói rằng “cô bé đột nhiên té xuống và co giật”, họ cũng nhận thấy rằng cô bé nhìn im lặng hơn và nhiều lần giật tóc mình từ một tháng nay. Mẹ bé nói rằng “con gái tôi đã luôn nói ‘mama’, ‘papa’ và bập bê từ, nhưng cũng vài tháng gần đây con bé bắt đầu nói ít lại. Con bé cũng trở nên cần tôi nhiều hơn, muốn tôi đút ăn thay vì là tự múc ăn.” Tiền sử có 3 lần nhiễm trùng tai trong 10 tháng và 1 lần co giật trước đây nghi là do sốt. Bệnh sử gia đình có ông nội bị bệnh Alzheimer khởi phát sớm và u nguyên bào võng mạc trong họ hàng nhà bố. Bệnh nhi không sốt và sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khi thăm khám lâm sàng, trẻ có giao tiếp bằng mắt với bác sĩ nhưng không nói từ gì. Trẻ có dáng đi loạng choạng (lurching gait). Chẩn đoán ở bé gái này là gì?

- Hội chứng Angelman
- Hội chứng Landau-Kleffner
- Hội chứng Lesch-Nyhan
- Hội chứng Rett**
- Xơ cứng cử

Đáp án: D

Hội chứng Rett

Đặc điểm chính	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh lý thần kinh hiếm gặp, tỷ lệ gấp cao hơn ở các bé nữ, khởi phát lúc 6-18 tháng. Sau giai đoạn phát triển bình thường, bệnh nhi sẽ xuất hiện các đặc điểm: <ul style="list-style-type: none"> Rối loạn vận ngôn (loss of speech) Mất vận động tay có chủ đích (purpose hand use), các hành động lặp lại theo khuôn mẫu (stereotype movement) Dáng đi bất thường
Các biểu hiện khác	<ul style="list-style-type: none"> Giảm phát triển đầu Co giật Hô hấp bất thường Rối loạn giấc ngủ Biểu hiện tự kỷ
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Đột biến gen MECP2

Cô bé mất khả năng nói và khả năng tự ăn, cử động tay lặp lại, dáng đi bất thường sau một giai đoạn phát triển bình thường sẽ gợi ý đến **hội chứng Rett**, bệnh lý thần kinh thường xảy ra ở **các bé gái** do đột biến gen MECP2 trên nhiễm sắc thể X. Hội chứng Rett có đặc điểm là sự phát triển bình thường sau đó là **thoái triển** khả năng nói, mất **chủ động có chủ đích bàn tay** (như là tự ăn hay tự mặc đồ), **dáng đi** bất thường (như dáng đi loạng choạng của cô bé), và sự phát triển hành động tay lặp lại theo khuôn mẫu, thường ở độ tuổi 6-18 tháng. Sự thoái triển thường chậm nhưng có thể đột ngột xảy ra.

Co giật xảy ra hầu hết các trường hợp và tăng dần tần suất theo độ tuổi. Giảm phát triển đầu có thể là dấu hiệu sớm nhưng không cần thiết để chẩn đoán. Các dấu hiệu khác gồm biểu hiện tự kỷ, rối loạn giấc ngủ, và bất thường thở theo chu kỳ (periodic breathing abnormalities).

Sinh lý bệnh của hội chứng này vẫn chưa rõ, nhưng người ta nghĩ rằng đột biến gen đã ảnh hưởng đến phát triển thần kinh, dẫn đến bất thường trong dẫn truyền sợi vỏ não (corical dendrites) và điều chế tín hiệu thần kinh (neuromodulation) (e.g, trong trung tâm hô hấp của hệ thống thần kinh trung ương [CNS respiratory center])

Lựa chọn A và C. Trong hội chứng Angelman và Lesch-Nyhan, trẻ bị chậm phát triển xuất hiện ngay từ ban đầu thay vì phát triển bình thường. Đặc điểm đặc trưng của hội chứng Angelman gồm khuynh hướng vui vẻ (happy disposition), dáng đi giật (jerky gait), bàn tay vẫy (hand flapping). Tính chất của Lesch-Nyhan gồm hành vi tự ngược đãi bản thân (self-mutilating behavior), bệnh gút, sỏi thận.

Lựa chọn B. Hội chứng Landau-Kleffner có tính chất là thoái triển khả năng ngôn ngữ do các cơn động kinh mức độ nặng. Khả năng ngôn ngữ sẽ bị mất lúc 3-6 tuổi. Bệnh nhi này mới chỉ có 2 cơn co giật, và có các bằng chứng rõ ràng của sự thoái triển ngôn ngữ và vận động lúc 18 tháng tuổi.

Lựa chọn E. Xơ cứng cù xảy ra ở trẻ em có động kinh, suy giảm nhận thức (cognitive deficits), và biểu hiện tự kỷ. Tuy nhiên, sẽ có tổn thương da (eg, dát giảm sắc tố, u mạch máu tăng sinh, mảng da nhám, mảng vùng trán) được tìm thấy.

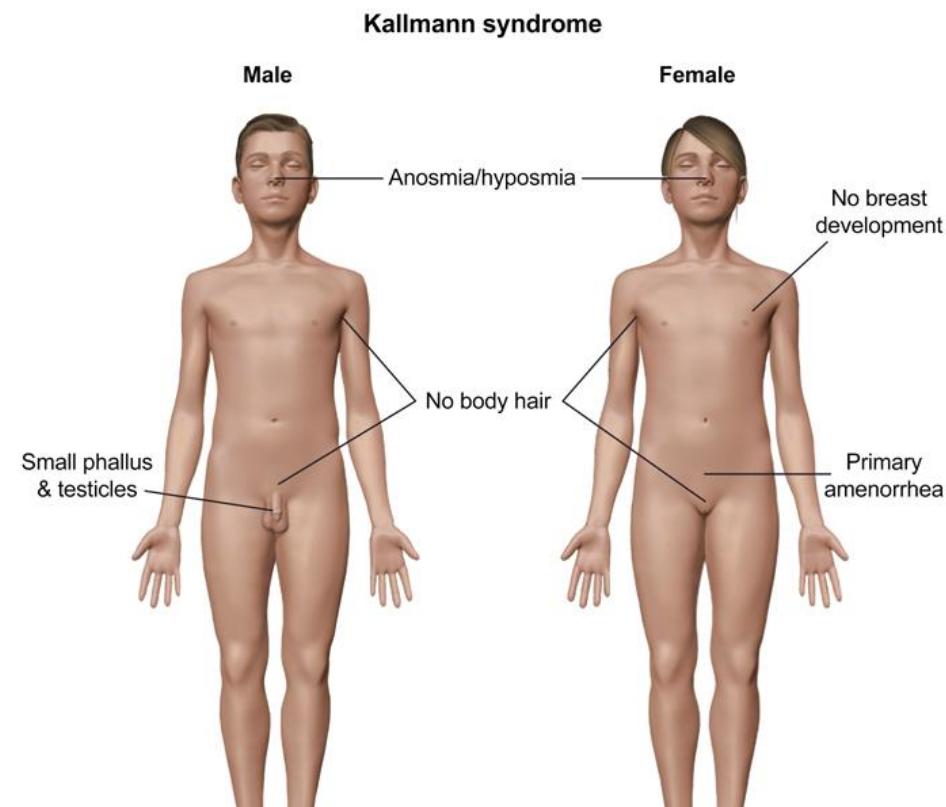
Tóm tắt: *Hội chứng Rett thường gặp chủ yếu ở bé gái và có đặc điểm mất khả năng nói và vận động tay có chủ đích, dáng đi bất thường, hành động tay theo khuôn mẫu, và giảm phát triển*

dầu sau một giai đoạn trẻ phát triển bình thường. Co giật thường gấp và tần suất tăng theo tuổi.

Câu 146: Một bé gái 15 tuổi đến phòng khám vì vô kinh nguyên phát. Mẹ và các chị đều dậy thì lúc 13 tuổi. Bệnh nhân không thay đổi về cân nặng hay bài tiết ở vú và khó nhận biết nhiều mùi. Bệnh nhân không có bệnh lý hay phẫu thuật trước đây. Trẻ đang không sử dụng bất kỳ loại thuốc hàng ngày và không sử dụng chất kích thích, rượu bia, thuốc lá. Cô bé chưa quan hệ tình dục. Chiều cao ở bách phân vị 3 theo tuổi, tăng thêm 4.8cm (1.9 in) so với năm ngoái. Thị trường chưa ghi nhận bất thường. Không có mô vú, lông mu và lông nách. Siêu âm thấy tử cung và hai buồng trứng kích thước bình thường. FSH huyết thanh là 2mU/ml (bình thường 5-25mU/ml). Phân tích nhiễm sắc thể của cô bé sẽ thấy gì?

- A. 45, XO
- B. 46, XX
- C. 46, XY
- D. 47, XXX
- E. 47, XXY

Đáp án: B



Male – nam

Female – nữ

Small phallus & testicles – dương vật và tinh hoàn nhỏ

No body hair -không có lông cơ thể

No breast development – không phát triển vú

Primary amenorrhea – vô kinh nguyên phát

Anosmia/hyposmia – mất/giảm khứu giác

Dậy thì muộn được chẩn đoán dựa vào sự thiếu các đặc tính sinh dục thứ phát ở nữ ≥ 12 tuổi. Cô bé dậy thì trễ và mất mùi (i.e, không nhận biết được các mùi) gợi ý **hội chứng Kallmann**, một rối loạn di chuyển của các tế bào khứu giác và tế bào thần kinh tiết hormone GnRH trong giai đoạn bào thai, hậu quả gây ra thiếu sản vùng khứu giác trong não (rhinencephalon hypoplasia) và **suy sinh dục do thiếu gonadotropin** (hypogonadotropic hypogonadism). Hầu hết các trường hợp là do di truyền lặn trên nhiễm sắc thể X (X-linked recessive); tuy nhiên, bé gái có thể bị ảnh hưởng thông qua đột biến rải rác, đột biến gen trội trên nhiễm sắc thể thường và đột biến gen lặn trên nhiễm sắc thể thường (sporadic, autosomal dominant, and autosomal recessive mutations).

Do thiếu sản xuất GnRH và phóng thích ở vùng dưới đồi (hypothalamus), tuyến yên sẽ không tiết gonadotropin; vậy nên, bệnh nhân sẽ có **nồng độ thấp FSH và LH**. Nồng độ gonadotropin thấp sẽ làm buồng trứng không tiết estrogen; các bé gái sẽ bị vóc dáng lùn, vô kinh nguyên phát, không phát triển vú. Bé nam và bé nữ sẽ có **kiểu nhiễm sắc thể/kiểu gen tương ứng với kiểu hình (46, XX ở cô bé này)** và có các cơ quan sinh dục bên trong bình thường. Điều trị gồm hỗ trợ phát triển các đặc tính sinh dục thứ phát ở tuổi thanh thiếu niên và tăng khả năng sinh sản ở độ tuổi trưởng thành.

Lựa chọn A. Bệnh nhân có hội chứng Turner (45, XO) có kiểu hình nữ và có thể dậy thì muộn (eg, vóc dáng thấp lùn, không phát triển ngực, vô kinh). Tuy nhiên, do sự khiếm khuyết tuyến sinh dục (gonadal dysgenesis) và hậu quả buồng trứng nguyên phát (primary ovarian insufficiency), bệnh nhân sẽ suy sinh dục cường gonadotropic (hypergonadotropic hypogonadism) (tăng FSH và LH).

Lựa chọn C. Bệnh nhân có hội chứng giảm nhạy androgen (androgen insensitivity syndrome) hay thiểu men 5-alpha-reductase sẽ có kiểu gen là nam (46, XY) nhưng biểu hiện kiểu hình là nữ. Bệnh nhân sẽ có vú phát triển nhưng không có lông mu và nách. Thiếu men 5-alpha-reductase sẽ nam tính hóa (eg, âm vật to) lúc dậy thì và không có ngực phát triển. Trong cả hai bệnh lý này, bệnh nhân sẽ vô kinh nguyên phát (không có tử cung), nồng độ FSH và LH sẽ bình thường hoặc tăng.

Lựa chọn D. Bệnh nhân có kiểu gen 47, XXX sẽ có các đặc tính sinh dục thứ phát bình thường và vóc dáng cao. Nồng độ FSH và LH bình thường.

Lựa chọn E. Bệnh nhân có hội chứng Klinefelter (47, XXY) có kiểu hình nam, có suy sinh dục cường gonadotropic (hypergonadotropic hypogonadism) (tăng FSH và LH) do tổn thương tinh hoàn trong giai đoạn phát triển.

Tóm tắt: Hội chứng Kallmann là rối loạn di chuyển của các tế bào khứu giác (olfactory neuron) và tế bào GnRH trong giai đoạn bào thai, hậu quả là dậy thì muộn (ie, vô kinh nguyên phát) và mất mùi. Do sự thiếu hụt tiết GnRH, bệnh nhân sẽ suy sinh dục như ức gonadotropic (nồng độ FSH thấp). Ở các bệnh nhi này, kiểu nhiễm sắc thể (kiểu gen) tương ứng với kiểu hình.

Câu 147: Bé trai 5 tuổi được bố mẹ đưa đi cấp cứu do sốt, đau khớp gối. Bệnh nhân được chẩn đoán viêm họng do liên cầu cách đây 2 tuần và điều trị amoxicillin 10 ngày. Hai ngày nay, bệnh nhân bị sốt, mệt mỏi và bắt đầu ăn uống ít hơn bình thường. Ngày nay, mỗi khi gập gối phải, bệnh nhân lại khóc và không chịu di chuyển. Nhiệt độ là 39,4 C (102,9 F). Khi thăm khám, bệnh nhân có biểu hiện mệt mỏi nhưng tinh thần và đang đọc sách cùng bố. Đầu gối bên phải sưng tấy và sờ vào thấy đau. Bệnh nhân giữ đầu gối ở tư thế duỗi và bị đau khi cử động thụ động. Kết quả cận lâm sàng như sau:

Tổng phân tích tế bào máu:

Leukocytes: 16,000/mm³

Hemoglobin: 12.0/dL

Platelets: 260,000/mm³

Xét nghiệm miễn dịch và yếu tố thấp:

CRP: 62mg/L (normal: </= 8mg/L)

ESR (Erythrocyte sedimentation rate): 44mm/hr

X quang gối phải cho thấy tràn dịch khớp và sưng nề các mô xung quanh. Bước xử trí tiếp theo phù hợp nhất cho bệnh nhân là gì?

- A. Chọc dịch khớp
- B. Tiêm corticosteroids vào trong khớp
- C. MRI đầu gối
- D. Penicillin
- E. Cho nghỉ ngơi và sử dụng NSAID.
- F. Phân tích yếu tố thấp (Rheumatoid factor assay)

Câu 148: Một bé trai 16 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau đùi trái. Cơn đau âm ỉ và xuất hiện vào hầu hết vào lúc chiều tối trong 2 tháng qua. Trong suốt một tháng qua, cơn đau nặng dần hơn, làm bệnh nhân thức giấc ngủ nhưng cơn đau cải thiện với ibuprofen. Bệnh nhân trước đây không bị chấn thương, sốt, đau ở khớp hoặc tay chân. Bệnh nhân chơi bóng rổ ở trường trung học và nói rằng cơn đau không xảy ra trong lúc hoặc sau khi luyện tập hoặc chơi trong trận đấu. Bệnh nhân có tiền sử mắc bệnh hen suyễn mức độ trung bình và kháng trị. Bệnh nhân dùng corticosteroid dạng xịt hàng ngày và albuterol khi cần thiết; bệnh nhân dùng Prednisone đường uống mỗi 2 đến 3 năm, điều trị từ lúc sơ sinh. Dấu hiệu sinh tồn trong giới hạn bình thường. Chân trái không bị đỏ hoặc biến dạng. Đau nhẹ xuất hiện khi ấn sâu vào đầu xa đùi trái không sưng nóng đỏ đau và không biến dạng. Tất cả các chi có trương lực cơ bình thường, không bị giới hạn vận động. Dáng đi bình thường. Phim X-quang đã được chụp. Chẩn đoán có thể xảy ra ở bệnh nhân này??

- A. Ewing sarcoma

- B. U xương dạng xương (Osteoid osteoma)
- C. Viêm xương tủy xương (Osteomyelitis)
- D. Ung thư xương (Osteosarcoma)
- E. Rạn xương



Đáp án: B

U xương dạng xương (Osteoid osteoma)	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> Lành tính, khối u hình thành trên xương Thường gặp nhiều nhất ở trẻ vị thành niên nam
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Thường ở đầu gân xương đùi Đau <ul style="list-style-type: none"> Thường là vào buổi tối Giảm đau bằng NSAIDs Không liên quan tới vận động Không có triệu chứng toàn thân
Hình X quang	<ul style="list-style-type: none"> Đốm sáng tròn nhỏ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> NSAIDs Theo dõi sự lành tự nhiên của xương

U xương dạng xương là một khối u lành tính, hình thành tại xương, thường xảy ra ở trẻ nam lứa tuổi vị thành niên. Xương đùi (đặc biệt là đầu gân xương đùi), xương chày và cột sống là những vị trí thường bị ảnh hưởng nhất. Cơn đau nặng hơn vào ban đêm và không liên quan

vận động. Giảm đau được bằng thuốc kháng viêm không steroids (NSAIDs) là một tính chất quan trọng gợi ý nhiều tới chẩn đoán; không có tính chất này nên nghi ngờ chẩn đoán khác.

Khi khám thực thể sẽ thấy đau, biến dạng hoặc sưng đỏ; tuy nhiên, thanh thiếu niên sẽ khó khám thấy được dấu hiệu khu trú. Chụp X-quang cho thấy một đốm sáng tròn (round luceney) đặc trưng với các rìa xơ cứng và đôi khi hóa cốt trung tâm (central ossification). NSAIDs được kê đơn để giảm triệu chứng và chụp X quang nhiều lần nhằm theo dõi tổn thương. Phẫu thuật cắt lọc thường chỉ dành cho những bệnh nhân không kiểm soát được triệu chứng, vì hầu hết các tổn thương sẽ tự khỏi trong vài năm.

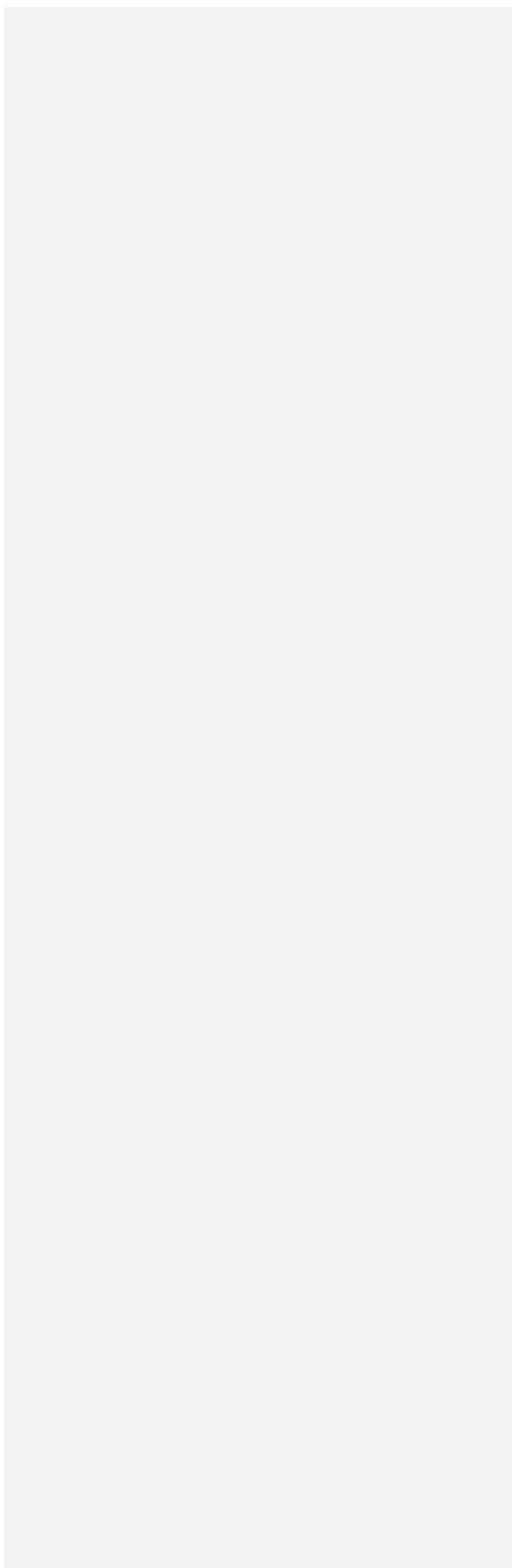
Lựa chọn A. Ewing Sarcoma thường xuất hiện ở xương chậu hoặc các xương dài trong cơ thể (eg, xương đùi) kèm theo đau và sưng. Đau thường nặng hơn khi hoạt động và không đáp ứng với NSAID. Chụp X-quang cho với hình ảnh xương "vỏ hành"(onion skinning) do sự hình thành xương dưới màng xương.

Lựa chọn C. Viêm tủy xương thường có triệu chứng đau giảm vận động, kèm theo sốt; những điều trên không thấy ở bệnh nhân này, hình ảnh x quang cho thấy sưng phù mô mềm hoặc hình ảnh dày vỏ xương.

Lựa chọn D. U xương thường có biểu hiện đau mạn tính tại chỗ và một khối mô mềm. Chụp X-quang cho thấy sự phá hủy xương với một kiểu phản ứng màng xương "hình ảnh mặt trời"(Sunburst) (ig, tức là các nốt gai của các sợi hóa cốt).

Lựa chọn E. Rạn xương thường có biểu hiện đau khu trú, nặng hơn khi hoạt động và cải thiện khi nghỉ ngơi. Mặc dù việc sử dụng thường xuyên steroids toàn thân (Ig, prednisone) có thể dẫn đến giảm mật độ xương, tuy nhiên bệnh nhân này không thường xuyên dùng thuốc toàn thân. Ngoài ra, chụp X-quang có thể cho thấy một vết đứt gãy với vỏ, không phải là đốm sáng khu trú.

Tóm tắt: U xương dạng xương là một loại u lành tính, u xương tạo xương mà có biểu hiện đau nhiều hơn về đêm và không liên quan tới vận động thể chất; cơn đau thường cải thiện với NSAIDs. X quang sẽ thấy đốm sáng tròn nhỏ đơn độc.







Ung thư xương ở đầu xa xương đùi



Ung thư xương ở đầu xa xương đùi

Câu 149: Một bé gái 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì hành vi bất thường. Hơn 2 tháng qua, ba mẹ và giáo viên của bé để ý rằng bé thường xuyên không trả lời các câu hỏi, và họ thường phải lặp lại câu nói nhiều lần thì bé mới phản ứng. 3 tháng trước, bệnh nhân nhập viện vì sốt cao, đau đầu, có gợng và co giật tái phát. Dịch não tuy cấy mọc *Streptococcus pneumoniae*, bé được điều trị kháng sinh tĩnh mạch. Co giật ban đầu khó kiểm soát nhưng đã khỏi sau 72 giờ điều trị kháng sinh. Cấy dịch não tuy lần nữa cho kết quả vô trùng, bệnh nhi được hoàn tất liệu trình điều trị kháng sinh. Bé không sốt hay đau đầu kể từ đó, nhưng không tái khám theo lịch hẹn. Sinh hiệu và các thông

số phát triển bình thường theo tuổi. Tại phòng khám, đứa trẻ hoạt bát và có thể đứng trên 1 chân. Bé có thể copy đường chéo, hình vuông trên giấy. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng hiện tại ở bệnh nhân trên là gì?

- A. Nhiễm khuẩn xâm lấn vào nhu mô não
- B. Thiếu máu cục bộ - thiếu oxy gây phá hủy nhu mô não lan tỏa
- C. Viêm phổi hủy ốc tai
- D. Các dạng phóng điện động kinh 3Hz dạng gai và sóng tái diễn (3Hz spike-and-wave)
- E. Huyết khối tắc nghẽn xoang tĩnh mạch màng cứng
- F. Nhồi máu não do co thắt mạch máu

Đáp án C.

Viêm màng não nhiễm khuẩn ở trẻ em (> 1 tháng tuổi)	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Streptococcus pneumoniae</i> • <i>Neisseria meningitidis</i>
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Sốt • Tuổi < 1: thóp phồng, quấy khóc, bú kém • Tuổi > 1: triệu chứng tăng áp lực nội sọ (eg, đau đầu, buồn nôn), dấu màng não (eg, cổ gượng)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Cấy dịch não tủy
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Vancomycin + ceftriaxone (hoặc cefotaxime) • ± Dexamethasone
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu năng trí tuệ/hành vi • Điếc tai • Bại não • Động kinh

Bệnh nhân này có tiền sử viêm màng não nhiễm khuẩn, hiện tại lờ đi giọng nói, gợi ý bận tâm nhiều đến điếc tai thứ phát sau nhiễm trùng. Lên đến 50% những đứa trẻ viêm màng não nhiễm khuẩn có biến chứng thần kinh lâu dài, bao gồm thiểu năng trí tuệ và hành vi, điếc tai, co giật và bại não. Các yếu tố nguy cơ bao gồm tuổi nhỏ hơn, co giật kéo dài và tải lượng virus cao ở thời điểm chẩn đoán. Điều trị ban đầu với kháng sinh tĩnh mạch (eg, vancomycin, cefotaxime) khả năng cải thiện kết cục và giảm biến chứng.

Điếc thần kinh là biến chứng thường gặp nhất sau viêm màng não do *Streptococcus pneumoniae*, do viêm ốc tai và/hoặc mê dạo, và có thể không biểu hiện rõ ràng ngay lập tức. Xo hóa và sau đó là cốt hóa ốc tai có thể diễn tiến nhanh chóng (trong vòng vài tuần/vài tháng) sau phản ứng viêm, dẫn đến điếc tai vĩnh viễn. Khi có sự hiện diện của cốt hóa ốc tai, phẫu thuật cấy ốc tai trở nên khó khăn và tiên lượng kém hơn. Do đó, bởi vì điếc tai có thể không được phát hiện, nên tất cả bệnh nhân viêm màng não nhiễm khuẩn nên được kiểm tra tai càng sớm càng tốt (lý tưởng là trước khi xuất viện).

Lựa chọn A. Áp xe não do nhiễm khuẩn xâm lấn vào nhu mô não. Biểu hiện lâm sàng (eg, đau đầu, co giật, cổ gượng) thỉnh thoảng khó phân biệt với viêm màng não. Tuy nhiên, nó rất hiếm gặp với tác nhân *S pneumoniae* và thường là biến chứng ngay lập tức hơn là biến chứng lâu dài.

Lựa chọn B. Khuyết tật thể chất hoặc thiểu năng trí tuệ (do thiếu oxy lan tỏa) có thể xuất hiện sau viêm màng não nhiễm khuẩn và có biểu hiện khó hiểu ngôn ngữ. Tuy nhiên, bệnh nhân này có mốc vận động thô và kỹ năng nhận thức phát triển phù hợp theo tuổi nên chẩn đoán không phù hợp.

Lựa chọn D. Cơn động kinh vắng ý thức, đặc trưng với các dạng phóng điện động kinh 3Hz spike-and-wave (dạng gai và sóng) trên điện não đồ. Tuy nhiên, các cơn động kinh toàn thể này thường biểu hiện thay đổi ý thức (eg, nhìn chăm chú). Ngoài ra, co giật trong viêm màng não thường khu trú hơn là toàn thể.

Lựa chọn E. Huyết khối thuyên tắc xoang tĩnh mạch màng cứng có thể là biến chứng cấp của viêm màng não. Mặc dù nó có biểu hiện co giật và bệnh lý não, nhưng nó cũng gây đau đầu, sốt và dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (eg, nôn ói), không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn F. Nhồi máu não trì hoãn (Delayed cerebral infarction) do co thắt mạch máu có thể biểu hiện giảm mức độ nhận thức giống với giảm chú ý. Tuy nhiên, nó thường là biến chứng của xuất huyết dưới nhện hơn là viêm màng não nhiễm khuẩn.

Tóm tắt: *Điếc tai là biến chứng thường gặp trong viêm màng não do Streptococcus pneumoniae do phản ứng viêm phá hủy ống tai và/hoặc mề đao. Khám tai nên được thực hiện càng sớm càng tốt để phát hiện điếc tai và cải thiện kết cục.*

Câu 150: Một cậu bé 9 tuổi người Mỹ gốc Phi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt cao, kích thích và bỏ ăn. Huyết áp 80/60 mmHg, mạch 140 lần/phút. Bé được nhập viện nhiều lần trước đó vì đau bụng mơ hồ. Tiền sử ghi nhận có tiểu máu. Bệnh nhi không được tiêm vaccine vì mẹ bé sợ nó sẽ gây tự kỷ. Hematocrit 22% và hồng cầu lười 12%. Bệnh nhi chết vài giờ sau nhập viện. Cái chết của bệnh nhi này có thể được ngăn ngừa với điều nào sau đây?

- A. Bổ sung acid folic
- B. Vaccin virus sống giảm độc lực
- C. Vaccin độc tố vi khuẩn (bacterial toxoid)
- D. Vaccin conjugate capsular polysaccharide
- E. Truyền máu định kỳ

Đáp án D.

Tiền sử và biểu hiện lâm sàng trên bệnh nhi này phù hợp với thiếu máu hồng cầu hình liềm (SCD – sickle cell anemia) biến chứng nhiễm khuẩn cấp tính. Manh mối chẩn đoán bệnh hồng cầu hình liềm (SCD) bao gồm thiếu máu tăng hồng cầu lười, tiền sử nhập viện vì đau, tiểu máu trước đây và chủng tộc.

Bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm bị vô lách chức năng (functionally hyposplenic) khởi phát từ rất sớm do nhồi máu lách. Do đó, trẻ dễ bị nhiễm trùng các tác nhân vi sinh vật có vỏ, chẳng hạn như *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, và *Neisseria meningitidis* hơn những bệnh nhân khác. Vaccin phế cầu giúp giảm tỉ lệ nhiễm trùng xâm lấn do tác nhân này. Penicillin dự phòng được chỉ định 2 lần hàng ngày trên những đứa trẻ bệnh hồng cầu hình liềm cho đến khi chúng đủ 5 tuổi.

Lựa chọn A. Bổ sung acid folic thường được khuyến cáo trên những bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm. Điều này gần đây trở thành câu hỏi đáng lo ngại liệu bổ sung acid folic có che

giấu đi tình trạng thiếu vitamin B12. Tuy nhiên, bất kể những tranh luận, chỉ định acid folic cũng không thể ngăn ngừa tình trạng nhiễm trùng trên bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Vaccin sống giảm độc lực thường được tiêm ở trẻ em là vaccin sởi, quai bị, rubella và thủy đậu.

Lựa chọn C. Vaccin độc tố vi khuẩn (bacterial toxoids) thường được dùng ở trẻ em là vaccin uốn ván và bạch hầu. Bệnh nhi này không biểu hiện triệu chứng uốn ván hay bạch hầu.

Lựa chọn E. Truyền máu định kỳ không làm giảm tỉ lệ nhiễm trùng ở bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm.

Tóm tắt: Vaccin phế cầu kết hợp với penicillin dự phòng có thể giúp ngăn ngừa hầu hết các trường hợp nhiễm trùng huyết do phế cầu ở những bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm.

Câu 151: Một cậu bé 11 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì lo âu và không thích nghi ở trường. Sáu tháng trước, bé chuyển đến trường mới cần đổi lớp theo từng môn học khác nhau. Điều này khiến bé cảm thấy áp lực và không dễ dàng thích nghi theo thời gian. Bé thường gấp rắc rối vì quên gioi tay nhưng thốt ra câu trả lời. Bệnh nhi học tốt môn toán, nhưng đặc biệt khó khăn trong các lớp cần giao tiếp hoặc làm việc nhóm. Mẹ bé nói rằng bé nhút nhát. Bé không có bạn tại trường và có thể làm phiền người khác bằng cách nói không ngừng về sở thích khám phá vũ trụ của mình. Hành vi của bệnh nhi khi không ở trường cũng gặp vấn đề tương tự. Buổi sáng khi di chuyển trên các phương tiện công cộng, bé trở nên kích động và không chịu đi. Khi hỏi bệnh, bé không thèm nhìn bác sĩ và ngắt lời để nói về tên các hành tinh. Khám lâm sàng ghi nhận bé nắm và mở tay liên tục, tăng tần suất khi bé được hỏi về trường học, nhưng phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Rối loạn hành vi nào sau đây thích hợp nhất lý giải tình trạng ở bệnh nhân trên?

- A. Rối loạn điều chỉnh
- B. Rối loạn tăng động giảm chú ý
- C. Rối loạn phổ tự kỷ
- D. Rối loạn ám ảnh cưỡng chế
- E. Rối loạn nhân cách phân liệt
- F. Rối loạn lo âu xã hội
- G. Hội chứng Tourette

Đáp án C

Rối loạn phổ tự kỷ	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Khiếm khuyết giao tiếp và tương tác xã hội khởi phát sớm<ul style="list-style-type: none">◦ Chia sẻ sở thích và cảm xúc◦ Giao tiếp không lời◦ Phát triển và thấu hiểu các mối quan hệ• Hành vi lặp lại, cực đoan<ul style="list-style-type: none">◦ Hành động hoặc lời nói lặp lại◦ Nhấn mạnh những thứ đơn điệu◦ Cường điệu hóa sở thích cố định• ± Thiếu năng trí tuệ & ngôn ngữ

Đánh giá và nguyên tắc điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Chẩn đoán và can thiệp sớm Điều trị toàn diện và đa mô thức (ngôn ngữ trị liệu, trị liệu hành vi, giáo dục đặc biệt) Điều trị thuốc với các bệnh tâm thần đồng mắc
--	--

Đứa trẻ này bất thường trong phát triển mối quan hệ xã hội, cường điệu hóa những điều đơn điệu và hành động lặp lại (nắm và mở tay liên tục) gọi ý rối loạn phổ tự kỷ (ASD – autism spectrum disorder). Thay đổi thói quen thường gây lo lắng và có thể bộc phát cơn thịnh nộ. Bệnh nhân có tự kỷ chức năng cao (high-functioning) thường phát triển trí tuệ và ngôn ngữ gần như bình thường làm cho chẩn đoán muộn (trong khi ASD nặng thường được chẩn đoán khi trẻ 5 tuổi). Khi nhu cầu xã hội tăng theo tuổi, thiếu khả năng nhận thức và kỹ năng xã hội trở nên đáng lo ngại. Biểu hiện thường gặp bao gồm mất khả năng giải thích và phản ứng phù hợp trong các tình huống giao tiếp không lời; bất thường trong giao tiếp bằng mắt; cường điệu hóa những sở thích đơn điệu và giao tiếp từ một phía; khó hiểu được sự châm biếm, ẩn dụ hoặc lời nói đùa, và bất thường độ nhạy cảm giác (sensory sensitivity).

Lựa chọn A. Mặc dù thiếu kỹ năng xã hội trên bệnh nhi này trở nên rõ ràng hơn khi tăng nhu cầu thích nghi trong ngôi trường mới, nhưng sự khó khăn của bé biểu hiện phù hợp với ASD và không chỉ đơn giản là áp lực do thay đổi trong thời gian ngắn.

Lựa chọn B. Đứa trẻ thốt ra câu trả lời khả năng là do thiếu kỹ năng xã hội cùng với sự thiếu kiềm chế, thường được tìm thấy trong ASD. Bé không nắm trong bệnh cảnh tăng động, thiếu kiềm chế và giảm chú ý – những đặc trưng của rối loạn tăng động giảm chú ý, cần được đưa vào chẩn đoán phân biệt.

Lựa chọn D. Bệnh nhân rối loạn ám ảnh cưỡng chế cũng có thể biểu hiện sở thích ám ảnh và cứng nhắc với các hoạt động hàng ngày. Tuy nhiên, bệnh nhân này không có những suy nghĩ ám ảnh và nghi thức cưỡng chế đáp ứng lại với những suy nghĩ đó - cần thiết để đưa ra chẩn đoán.

Lựa chọn E. Mặc dù rối loạn nhân cách phân liệt liên quan đến sự khiếm khuyết phát triển mối quan hệ giữa người với người, nhưng nó không bao gồm các hành vi cực đoan và lặp lại như được tìm thấy trong ASD. Ngoài ra, rối loạn nhân cách không được chẩn đoán ở trẻ em, vì nhân cách của trẻ vẫn trong giai đoạn hình thành.

Lựa chọn F. Rối loạn lo âu và tránh tương tác xã hội ở đứa trẻ này chủ yếu là do sự khiếm khuyết trong giao tiếp, không phải do nỗi sợ xấu hổ và tách biệt xã hội, có thể được tìm thấy trong rối loạn lo âu xã hội.

Lựa chọn G. Hội chứng Tourette đặc trưng với những hành động hay âm thanh lặp đi lặp lại (motor và vocal tics). Tạo âm thanh (vocal tics) có xu hướng là những tiếng ồn ngắn, đột ngột hoặc những âm thanh hơn là thốt ra câu trả lời. Hành động (motor tics) có thể tương tự với các cử động gấp khuôn được tìm thấy trong ASD nhưng nó thường có tiền triệu.

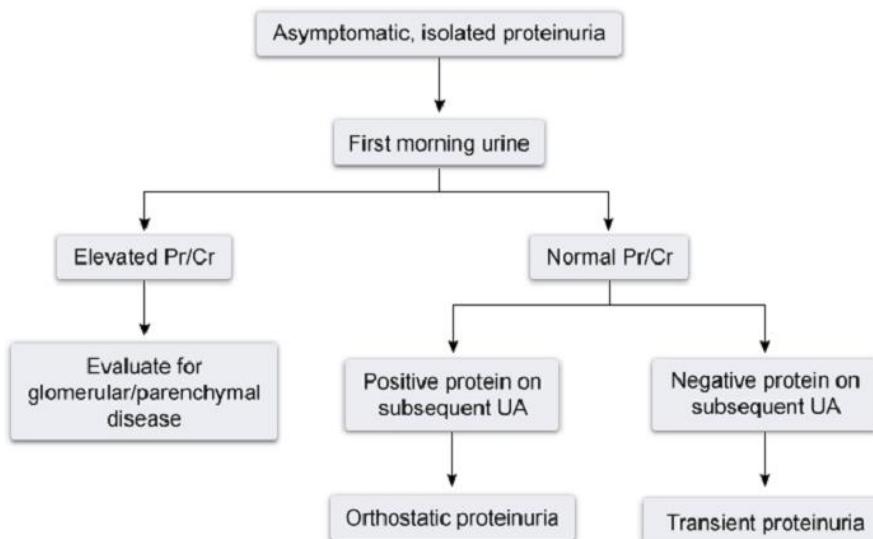
Tóm tắt: *Rối loạn phổ tự kỷ gây bất thường trong phát triển các kỹ năng xã hội, biểu hiện với những hành vi vô cùng cứng nhắc, khởi phát sớm khi còn nhỏ. Cá nhân tự kỷ chức năng cao (higher-functioning) có khả năng phát triển ngôn ngữ và trí tuệ gần như bình thường nên thường chẩn đoán muộn, vì khiếm khuyết dần trở nên rõ ràng hơn khi tăng nhu cầu giao tiếp xã hội.*

Câu 152: Một bé gái 11 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt và đau bụng. Triệu chứng của bé xuất hiện từ ngày hôm qua, bé bị đau bụng khắp bụng tăng dần. Bệnh nhân không dùng thuốc gì để làm giảm triệu chứng. Bé không tiếp xúc với người bệnh, không tiêu gắt tiêu buốt, nôn ói hay tiêu chảy. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính và không dùng thuốc hàng ngày. Nhiệt độ 38.8oC, huyết áp 104/66 mmHg, mạch 95 lần/phút, và nhịp thở 15 lần/phút. Khám tim phổi bình thường. Bụng mềm, ấn đau phần tư bụng dưới hai bên, nhưng không có gồng cứng hay đề kháng thành bụng. Không ấn đau góc sườn sống. Phân tích nước tiểu protein 2+, ngoài ra không ghi nhận bất thường. Bệnh nhân nôn ói và tiêu chảy sau khi đến phòng khám, tất cả triệu chứng tự khỏi trong vòng 24 giờ sau đó. Cấy nước tiểu không mọc. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong đánh giá tình trạng tiểu đạm trên bệnh nhân này?

- A. Protein và creatinine niệu 24 giờ
- B. Tỉ lệ protein/creatinine mẫu nước tiểu đầu ngày (first morning)
- C. Không cần xét nghiệm thêm
- D. Siêu âm thận
- E. Albumin và bồ thể huyết thanh

Đáp án B.

Diagnosis of proteinuria



Pr/Cr = protein/creatinine ratio; UA = urinalysis.

Tiểu đạm đơn độc ở trẻ em (ie, không kèm tiểu máu, tiểu ít, tăng huyết áp hay phù) thường lành tính và biểu hiện tiểu đạm thoáng qua hoặc tiểu đạm tự thải.

- Tiểu đạm thoáng qua thường do sốt, tập thể dục, co giật, stress hoặc giảm thể tích do sự thay đổi dòng máu đến cầu thận. Bệnh lý này thường tự khỏi khi các yếu tố thúc đẩy được giải quyết.

- Tiểu đạm tư thế thường gặp nhất ở các bé trai tuổi vị thành niên và biểu hiện tiểu đạm khi bệnh nhân đứng dậy (ie, ban ngày) và không có đạm niệu sau khi nằm lâu (ie, buổi sáng).

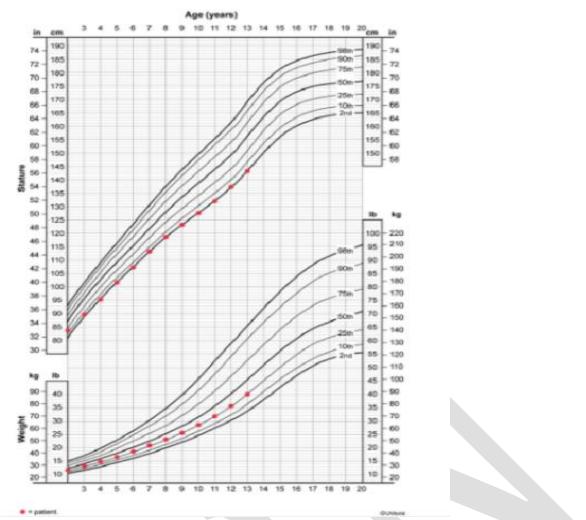
Bệnh nhân này khả năng là bị tiểu đạm thoáng qua do sốt trong nhiễm trùng tiêu hóa trước đó hiện đã khỏi. Bước tiếp theo cần đánh giá tỉ lệ protein/creatinine (Pr/Cr) mẫu nước tiểu đầu ngày khi bệnh nhân ổn. Tỉ lệ Pr/Cr bình thường xác nhận tình trạng tiểu đạm lành tính. Phân tích nước tiểu sau đó để phân biệt giữa tiểu đạm thoáng qua và tiểu đạm tư thế: Phân tích nước tiểu bình thường phù hợp với tiểu đạm thoáng qua, trong khi tiểu đạm xuất hiện mẫu nước tiểu giữa ngày gợi ý tiểu đạm tư thế. Khi tiểu đạm lành tính được xác định, trấn an và theo dõi là lựa chọn phù hợp (Lựa chọn C).

Nếu tiểu đạm dai dẳng trong mẫu nước tiểu đầu ngày, bệnh nhân phải được đánh giá tình trạng tiểu đạm do bệnh lý thận. Cận lâm sàng có thể bao gồm hình ảnh học (eg, siêu âm), các xét nghiệm (eg, protein huyết thanh, albumin và nồng độ bổ thể), hoặc sinh thiết thận. Ngoài ra, các biểu hiện ban đầu chẳng hạn như tăng huyết áp hay phù (không có triệu chứng nào được tìm thấy ở bệnh nhân trên), cũng có thể là chỉ điểm cần đánh giá thêm. (Lựa chọn D và E).

Lựa chọn A. Đánh giá protein và creatinine mẫu nước tiểu 24 giờ có thể giúp định lượng protein bài tiết. Nó thường được dành cho bệnh nhân tiểu đạm dai dẳng vì mẫu nước tiểu 24 giờ được cho là khó hơn so với mẫu nước tiểu tại một thời điểm. Xét nghiệm này không được chỉ định trên trẻ khỏe mạnh có một đợt tiểu đạm đơn độc trong bệnh cảnh có sốt, bệnh sử gợi ý tiểu đạm thoáng qua.

Tóm tắt: *Tiểu đạm thoáng qua là nguyên nhân thường gặp gây tiểu đạm đơn độc ở trẻ em, thường khởi phát do sốt, stress, tập thể dục và giảm thể tích máu. Chẩn đoán xác định dựa vào tỉ lệ protein/creatinine mẫu nước tiểu đầu ngày, và phân tích nước tiểu được làm lại khi loại bỏ các yếu tố thúc đẩy cho kết quả bình thường.*

Câu 153: Một bé trai 13 tuổi được đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Bệnh nhân lo lắng vì lùn nhất trong lớp. Bé học lớp 7, có tham gia chơi bóng đá và bóng chày. Bệnh nhân rất kén ăn, bừa ăn chủ yếu bao gồm ngũ cốc, trái cây, mì ý và pizza. Bé bị dị ứng theo mùa, uống cetirizine và vitamin tổng hợp hàng ngày. Mẹ bé cao 165 cm, người bố cao 178 cm. Chiều cao của bé là 140 cm, cân nặng 39 kg. Đánh giá trưởng thành theo Tanner giai đoạn 1. Phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. X-quang cổ tay trái ghi nhận tuổi xương là 10. Biểu đồ phát triển được thể hiện bên dưới.



Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Bệnh celiac
- B. Constitutional growth delay (CGD) – Chậm dậy thì tạm thời
- C. Tầm vóc thấp có tính gia đình
- D. Thiếu hormone GH
- E. Thiếu testosterone
- F. Thiếu hormone tuyến giáp

Đáp án B.

Constitutional delay of growth and puberty (Chậm dậy thì tạm thời)	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tiền sử gia đình ghi nhận “dậy thì muộn” (late bloomers) Chậm dậy thì Tầm vóc thấp; tốc độ phát triển bình thường Tuổi xương nhỏ hơn so với tuổi thật (delayed bone age)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Trấn an; theo dõi cẩn thận ± Liệu pháp hormone
Tiên lượng	<ul style="list-style-type: none"> Độ tuổi dậy thì liên quan đến các thành viên trong gia đình Chiều cao trưởng thành như kỳ vọng bình thường

Bệnh nhân này có tầm vóc thấp, được định nghĩa là chiều cao ở bách phân vị ≤ 2nd theo tuổi và giới. Tầm vóc thấp là biến thể tăng trưởng thường gấp nhất do chậm dậy thì tạm thời (constitutional growth delay) hoặc tầm vóc thấp mang tính gia đình.

Chậm dậy thì tạm thời (Constitutional growth delay) có thể nhận diện dựa vào tuổi xương nhỏ hơn tuổi thật (delayed bone age), tốc độ tăng trưởng xương tuy vẫn bình thường, nhưng đường cong tốc độ tăng trưởng chậm trong khoảng thời gian 6 tháng đến 3 tuổi. Điều này làm cho chiều cao có bách phân vị ≤ 2nd. Trẻ sau đó (eg, trẻ ≥ 3 tuổi) tăng trưởng với tốc độ bình thường (ie, tốc độ tăng trưởng bình thường), nên đường cong tăng trưởng vẫn ở

dưới nhưng song song với đường phần trăm thấp nhất (ie, đường cong tăng trưởng tuyến tính). Trẻ dậy thì muộn, tuổi xương (ie, độ trưởng thành xương) chậm so với tuổi thật. Tuy nhiên, cuối cùng trẻ cũng có tốc độ tăng trưởng bình thường và đạt được chiều cao trung bình ở giai đoạn trưởng thành. Xử trí bao gồm trấn an và theo dõi tốc độ tăng trưởng.

Ngược với chậm dậy thì tạm thời (constitutional growth delay), bệnh nhân tầm vóc thấp mang tính gia đình có tuổi xương tương quan với tuổi thật, và không có dậy thì muộn. Mặc dù những bệnh nhân này có tốc độ phát triển bình thường (eg, bách phân vị ổn định) giống với constitutional growth delay, một trong bố hoặc mẹ hoặc cả hai cũng có tầm vóc thấp (không giống trong trường hợp này) (Lựa chọn C). Bệnh nhân chịu ảnh hưởng có tầm vóc thấp khi trưởng thành.

Lựa chọn A. Bệnh Celiac có thể biểu hiện tầm vóc thấp và tuổi xương nhỏ hơn tuổi thật; tuy nhiên, bệnh nhân cũng thường có sụt cân và triệu chứng tiêu hóa (eg, tiêu chảy, chướng bụng). Bệnh nhân này có cân nặng phù hợp theo tuổi và không có các triệu chứng khác.

Lựa chọn D. Bệnh nhân thiếu hormone tăng trưởng có tầm vóc thấp, dậy thì muộn và tuổi xương nhỏ hơn tuổi thật. Tuy nhiên, tốc độ tăng trưởng chậm, thường biểu hiện giảm bách phân vị chiều cao qua 2 nấc bách phân vị (ie, 50th, 25th). Bách phân vị chiều cao ở bệnh nhân này ổn định, chỉ điểm tốc độ phát triển bình thường.

Lựa chọn E. Nhược sinh dục dẫn đến thiếu testosterone có thể là bẩm sinh (eg, hội chứng Klinefelter) hoặc mắc phải (eg, chấn thương tinh hoàn hoặc nhiễm trùng). Mặc dù dậy thì muộn là thường gặp, nhưng tuổi xương bình thường. Ngoài ra, hầu hết bệnh nhân có nữ hóa tuyến vú (không được tìm thấy ở tình huống này) do cơ chế feedback ngược âm tính, gây tăng LH, FSH và estradiol.

Lựa chọn F. Nhược giáp có thể gây giảm tốc độ tăng trưởng và dậy thì muộn. Ngược lại, tốc độ tăng trưởng của bệnh nhân này bình thường. Ngoài ra, bé không có triệu chứng lâm sàng của nhược giáp, chẳng hạn như mệt mỏi, táo bón hoặc không dung nạp được với lạnh.

Tóm tắt: Constitutional growth delay đặc trưng với tầm vóc thấp (chiều cao ≤ bách phân vị 2nd) và tốc độ tăng trưởng bình thường sau 3 tuổi. Dậy thì muộn và tuổi xương nhỏ hơn tuổi thật, chiều cao bình thường khi trưởng thành.

Câu 154: Bé trai 1 tuần tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì nôn ói và bú kém. Mẹ của bé được chăm sóc tiền sản đầy đủ, bé đủ tháng và được sinh tại nhà. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 40/24 mmHg, mạch 164 lần/phút, nhịp thở 46 lần/phút. Khám lâm sàng có mắt trũng, thóp lõm, và niêm khô. Thời gian đốt đầy máu mao mạch (CRT) 3 giây, và giảm độ đàn hồi da. Không sờ thấy khối ở bụng. Khám cơ quan sinh dục ghi nhận dương vật bình thường, chưa được cắt bao quy đầu, sờ thấy tinh hoàn ở bìu hai bên. Xét nghiệm được thể hiện bên dưới:

Xét nghiệm sinh hóa	
Na+ (sodium)	128 mEq/L
K+ (potassium)	5.8 mEq/L
BUN	25 mg/dL
Creatinine	0.7 mg/dL

Chất nào sau đây có khả năng tăng trên bệnh nhân này?

- A. 11-deoxycorticosterone
- B. 17-hydroxyprogesterone
- C. Aldosterone
- D. Cortisol
- E. Hormone LH

Đáp án B

Đứa trẻ này có biểu hiện kinh điển của tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH - congenital adrenal hyperplasia) do thiếu men 21-hydroxylase, dẫn đến:

- Úc chế chuyển đổi progesterone thành 11-deoxycorticosterone, chất tiền thân của aldosterone: Giảm aldosterone gây mất nước (eg, thóp lõm, niêm khô) và mất muối (eg, tụt huyết áp, hạ natri máu, tăng kali máu) (Lựa chọn A và C).
- Úc chế chuyển đổi 17-hydroxyprogesterone thành 11-deoxycortisol, chất tiền thân của cortisol: Giảm cortisol gây hạ đường huyết khi đói (Lựa chọn D).
- Tăng chuyển đổi 17-hydroxyprogesterone thành androstenedione, chất tiền thân của testosterone: Tăng testosterone gây nam hóa và mờ hòi cơ quan sinh dục ở bé gái. Bé trai thường có đặc điểm sinh dục bình thường, mặc dù trẻ có thể có dương vật to hoặc tăng sắc tố bìu.

Sàng lọc sơ sinh cho phép phát hiện sớm CAH, tăng đáng kể 17-hydroxyprogesterone xác nhận chẩn đoán. Điều trị bao gồm liệu pháp glucocorticoid và mineralocorticoid thay thế.

Lựa chọn E. LH giảm ở những bệnh nhân CAH cổ điển vì tăng testosterone feedback ngược âm tính (negative feedback) trực hạ đồi-tuyến yên và úc chế tiết LH.

Tóm tắt: Giảm men 21-hydroxylase là nguyên nhân thường gặp nhất gây tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, biểu hiện kinh điển với mất nước, mất muối và nam hóa. Tăng 17-hydroxyprogesterone xác định chẩn đoán.

Câu 155: Một bé trai 2 tuổi được đến phòng cấp cứu vì co giật. Sáng nay, bệnh nhi đang ngồi trên sofa tại nhà đột ngột cử động cả hai tay và hai chân kéo dài khoảng 3 phút. Bé không đáp ứng trong cơn. Nhân viên cấp cứu nói rằng đứa trẻ ngủ gà và dường như lú lẫn khi họ đến. Bệnh nhi có chảy mũi 2 ngày qua và sốt từ sáng nay. Bé không ho, nôn ói hay tiêu chảy. Bệnh nhân không có bệnh mạn tính, và tiêm ngừa theo lịch. Chú của bé bị động kinh. Nhiệt độ 39.2oC. Khám thực thể cho thấy đứa trẻ tỉnh, chơi. Kết mạc mắt hai bên trong, chảy mũi dịch trong. Cổ mềm, tầm vận động không bị giới hạn. Niêm ấm, thời gian đổ đầy máu mao mạch (CRT) < 2 giây. Khám các cơ quan khác chưa ghi nhận bất thường. Sau khi điều trị sốt với acetaminophen, lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi trên?

- A. Hình ảnh học não bộ
- B. Điện não đồ (EEG)
- C. Nhập viện theo dõi
- D. Levetiracetam
- E. Chọc dò thắt lưng (LP)
- F. Trần an và cho xuất viện
- G. Xét nghiệm điện giải

Đáp án F

Sốt co giật (Febrile seizure)	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Sốt (thường do nhiễm virus) Tiền sử gia đình ghi nhận sốt co giật
Tiêu chuẩn chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Trẻ từ 5 tháng đến 5 tuổi Không ghi nhận tiền cản sốt co giật trước đây Không có triệu chứng nhiễm trùng thần kinh trung ương Không có nguyên nhân chuyển hóa cấp tính (eg, hạ đường huyết)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị cắt cơn (≥ 5 phút) Điều trị triệu chứng (eg, hạ sốt) Trấn an
Tiên lượng	<ul style="list-style-type: none"> Không có biến chứng lâu dài Tăng nguy cơ sốt co giật tái phát Tăng nhẹ nguy cơ động kinh (~1%)

Sốt co giật thường gặp và nhìn chung là lành tính xuất hiện trong bệnh cảnh sốt $\geq 38^{\circ}\text{C}$ ở trẻ từ 6 tháng đến 5 tuổi. Các yếu tố nguy cơ bao gồm sốt cao (thường do nhiễm virus), tiêm vaccine gần đây và có tiền sử gia đình bị sốt co giật.

Sốt co giật đơn giản thường biểu hiện cử động co cứng – co giật toàn thể kéo dài < 15 phút. Bệnh nhân có thể có giai đoạn hậu cơn vật (eg, ngủ gà) nhưng thường trở về bình thường trong vòng vài phút. Khám thần kinh bình thường, và sốt co giật đơn giản không tái phát trong vòng 24 giờ. Chẩn đoán dựa vào lâm sàng và không cần đánh giá thêm.

Bệnh nhân có thể xuất viện về nhà với trấn an và điều trị hỗ trợ (eg, hạ sốt). Gia đình nên được giáo dục về sốt co giật thường tái phát (ở 30% bệnh nhân), mặc dù nguy cơ động kinh có thể hơi tăng, nhưng nguy cơ tổng thể vẫn thấp (~1%). Hạ sốt không giúp giảm nguy cơ sốt co giật trong tương lai.

Lựa chọn A. Hình ảnh học não bộ nên được thực hiện trên những bệnh nhân có sốt co giật kèm dấu thần kinh khu trú.

Lựa chọn B và D. Điện não đồ (EEG) được chỉ định trong trường hợp co giật tái phát không có yếu tố thúc đẩy để chẩn đoán hội chứng co giật do bệnh lý nền. Levetiracetam là thuốc điều trị co giật đầu tay (first-line). Vì sốt co giật đơn giản là tình trạng lành tính, không để lại biến chứng lâu dài, nên EEG hay thuốc chống co giật không được khuyến cáo.

Lựa chọn C. Nhập viện theo dõi chỉ định trên những bệnh nhân không trở về trạng thái bình thường sau co giật.

Lựa chọn E. Chọc dò thắt lưng trong trường hợp sốt co giật nên được xem xét trên những bệnh nhân có bất thường thần kinh dai dẳng, ở những trẻ đã sử dụng kháng sinh có thể làm che giấu triệu chứng cơ năng/thực thể của viêm màng não, và ở những trẻ 6-12 tháng tuổi tiêm chủng vaccine phế cầu *Streptococcus pneumoniae* hoặc *Haemophilus influenzae* type b chưa đầy đủ.

Lựa chọn G. Nôn ói và tiêu chảy nhiều có thể gây rối loạn chuyển hóa (eg, hạ đường huyết, hạ natri máu) kèm theo tình trạng mất nước và có khả năng gây co giật. Bệnh nhân này không

có triệu chứng tiêu hóa và không có dấu mất nước, nên xét nghiệm điện giải không được chỉ định.

Tóm tắt: Sốt co giật đơn giản thường lành tính và xuất hiện ở trẻ 6 tháng đến 5 tuổi. Cơn co giật toàn thể, kéo dài < 15 phút, và không tái phát trong vòng 24 giờ. Xét nghiệm chẩn đoán là không cần thiết, xử trí với điều trị hỗ trợ (eg, hạ sốt) và trấn an.

Câu 156: Một bé gái 10 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì tiêu ra máu đỏ tươi. Khoảng 1 giờ trước, mẹ của bé phát hiện có máu đỏ tươi theo phân lẩn chất nhầy trong tã của bệnh nhi. Bệnh nhi có đau bụng từng đợt từ ngày hôm qua. Các đợt tự khỏi sau 10-15 phút nhưng tái phát thường xuyên hơn kể từ sáng nay. Bệnh nhi đến nhà trẻ, nhiều đứa trẻ khác cũng bị chảy mũi, nôn ói và tiêu chảy trong suốt tuần qua. Bé không uống thuốc gì, tiêm chủng theo lịch. Nhiệt độ 37.3°C, huyết áp 100/60 mmhg, mạch 150 lần/phút. Khám ghi nhận ấn đau lan tỏa khắp bụng; đứa trẻ trông có vẻ mệt mỏi. Kiểm tra máu trong phân dương tính và không có bạch cầu trong phân. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Ly cấp tính
- B. Viêm ruột thừa
- C. Bệnh Crohn
- D. Lồng ruột
- E. Polyp thanh thiếu niên (juvenile polyps)

Đáp án D

Lồng ruột	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Nhiễm virus gần đây hoặc tiêm vaccin rotavirus• Chỉ điểm bệnh cần nguyên:<ul style="list-style-type: none">◦ Bệnh lý bẩm sinh đường tiêu hóa (eg, túi thừa Meckel)◦ Ban Henoch-Schonlein◦ Bệnh Celiac◦ U ruột◦ Polyps
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau bụng từng cơn, đột ngột• Phân thạch lý chua (currant jelly stools)• Khối ở bụng hình xúc xích (Sausage-shaped)• Rối loạn tri giác hoặc lơ mơ
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Dấu hiệu hình bia trên siêu âm
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Thụt thảo nước muối hoặc khí• Phẫu thuật để loại bỏ bệnh căn nguyên

Đứa trẻ này có đau bụng từng đợt và tiêu phân máu khả năng nghĩ nhiều nhất đến lồng ruột, bệnh lý ruột với một đoạn ruột lồng vào đoạn ruột khác.

Biểu hiện lâm sàng đặc trưng với đau bụng từng đợt, đột ngột ở trẻ 5 tháng – 36 tháng tuổi kéo dài 15 – 20 phút. Đau tăng tần suất và độ nặng, li bì (đặc biệt là ở trẻ nhũ nhi) thường gặp khi các đợt tiến triển. Nôn ói có thể xuất hiện kèm đau bụng; ban đầu là nôn không ra dịch mật nhưng có thể tiến triển thành có dịch mật do tắc ruột. Ngoài ra, phân có thể chứa

máu và chất nhầy (ie, phân thạch lý chua – currant jelly appearance) do thiếu máu cục bộ thành ruột. Một số bệnh nhân có ấn đau vùng bụng hoặc sờ thấy khối hình xúc xích ở phía bụng phải trong thăm khám. Nhiễm virus gần đây hoặc tiêm vaccin rotavirus là các yếu tố nguy cơ.



Chẩn đoán thường dựa vào siêu âm, với biểu hiện dấu hình bia (target sign); thụt tháo nước muối hoặc khí để chẩn đoán và điều trị. Phẫu thuật được chỉ định nếu thụt tháo không giảm lồng ruột hoặc nếu hình ảnh học nghi ngờ có khối u.

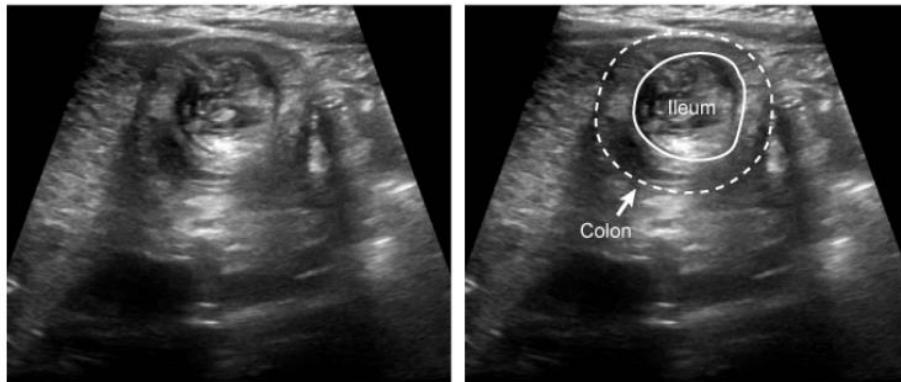
Lựa chọn A. Ly cấp tính đặc trưng với tiêu chảy nhiễm trùng gây đau quặn bụng và tiêu phân máu/nhầy. Đặc điểm phân, bệnh nhi không có sốt và không có bạch cầu trong phân làm cho chẩn đoán ly cấp tính ít có khả năng.

Lựa chọn B. Viêm ruột thừa biểu hiện đau phần tư bụng dưới bên phải cấp tính, sốt, nôn ói. Đau bụng từng cơn và tiêu phân máu là không phù hợp.

Lựa chọn C. Bệnh Crohn gây đau bụng và tiêu phân máu nhưng hiếm gặp ở trẻ nhũ nhi. Ngoài ra, bạch cầu trong phân được kỳ vọng do viêm ruột.

Lựa chọn E. Polyps ở thanh thiếu niên biểu hiện trẻ 2-10 tuổi có xuất huyết tiêu hóa không đau. Tuổi bệnh nhi và kiểu đau đùng đợt, đau nhiều làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Ileocolic intussusception



Tóm tắt: Lồng ruột thường gặp nhất ở trẻ 6 tháng – 36 tháng tuổi, gây đau bụng từng đợt, phân thạch lỏng và li bì. Khối hình xích sờ thấy ở bụng không phải luôn hiện diện.

Câu 157: Một bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Bé tăng trưởng tốt và nói được các câu ngắn. Bệnh nhi có thể nhảy lò cò và sao chép hình vuông. Bé bắt đầu chơi board games với anh trai và chị gái, nhưng thỉnh thoảng đánh các anh chị em khi chơi thua. Ba mẹ bé lo lắng khi bé không thể cột dây giày và hỏi là liệu có bình thường không nếu như bé thỉnh thoảng khoe cơ quan sinh dục hoặc cố chạm vào cơ quan sinh dục của anh trai trong lúc tắm. Mẹ bé nói rằng “Có vài lần bé cho búp bê hôn vào vùng kín của con búp bê khác và hỏi về nơi mà những đứa trẻ được sinh ra. Tôi chưa bao giờ có bất kỳ cuộc trò chuyện nào như vậy trước đây với đứa con trai 6 tuổi. Đây có phải là câu hỏi bình thường với đứa trẻ 4 tuổi?”. Ba mẹ còn lo lắng khi bệnh nhi vẫn mút ngón tay mỗi khi căng thẳng và thỉnh thoảng té đầm vào ban đêm. Bé sẽ bắt đầu học mẫu giáo. Điều nào sau đây là hành vi đáng lo ngại ở bệnh nhi trên?

- A. Trở nên tức giận khi thua trò chơi
- B. Vuốt ve cơ quan sinh dục của bản thân
- C. Không thể cột dây giày
- D. Tiểu đầm
- E. Sử dụng búp bê mô phỏng oral sex
- F. Mút ngón tay
- G. Chạm vào cơ quan sinh dục của người anh trai khi đang tắm

Đáp án E

Hành vi tình dục ở trẻ trước tuổi vị thành niên	
Bình thường	Bất thường
Trẻ chập chững (Toddler) <ul style="list-style-type: none"> • Tự khám phá cơ quan sinh dục của bản thân hoặc của người khác • Hành động thủ dâm • Tự cởi đồ hoặc cởi đồ người khác 	<ul style="list-style-type: none"> • Lặp đi lặp lại hành động chèn các vật vào âm đạo hoặc hậu môn • Sex play bao gồm tiếp xúc cơ quan sinh dục - cơ quan sinh dục, miệng - cơ quan sinh dục, hoặc hậu môn - cơ quan sinh dục
Độ tuổi đi học <ul style="list-style-type: none"> • Hứng thú nói về sex 	

<ul style="list-style-type: none"> Hỏi các câu hỏi về giới tính và sinh sản Hành động thủ dâm (có thể tình vi hơn) 	<ul style="list-style-type: none"> Sử dụng bạo lực, đe dọa hoặc hối lộ trong sex play Kiến thức về sex không phù hợp theo tuổi
--	--

Đứa trẻ này có bản tính tò mò về cơ thể, là dấu hiệu bình thường ở trẻ biết đi và độ tuổi trước đi học khi tự sờ vào cơ quan sinh dục của bản thân hoặc của đứa trẻ khác (Lựa chọn G). Thỉnh thoảng tự thủ dâm cũng là biểu hiện thường gặp (Lựa chọn B), cũng như hỏi về sinh sản, cởi quần áo của đứa trẻ khác hoặc bản thân. Những hành vi này thường thoáng qua và không được chú ý đến, không nên bị lên án nhưng đáng bận tâm nếu như hành vi xã hội không phù hợp (ie, tự kích thích ở nơi công cộng). Các hành vi này thường giảm dần khi trẻ tiến về độ tuổi vị thành niên, trẻ trở nên nhận thức được các hành vi xã hội và vấn đề riêng tư.

Tuy nhiên, các hành vi tình dục gây lo ngại ở những đứa trẻ, chẳng hạn như tìm hiểu, mối bận tâm về tình dục và thủ dâm quá sớm, nói về sex quá nhiều và mô phỏng tiếp xúc cơ quan sinh dục-cơ quan sinh dục, miệng – cơ quan sinh dục hoặc hậu môn – cơ quan sinh dục. Mẹ bé nói rằng bé sử dụng búp bê mô phỏng oral sex nên được bận tâm nhiều hơn. Kiến thức về hoạt động tình dục là điều đáng lo ngại ở trẻ 4 tuổi. Chấn thương hậu môn-sinh dục, sex play và nhiễm trùng tiểu tái phát không rõ nguyên nhân cũng làm tăng khả năng nghi ngờ lạm dụng tình dục.

Lựa chọn A. Thường gặp ở trẻ nhỏ biểu hiện sự thất vọng thông qua tức giận. Điều này có xu hướng cải thiện vì trẻ dần có khả năng biểu đạt cảm xúc bằng lời nói, quanh độ tuổi 5 hoặc 6.

Lựa chọn C. Hầu hết những đứa trẻ không thể cột dây giày cho đến khi 5 tuổi; đứa trẻ này chỉ mới 4 tuổi và các mốc phát triển vận động khác phù hợp theo tuổi (ie, nhảy lò cò, sao chép hình vuông).

Lựa chọn D. Tè dầm thường gặp ở trẻ nhỏ. Nếu nó xuất hiện ở trẻ > 5 tuổi hoặc kèm theo các triệu chứng khác (eg, tiểu gấp, tiểu lắt nhắt, tiểu khó), xét nghiệm đánh giá chuyên sâu nên được chỉ định.

Lựa chọn F. Hầu hết trẻ nhỏ có một số dạng cử động theo nhịp cho mục đích lấy lại bình tĩnh (eg, ngậm ngón tay, lắc người, cắn móng tay). Các hành động này có xu hướng giảm theo tuổi.

Tóm tắt: *Sự tò mò trên trẻ nhỏ là điều bình thường khi tự sờ vào cơ quan sinh dục của bản thân hoặc của đứa trẻ khác, tự cởi đồ hoặc cởi đồ người khác, và một số hành động thủ dâm. Các hành vi này thường thoáng qua, từng đợt và không được chú ý đến. Tuy nhiên, kiến thức hoặc hành động mô phỏng tình dục không phù hợp theo tuổi là mối bận tâm về lạm dụng tình dục.*

Câu 158: Một bé gái 21 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khó nuốt. 3 ngày trước bé bắt đầu chảy mũi, ho và sốt nhẹ. Hơn 4 giờ qua, bé trớ liên tục tại nhà và không chịu ăn uống. Bệnh nhi trước đây khỏe mạnh và được tiêm vaccine đầy đủ. Nhiệt độ 38.3°C, mạch 180 lần/phút, nhịp thở 40 lần/phút. Bệnh nhi quấy, chảy dài và thở co kéo cơ gian sùi và rút lõm hõm ức. Nghe tiếng thở rít. Khám phổi có giảm âm thở hai bên. Do suy hô hấp, nên bé được đặt nội khí quản. Khi đặt nội khí quản, phát hiện viêm nắp thanh môn sưng đỏ và phù nề. Kháng sinh theo kinh nghiệm nào sau đây thích hợp nhất trên bệnh nhi này?

- A. Ampicillin và gentamicin
- B. Azithromycin
- C. Ceftriaxone và vancomycin
- D. Clindamycin
- E. Metronidazole
- F. Piperacillin-tazobactam và tobramycin

Đáp án C

Viêm nắp thanh môn	
Tác nhân	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Haemophilus influenzae</i> type b (Hib)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Suy hô hấp (tư thế tripod, tư thế sniffing hay tư thế "hít", thở rít) • Khó nuốt, khó nói • Chảy dãi • Sốt cao
X-quang	<ul style="list-style-type: none"> • "Thumb sign" (Dấu ngón cái) (Nắp thanh môn to)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Đặt nội khí quản • Kháng sinh
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> • Tiêm vaccine Hib

Viêm nắp thanh môn là bệnh lý không thường gặp, tiềm ẩn nguy cơ tử vong do có thể gây tắc nghẽn hoàn toàn đường hô hấp trên. Tác nhân đơn độc thường là vi khuẩn vùng hầu mũi, phổ biến nhất là *Haemophilus influenzae* type b (Hib). Do vaccin Hib được sử dụng rộng rãi, nên tỉ lệ viêm nắp thanh môn cũng được giảm thiểu. Tuy nhiên, tỉ lệ viêm nắp thanh môn do các tác nhân khác, chẳng hạn như chủng *H influenzae*, *Streptococcus species* (*S pneumoniae*, *S pyogenes*) và *Staphylococcus aureus* tăng lên.

Các triệu chứng bao gồm suy hô hấp khởi phát nhanh chóng (eg, thở rít, co kéo), khó nói và chảy dãi do sưng nắp thanh môn gây tắc nghẽn đường thở. Do đó, bước đầu tiên trong xử trí viêm nắp thanh môn là bảo vệ đường thở, thường là đặt nội khí quản. Khi đường thở được bảo vệ, điều trị kháng sinh phổ rộng với ceftriaxone (phổ tác động lên *H influenzae* và *Streptococcus species*) và vancomycin (phổ tác động lên *S aureus*, bao gồm các chủng kháng methicillin) nên được bắt đầu ngay lập tức.

Lựa chọn A. Điều trị nhiễm trùng sơ sinh theo kinh nghiệm là ampicillin và gentamicin, đích tác động lên các tác nhân gây bệnh thường gặp nhất, bao gồm *Streptococcus* nhóm B và *Escherichia coli*. Kết hợp các kháng sinh này không đủ để phủ *S aureus*.

Lựa chọn B. Azithromycin được dùng trong điều trị nhiễm trùng hô hấp dưới do tác nhân vi khuẩn không điển hình (eg, *Mycoplasma pneumoniae*, *Chlamydia pneumoniae*) và điều trị ho gà do tác nhân *Bordetella pertussis*. Azithromycin không trị được *S aureus* hay hầu hết các chủng *Streptococcus*.

Lựa chọn D. Clindamycin có tác động chống lại chủng *S aureus*, bao gồm các chủng kháng methicillin. Tuy nhiên, clindamycin không phủ được *H influenzae* và do đó không phải là kháng sinh thích hợp theo kinh nghiệm trong điều trị viêm nắp thanh môn.

Lựa chọn E. Metronidazole có thể được dùng điều trị nhiễm *Clostridium difficile*. Metronidazole cung cấp phổ chống lại vi khuẩn kỵ khí và không dùng trong điều trị *H influenzae*, *Streptococcus species* hay *S aureus*.

Lựa chọn F. Piperacillin-tazobactam và tobramycin được dùng trong điều trị *Pseudomonas aeruginosa*, tác nhân thường gặp gây viêm phổi trong bệnh lý xơ phổi. Kết hợp các kháng sinh này không cung cấp phổ chống lại *S aureus*.

Tóm tắt: Sau khi bảo vệ đường thở trên bệnh nhân viêm nắp thanh môn, điều trị ban đầu bao gồm kháng sinh phổ rộng với ceftriaxone (phổ tác động lên *Haemophilus influenzae* và *Streptococcus species*) và vancomycin (phổ tác động lên *Staphylococcus aureus*).

Câu 159: Một cậu bé 13 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì đau hông. 3 tuần qua, bé có hơi đau vùng hông bên phải kèm dáng đi khập khiễng, bé cho là căng cơ do trượt ván. Bệnh nhân bị té khi trượt ván tối qua, làm cho tình trạng đau nặng nề hơn. Bé có uống ibuprofen nhưng chỉ giảm đau một phần. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý nhưng có chảy mũi và nghẹt mũi vài ngày trong tuần trước. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 95th và 50th tương ứng. Nhiệt độ 37°C. Bệnh nhân đi khập khiễng trên bàn khám, tránh dồn sức lên chân phải. Khám hông phải ghi nhận giới hạn cử động xoay trong. Tầm vận động bên trái bình thường. X-quang tư thế kiểu chân ếch (Frog-leg lateral x-ray) hai bên hông được thể hiện bên dưới:



Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Gãy cổ xương đùi
- B. Bệnh Legg-Calve'-Perthes
- C. Viêm xương tủy xương
- D. Trượt đầu trên xương đùi (Slipped capital femoral epiphysis)

E. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua

Đáp án D

Bệnh nhân này bị trượt đầu trên xương đùi (SCFE), đặc trưng với sự lệch đầu trên xương đùi ra trước sang bên và lên trên hướng về bản tăng trưởng. Trong giai đoạn phát triển nhanh (eg, trẻ vị thành niên), bản tăng trưởng tương đối yếu do tích tụ sụn và mở rộng nhanh chóng. Mặc dù béo phì là yếu tố nguy cơ đáng kể (do tăng sức căng cơ học lên bản tăng trưởng), SCFE cũng có thể xuất hiện ở các trẻ vị thành niên cao gầy do tăng trưởng nhảy vọt (như được tìm thấy trên bệnh nhân này).

Biểu hiện lâm sàng kinh điển là đau mờ hồ vùng hông và dáng đi khập khiễng. Chấn thương nhẹ, như trong tình huống này, thỉnh thoảng có thể làm bùng phát cơn đau và ngay lập tức khiến bệnh nhân phải tìm đến cơ sở y tế. Trong thăm khám, bệnh nhân giữ vùng hông chịu ánh hưởng ở tư thế xoay ngoài thụ động và đặc trưng với giảm xoay trong, dạng và gấp.

X-quang tư thế chân ếch (trước sau và nghiêng - frog-leg views) để chẩn đoán và cho thấy lệch chỏm xương đùi xuống dưới và ra sau. Hông hai bên nên được chụp để so sánh và đánh giá sự lệch đối bên. Điều trị ngay lập tức là ổn định bản tăng trưởng với phẫu thuật cố định để tránh nguy cơ hoại tử chỏm vô mạch.

Lựa chọn A. Gãy cổ xương đùi thường gặp nhất ở bệnh nhân lớn tuổi có mật độ xương thấp. Ở trẻ em, gãy thường thứ phát do chấn thương tác động mạnh (eg, tai nạn xe). Biểu hiện bao gồm đau vùng hông và giảm tầm vận động; tuy nhiên, x-quang cho thấy đường gãy, không được tìm thấy trong tình huống này.

Lựa chọn B. Bệnh Legg-Calve'-Perthes, hay hoại tử chỏm vô mạch không rõ nguyên nhân, thường gặp nhất ở các bé trai 5-7 tuổi, biểu hiện đau mờ hồ vùng hông và dáng đi khập khiễng. X-quang có thể bình thường trong giai đoạn sớm hoặc cho thấy mảnh vụn đầu xương đùi, không phải di lệch xương.

Lựa chọn C. Viêm xương tủy xương thường biểu hiện sốt, đau xương và sưng. X-quang ban đầu có thể bình thường, nhưng bằng chứng của phá hủy xương thường biểu hiện trong vòng 1-2 tuần khi triệu chứng khởi phát.

Lựa chọn E. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua ở vùng hông là tình trạng viêm xuất hiện ở trẻ 3-8 tuổi với biểu hiện đau hông và dáng đi khập khiễng, thường sau đợt nhiễm virus. Triệu chứng thường cải thiện (không phải nghiêm trọng hơn) trong vài tuần, và x-quang bình thường hoặc có thể cho thấy tràn dịch khớp.

Tóm tắt: *Trượt đầu trên xương đùi hay Slipped capital femoral epiphysis (SCFE), gây đau hông và dáng đi khập khiễng, đặc trưng với sự di lệch đầu trên xương đùi so với chỏm. Béo phì là yếu tố nguy cơ, nhưng SCFE cũng có thể được tìm thấy trên trẻ vị thành niên cao gầy trong giai đoạn phát triển xương.*

Câu 160: Một bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì ăn uống vô độ. Bé than đói liên tục và giận dữ khi ba mẹ bé không cho bé ăn thêm snacks. Tiền sử bệnh lý ghi nhận nhập viện trong tháng đầu tiên sau sinh, nuôi ăn qua ống mũi dạ dày do bú kém và giảm trương lực. Bệnh nhi trải qua phẫu thuật cố định tinh hoàn do tinh hoàn ẩn hai bên năm 1 tuổi. Bé còn được vật lý trị liệu và ngôn ngữ trị liệu hai lần một tuần. Chiều cao của bé dưới bách phân vị 5th và cân nặng trên bách phân vị 99th. Khám lâm sàng,

bé có trán hẹp, miệng hướng vòng xuống dưới, mắt hình quả hạnh nhân, bàn tay và bàn chân nhỏ. Trương lực cơ giảm và dương vật nhỏ. Lựa chọn nào sau đây là nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng bệnh lý ở bệnh nhân trên?

- A. Mất khả năng điều hòa biểu hiện gene trên NST 11p15 (Disregulation of imprinted gene expression ở NST 11p15)
- B. Mất bản sao 15q11-q13 từ mẹ
- C. Mất bản sao 15q11-q13 từ bố
- D. Không phân ly gây thừa NST X
- E. Đột biến gen fragile X mental retardation 1 liên kết NST giới tính X
- F. Đột biến gen hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase liên kết NST giới tính X

Đáp án C.

Hội chứng Prader-Willi	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Giảm trương lực • Mút kém/vấn đề nuôi dưỡng ở giai đoạn nhũ nhi • Ăn uống quá mức/béo phì • Tầm vóc thấp • Nhược sinh dục • Thiếu năng trí tuệ • Dị dạng khuôn mặt <ul style="list-style-type: none"> ◦ Trán hẹp ◦ Mắt hình quả hạnh nhân ◦ Miệng hướng vòng xuống dưới
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Mất bản sao 15q11-q13 từ bố
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Ngưng thở khi ngủ (70%) • Đái tháo đường type 2 (25%) • Căng/võ dại dày • Tử vong do nghẹn (8%)

Bệnh nhân này có các đặc điểm của hội chứng Prader-Willi (PWS – Prader-Willi syndrome), một bệnh lý ngẫu nhiên do uniparental disomy ở mẹ. Bình thường, mỗi người được di truyền 2 bản sao hoạt hóa của mỗi gen – 1 từ mẹ và 1 từ bố. Bệnh nhi PWS di truyền cả hai bản sao của một đoạn NST 15 từ mẹ. Mất bản sao NST 15q11-q13 từ bố gây mút kém và vấn đề dinh dưỡng ở trẻ nhũ nhi sau đó là lỗi sống ăn uống vô độ và vấn đề liên quan đến béo phì. Các biểu hiện thường gặp khác được thể hiện trên bảng.

Xét nghiệm gen đòi hỏi để xác định chẩn đoán, bắt đầu với NST đồ và methylation studies, sau đó là kỹ thuật lai tại chỗ phát huỳnh quang (FISH - fluorescence in-situ hybridization), và sau đó là microsatellite probes (đò các chuỗi ngắn lặp lại). Điều trị xoay quanh giải quyết vấn đề béo phì và biến chứng của nó. Bệnh nhân có được lợi ích từ môi trường ăn uống có kế hoạch và hạn chế nghiêm ngặt lượng thức ăn nạp vào (eg, khóa tủ lạnh, theo dõi sát). Các bé nên được sàng lọc ngưng thở khi ngủ cũng như đái tháo đường type 2. Một số bệnh nhân được điều trị với hormone GH nhằm cải thiện tốc độ tăng trưởng và khối lượng cơ thể, bao gồm khối cơ và mật độ xương.

Lựa chọn A. Hội chứng Beckwith-Wiedemann là bệnh lý bẩm sinh do mất khả năng điều hòa biểu hiện gen trên NST 11p15 (disregulation of imprinted gene expression chromosome 11p15). Khám thực thể ghi nhận lưỡi to (macroglossia), phát triển nhanh, tăng sản một bên (hemihyperplasia), thoát vị rốn hoặc omphalocele.

Lựa chọn B. Bệnh nhân với hội chứng Angelman do paternal uniparental disomy (eg, mất bản sao NST 15q11-q13 từ mẹ). Tương tự PWS, những bệnh nhi này có tầm vóc thấp và thiếu năng trí tuệ. Tuy nhiên, các đặc điểm điển hình khác bao gồm thường xuyên cười, vẫy tay, thắt điều và co giật.

Lựa chọn D. Hội chứng Klinefelter là bất thường giới tính thường gặp nhất gây nhược sinh dục nguyên phát. Tuy nhiên, những đứa trẻ thường có cơ quan sinh dục ngoài bình thường và không có dị dạng khuôn mặt. Sau dậy thì, tinh hoàn teo nhỏ, tầm vóc cao dần biểu hiện rõ.

Lựa chọn E. Hội chứng Fragile X là bệnh lý di truyền liên kết NST giới tính X thường gặp nhất gây thiểu năng trí tuệ. Các bé trai chịu ảnh hưởng có trán dô và tinh hoàn to, trái ngược với PWS.

Lựa chọn F. Hội chứng Lesch-Nyhan gây thiếu men hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase, dẫn đến tăng ure máu đáng kể. Nó đặc trưng với tự ngược đai bản thân, thiểu năng trí tuệ và triệu chứng ngoại tháp (eg, rối loạn trương lực, múa giật).

Tóm tắt: Đặc điểm chính của hội chứng Prader-Willi bao gồm giảm trương lực, ăn quá mức và béo phì. Bệnh nhân có nguy cơ ngưng thở khi ngủ, đái tháo đường type 2 và vỡ dạ dày.

Câu 161: Một bé trai 4 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì li bì tiến triển, bú kém, mệt mỏi và xanh xao trong 4 tuần qua. Tiền sử sản khoa và quá trình sinh nở không có biến chứng. Chế độ dinh dưỡng của bệnh nhi chủ yếu là sữa mẹ. Tiêm chủng đầy đủ. Khám thực thể ghi nhận webbed neck (thùa da cổ), hở hàm ếch, hơi xa cách các bộ phận hai nửa cơ thể (hypertelorism), sóng mũi dẹt và niêm xanh xao. Ngón cái 3 đốt. Khám tim ghi nhận tim nhanh và âm thổi tâm thu tổng máu. Kết quả xét nghiệm như sau:

Tổng phân tích tế bào máu	
Hb	4 g/dL
MCV	104 um ³
Hồng cầu lưỡi	0.4%
Tiểu cầu	300,000/mm ³
Bạch cầu	7,500/mm ³
Nhóm máu	A-

Mẹ nhóm máu O+. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Thiếu máu Diamond-Blackfan
- B. Thiếu máu Fanconi
- C. Thiếu máu bất sản vô căn
- D. Thiếu máu thiếu sắt
- E. Bất tương hợp Rh
- F. Hội chứng Wiskott-Aldrich

Đáp án A

Thiếu máu Diamond-Blackfan	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none">Bất sản hồng cầu đơn thuần bẩm sinh
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Dị dạng sọ mặtNgón cái 3 đốtTăng nguy cơ ác tính
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">Thiếu máu hồng cầu toGiảm hồng cầu lưỡiTiểu cầu và bạch cầu bình thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">CorticosteroidsTruyền hồng cầu

Đứa trẻ này bị thiếu máu hồng cầu to, dị dạng sọ mặt và ngón cái 3 đốt phù hợp với thiếu máu Diamond-Blackfan (DBA). DBA do khiếm khuyết bẩm sinh (di truyền hoặc ngẫu nhiên) tế bào tiền thân tạo hồng cầu, dẫn đến làm tăng số lượng tế bào hồng cầu chết theo chu trình, gây thiếu máu nặng. Hầu hết bệnh nhân có các bất thường khác, chẳng hạn như tầm vóc thấp, ché vòm và webbed neck.

DBA thường xuất hiện ở trẻ nhũ nhi với xanh xao tiến triển và bú kém do thiếu máu, như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Nhịp tim tăng do đáp ứng với nhu cầu oxy, và âm thổi tâm thu tổng máu có thể nghe được trong thăm khám do tăng độ xoáy dòng chảy qua van.

Kết quả xét nghiệm phân biệt các loại thiếu máu. Trái ngược với thiếu máu Fanconi (giảm 3 dòng tế bào máu do suy tủy), DBA là bất sản hồng cầu đơn độc với giảm hồng cầu lưỡi, bình thường số lượng tiểu cầu và bạch cầu (Lựa chọn B). Điều trị chủ yếu bao gồm corticosteroids hoặc liệu pháp truyền máu trong những trường hợp kháng trị.

Lựa chọn C. Thiếu máu bất sản vô căn là bệnh lý mắc phải gây giảm 3 dòng tế bào máu, không phải bất sản hồng cầu đơn độc. Yếu tố kích hoạt thường gặp bao gồm hóa chất (eg, benzene, phenylbutazone), thuốc (eg, chloramphenicol, sulfonamides), tác nhân nhiễm trùng (eg, viêm gan virus) và bức xạ ion hóa.

Lựa chọn D. Mặc dù thiếu sắt là nguyên nhân thường gặp gây thiếu máu hồng cầu nhỏ ở trẻ em, nhưng nó không phù hợp trên bệnh nhân có tăng MCV.

Lựa chọn E. Thiếu máu tán huyết ở trẻ sơ sinh do bất tương hợp nhóm máu Rh xuất hiện khi người mẹ có Rh âm trước đó tiếp xúc với tế bào máu Rh dương sinh ra đứa trẻ có Rh dương. Mẹ của đứa bé có nhóm máu Rh dương (nhóm máu O+) và bệnh nhân có Rh âm (nhóm máu A-); do đó, không có nguy cơ bất tương hợp Rh trên bệnh nhân này.

Lựa chọn F. Hội chứng Wiskott-Aldrich là bệnh lý di truyền liên kết NST X đặc trưng với chàm, giảm tiểu cầu và giảm gammaglobulin máu, các triệu chứng không biểu hiện trên bệnh nhân này.

Tóm tắt: Thiếu máu Diamond-Blackfan là bệnh lý bất sản hồng cầu đơn độc bẩm sinh đặc trưng với thiếu máu hồng cầu to và nhiều dị tật bẩm sinh khác, chẳng hạn như hở hàm ếch, webbed neck và ngón cái 3 đốt.

Câu 162: Một cậu bé 12 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì tiểu sậm màu 2 ngày qua. Bệnh nhân không đau bụng, tiểu khó, tiểu thường xuyên hay tiểu gấp. 3 tuần trước, bé bị sốt và đau họng, tự khỏi một tuần sau đó. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính và hiện không dùng thuốc hàng ngày. Tiền sử gia đình có người chú bị điếc thản kinh và người anh họ gần đây vừa trải qua phẫu thuật ghép thận. Nhiệt độ 37.2°C, huyết áp 150/90 mmHg, mạch 84 lần/phút. Khám thực thể ghi nhận đứa trẻ tinh táo, phù quanh ổ mắt. Khám tim không thấy âm thổi. Phổi trong hai bên. Phù mềm ấn lõm 1+ ở hai chi dưới. Phân tích nước tiểu ghi nhận: Vi khuẩn - không; WBC - 1-2/hpf; RBC - nhiều/hpf. Lựa chọn nào sau đây là đặc điểm bệnh học phù hợp nhất ở bệnh nhân trên?

- A. Bất thường collagen type IV
- B. Kháng thể tự miễn IgG màng đáy
- C. Tích tụ IgA gian mạch
- D. Tích tụ phức hợp miễn dịch tế bào gian mạch
- E. Hoại tử nhú thận do thiếu máu cục bộ

Đáp án D

Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Có thể không có triệu chứng • Nếu có triệu chứng: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Tiểu máu đại thể (nước tiểu màu trà hoặc màu coca cola) ◦ Phù (quanh ổ mắt, phù toàn thân) ◦ Tăng huyết áp
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Phân tích nước tiểu: + protein, + máu, ± mảnh vỡ hồng cầu • Huyết thanh: <ul style="list-style-type: none"> ◦ ↓ C3 và có thể ↓ C4 ◦ ↑ creatinine huyết thanh ◦ ↑ anti-DNase B và ↑ AHase ◦ ↑ ASO và ↑ anti-NAD (do viêm họng trước đó)

Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu trùng (APSGN – acute poststreptococcal glomerulonephritis) là bệnh trung gian miễn dịch xuất hiện khoảng 1-4 tuần sau viêm họng hoặc chốc do nhiễm liên cầu nhóm A. Bệnh sinh liên quan đến hình thành phức hợp kháng nguyên liên cầu hướng thận và kháng thể. Phức hợp miễn dịch sau đó tích tụ ở màng đáy cầu thận và tế bào gian mạch, gây hoạt hóa hệ thống bổ thể và tích tụ thành phần C3 ở cầu thận. Do đó, kết quả xét nghiệm bao gồm giảm C3, có thể có tăng creatinine huyết thanh.

Bệnh nhân APSGN có thể biểu hiện triệu chứng tiểu máu, phù và tăng huyết áp vài tuần sau nhiễm trùng da hoặc viêm họng do liên cầu nhóm A, như được tìm thấy trong tình huống này. Phân tích nước tiểu thường ghi nhận các tế bào hồng cầu có hoặc không có protein và mảnh vỡ hồng cầu. Hầu hết bệnh nhân phục hồi với điều trị hỗ trợ (eg, kiểm soát huyết áp).

Lựa chọn A. Hội chứng Alport là khiếm khuyết di truyền (thường gặp nhất là di truyền liên kết NST giới tính X) collagen type IV dẫn đến bệnh lý cầu thận và có thể biểu hiện tiểu máu vi thể hay đại thể ở trẻ nhỏ. Tuy nhiên, bệnh nhân cũng có điếc thản kinh và ảnh hưởng đến thị giác, cả hai đều không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Bệnh Goodpasture do tích tụ kháng thể tự miễn IgG chống lại màng đáy phế nang và cầu thận. Ngoài tiểu máu và tiểu đạm, nhiều bệnh nhân còn có triệu chứng hô hấp (eg, khó thở, ho, ho ra máu). Bệnh nhân này không có triệu chứng hô hấp, thời gian viêm họng với khởi phát triệu chứng ở thận gợi ý phù hợp với APSGN.

Lựa chọn C. Bệnh thận IgA do tích tụ IgA ở tế bào gian mạch, có thể biểu hiện tiểu máu đại thể hoặc vi thể trong vòng vài ngày khởi phát triệu chứng hô hấp. Ngược lại, APSGN phát triển trong vòng vài tuần sau nhiễm trùng, như trong trường hợp này.

Lựa chọn E. Hoại tử nhú thận do thiếu máu cục bộ có thể thứ phát do giảm tưới máu thận, chẳng hạn như sau tụt huyết áp lâu dài, phẫu thuật hoặc nhiễm trùng, đặc biệt trên những bệnh nhân bệnh thận mạn (eg, đái tháo đường). Bệnh nhân này khỏe mạnh với thời gian khởi phát triệu chứng phù hợp với APSGN.

Tóm tắt: *Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu là biến chứng viêm họng hoặc chốc do nhiễm liên cầu nhóm A. Bệnh sinh liên quan đến tích tụ phức hợp miễn dịch ở tế bào gian mạch và màng đáy cầu thận, gây tiểu máu, phù và tăng huyết áp.*

Câu 163: Một bé trai 18 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì sốt, nôn ói và li bì. Ban đầu bé sốt có đáp ứng với acetaminophen. Suốt cả ngày nay, bệnh nhi phát ban tiến triển ở chi dưới và li bì dần. Tháng trước, bé được điều trị viêm tai giữa cấp với kháng sinh, tiền căn còn lại không ghi nhận bất thường. Tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Bệnh nhi sống với ba mẹ và anh trai 3 tuổi. Cả bé và anh trai bé được gửi nhà trẻ. Nhiệt độ 40.2°C, mạch 124 lần/phút. Khám thực thể bệnh nhi li bì. Hồng gấp khi gấp cổ. Hồng ban không tắm nhuận, ban xuất huyết ở thân và chi dưới. Tác nhân nào sau đây thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhi trên?

- A. Coxsackievirus
- B. *Streptococcus* nhóm B
- C. *Haemophilus influenzae*
- D. Virus Herpes simplex
- E. *Listeria monocytogenes*
- F. *Neisseria meningitidis*

Đáp án F

Viêm màng não mô cầu	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none">• <i>Neisseria meningitidis</i>• Thường gặp nhất ở trẻ nhỏ và người trẻ
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Ban đầu: sốt không đặc hiệu, đau đầu, buồn nôn, đau cơ, đau họng• Trong vòng 12-24 giờ: chấm xuất huyết/ban xuất huyết, dấu màng não, rối loạn tri giác (AMS)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Ceftriaxone
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Shock• Đóng máu nội mạch lan tỏa (DIC)• Xuất huyết tuyền thương thận
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">• Phòng ngừa giọt bắn• Dự phòng bằng thuốc cho những người tiếp xúc gần

Bệnh nhi này bị sốt, li bì, dấu màng não và chấm xuất huyết, các biểu hiện phù hợp với viêm màng não do *Neisseria meningitidis*. *Meningococcal meningitis* thường gặp ở trẻ vị thành niên, người trẻ và cũng là tác nhân thường gặp ở tất cả trẻ > 1 tháng tuổi.

Trẻ nhỏ thường khởi phát cấp tính triệu chứng sốt, buồn nôn, phát ban chấm xuất huyết ở chi. Trẻ lớn hơn có thể bị đau đầu, đau cơ nhiều (eg, đau chân). Triệu chứng tiến triển nhanh chóng (12-24 giờ) bao gồm ban xuất huyết và rối loạn tri giác (eg, lú lẫn, li bì). Dấu màng não, chẳng hạn như trên bệnh nhân này có dấu Brudzinski dương tính, phổ biến nhưng thường không có ở bệnh nhi < 1 tuổi.

Cấy dịch não tủy dương tính để chẩn đoán, nhưng xét nghiệm không nên làm trì hoãn điều trị (eg, ceftriaxone) ở những bệnh nhân nghi ngờ viêm màng não mô cầu. Phác đồ điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm cũng nên bao gồm vancomycin để phủ tác nhân *Streptococcus pneumoniae* kháng penicillin, tác nhân gây bệnh thường gặp nhất ở trẻ > 1 tháng tuổi. Kể cả khi điều trị thích hợp, viêm màng não do não mô cầu cũng tiềm ẩn nguy cơ tử vong do biến chứng shock, suy đa cơ quan và đông máu nội mạch lan tỏa.

Lựa chọn A. Enteroviruses (eg, coxsackievirus) có thể gây viêm màng não với biểu hiện sốt, đau đầu, cổ gượng. Tuy nhiên, triệu chứng thường phát triển theo ngày (chứ không phải qua vài giờ), và các triệu chứng khác của nhiễm coxsackievirus (eg, viêm họng, phát ban dát sần ở lòng bàn tay/lòng bàn chân) được kỳ vọng.

Lựa chọn B và E. Viêm màng não ở bệnh nhi trẻ thường do tác nhân *Streptococcus* nhóm B (ở những đứa trẻ < 3 tháng tuổi) và *Listeria monocytogenes* (ở những đứa trẻ < 1 tháng tuổi). Các tác nhân này không phù hợp gây viêm màng não ở đứa trẻ 18 tháng tuổi miễn dịch bình thường.

Lựa chọn C. *Haemophilus influenzae* gây viêm màng não với triệu chứng tương tự viêm màng não mô cầu; tuy nhiên, *H influenzae* không liên quan đến chấm xuất huyết. Ngoài ra, tỉ lệ *H influenzae* giảm đáng kể từ khi có vaccine, làm cho chẩn đoán này không phù hợp trên đứa trẻ được chủng ngừa đầy đủ.

Lựa chọn D. Virus Herpes simplex thường liên quan đến viêm não và hiếm khi gây viêm màng não ở trẻ ngoài giai đoạn sơ sinh. Ngoài ra, nó thường kèm theo bóng nước, không phải chấm xuất huyết.

Tóm tắt: *Viêm màng não mô cầu là nguyên nhân thường gặp nhất gây viêm màng não ở trẻ em, biểu hiện kinh điển với sốt, li bì, cổ gượng và chấm xuất huyết/ban xuất huyết. Triệu chứng tiến triển nhanh chóng (12-24 giờ), bệnh có thể gây biến chứng shock, suy đa cơ quan, đông máu nội mạch lan tỏa và tử vong.*

Câu 164: Một bé trai 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì phù toàn thân, mệt và đau bụng 1 tuần nay. Ngoài ra, em ốm và không ghi nhận tiền căn bệnh lý. Bệnh nhi sử dụng vitamin tổng hợp và không dùng thuốc gì khác. Huyết áp 92/55 mm Hg, mạch 90/phút. Khám lâm sàng ghi nhận phù quanh mắt và phù trước xương chày 1+. Bìu phù nhẹ, không đau. Khám bụng không ghi nhận bất thường. Kết quả tổng phân tích nước tiểu như sau:

SG	1.028
pH	5

Protein	4+
Blood	âm tính
Casts	không
Crystals	không

Khi sinh thiết thận và quan sát dưới kính hiển vi quang học sẽ tìm thấy hình ảnh nào sau đây?

- A. Hình thành liềm thể (crescent formation)
- B. Dày lan toả màng đáy
- C. Tăng sinh tế bào gian mao mạch (mesangial hypercellularity)
- D. Bình thường
- E. Gai dưới biểu mô (subepithelial spikes)

Đáp án: D

Sang thương tối thiểu	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> • Là nguyên nhân thường gặp nhất của hội chứng thận hư ở trẻ em • Tuổi trung vị 2-3 tuổi
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Tế bào có chân (podocytes) bị tổn thương qua trung gian tế bào T
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Phù • Mệt
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Tiểu đạm • Sinh thiết thận và quan sát không thấy thay đổi dưới kính hiển vi
Điều trị	Corticosteroids

Tình trạng **phù toàn thân, mệt, đau bụng** (do cơ thể giữ dịch nhanh chóng) và **tiểu đạm** của bệnh nhi này gợi ý hội chứng thận hư. Chẩn đoán nghỉ nhiều nhất là **sang thương tối thiểu** (minimal change disease – MCD), chiếm 80% các ca hội chứng thận hư ở trẻ em. Trẻ dưới <10 tuổi với hội chứng thận hư đơn độc thường không cần sinh thiết chẩn đoán nếu triệu chứng điển hình cho MCD. Nếu thực hiện sinh thiết mô thận và quan sát dưới kính hiển vi quang học sẽ ghi nhận **cấu trúc mô thận bình thường**; nhuộm miễn dịch huỳnh quang cầu thận cũng không ghi nhận bất thường. **Xóa gai tế bào chân già** (effacement of foot processes) (tế bào biểu mô thận) trên kính hiển vi điện tử giúp xác định MCD.

Đa số bệnh nhân đáp ứng nhanh chóng với liệu pháp **corticosteroid**; >90% trẻ em **lui bệnh hoàn toàn** và không còn tiểu đạm. Vì vậy, sinh thiết chỉ dành cho bệnh nhân kháng trị steroid hoặc bệnh tiến triển. Trẻ lớn hơn hoặc thanh thiếu niên có thể được chỉ định sinh thiết thận để loại trừ hội chứng thận hư do nguyên nhân khác.

(Lựa chọn A) Hình thành liềm thể là hình ảnh điển hình của viêm cầu thận cấp tiến triển nhanh, một tình trạng bệnh nghiêm trọng kèm theo giảm chức năng thận và hình thành liềm thể trong đa số các cầu thận.

(Lựa chọn B và E) Màng dày dày và “gai” dưới ngoại bì là các đặc trưng bệnh lý của viêm cầu thận màng, một trong những nguyên nhân phổ biến nhất của hội chứng thận hư ở người trưởng thành. Tuy nhiên, bệnh này hiếm gặp ở trẻ nhỏ.

(Lựa chọn C) Tăng sinh tế bào gian mao mạch là gợi ý của viêm cầu thận tăng sinh màng, là biểu hiện thường gặp nhất của viêm cầu thận cấp hơn là hội chứng thận hư. Bệnh này không thường gặp ở trẻ nhỏ.

Tóm tắt: Sang thương tối thiểu là nguyên nhân phổ biến nhất của hội chứng thận hư ở trẻ em. Sinh thiết thận cho hình ảnh cấu trúc thận bình thường nhưng không được chỉ định thường quy ở bệnh nhi <10 tuổi. Điều trị bằng steroids.

Câu 165: Bé trai 1 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì đi phân có vệt máu. Em sinh đủ tháng và được bú sữa mẹ hoàn toàn. Bệnh nhi thường đi 3-5 lần phân sống màu vàng mỗi ngày nhưng bắt đầu tiêu lỏng có máu 3 ngày nay. Em được cho bú mỗi 2-3 giờ nhưng trớ một lượng ít sữa mẹ sau mỗi lần bú. Mẹ em gần đây vừa kết thúc một đợt điều trị kháng sinh do viêm vú, ngoài ra mẹ có chế độ ăn bình thường và không sử dụng thuốc gì khác. Cân nặng, chiều cao và vòng đầu bệnh nhi tăng trưởng ở bách phân vị 40th. Sinh hiệu bình thường. Bệnh nhi tổng trạng ổn. Khám lâm sàng ghi nhận chàm lan tỏa. Test máu ẩn trong phân dương tính. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh của bệnh nhi này?

- A. Viêm đại tràng do *Clostridium difficile*
- B. Viêm đại trực tràng dị ứng protein thức ăn (food protein-induced proctocolitis)
- C. Lồng ruột
- D. Không dung nạp lactose
- E. Xoắn ruột do ruột xoay bất toàn
- F. Túi thừa Meckel

Đáp án: D

Viêm đại trực tràng dị ứng protein thức ăn	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Tiễn căn gia đình có dị ứng, chàm hoặc hen
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Trẻ nhũ nhi nhỏ• Đi tiêu phân máu không đau• ± Trớ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Loại bỏ sữa và đậu nành khỏi chế độ ăn của mẹ đối với trẻ bú mẹ• Sữa thuỷ phân đối với trẻ dùng sữa công thức
Tiên lượng	<ul style="list-style-type: none">• Tự khỏi trong 1 năm

Sữa mẹ có thành phần chất béo, carbohydrates (eg, lactose), ngoài ra còn có protein (eg, whey, casein) trong sữa và đậu nành từ chế độ ăn của mẹ. Bệnh nhi này bị **viêm đại trực tràng dị ứng protein thức ăn**, chủ yếu từ sữa hoặc đậu nành, là bệnh lý chỉ gặp ở trẻ nhũ nhi. Đáp ứng miễn dịch không qua trung gian IgE (non-IgE-mediated immunologic response) đối với protein từ sữa công thức hoặc sữa mẹ gây viêm đại tràng và trực tràng. Biểu hiện lâm sàng điển hình bao gồm **trẻ nhũ nhi khỏe mạnh, tiêu phân máu không đau** (có thể tiêu lỏng) trong vài tháng đầu đời. Một số bệnh nhi kèm theo trào ngược, nhưng đa số trẻ ở trẻ nhũ nhi là sinh lý.

Chẩn đoán dựa trên lâm sàng, xác định nếu triệu chứng tiêu máu cải thiện sau khi thay đổi chế độ ăn của mẹ. Do có phản ứng chéo đáng kể, nên tránh sử dụng các sản phẩm từ cả sữa lẫn đậu nành. Sau khi **loại bỏ hoàn toàn sữa và đậu nành** khỏi chế độ ăn, người mẹ có thể tiếp tục cho con bú. Trẻ dùng sữa công thức nên được đổi sang **sữa thuỷ phân** (ie, có thành phần predigested protein). Tiêu phân máu có thể hết sau 3 ngày, nhưng máu ẩn trong phân có thể tồn tại đến 2 tuần. Phụ huynh nên được trấn an rằng tiên lượng bệnh tốt; hầu hết trẻ bị bệnh có thể dung nạp sản phẩm từ sữa và đậu nành khi được 12 tháng tuổi.

(Lựa chọn A) Kháng sinh – yếu tố nguy cơ của viêm đại trực tràng do *Clostridium difficile*, có thể qua sữa mẹ, nhưng thể bệnh có triệu chứng (eg, tiêu chảy, tiêu máu, sốt) rất hiếm gặp ở trẻ nhú nhỉ do các thụ thể đáp ứng với độc tố ở ruột không xuất hiện cho đến khi trẻ được 2 tuổi.

(Lựa chọn C) **Lồng ruột** xảy ra ở trẻ em 6-36 tháng tuổi với biểu hiện lờ mờ; nôn; đau quặn bụng từng cơn do hai đoạn ruột lồng vào nhau. Tiêu máu là triệu chứng trễ chỉ điểm cho thiếu máu ruột cục bộ. Bệnh nhú này không có triệu chứng đau cũng như li bì.

(Lựa chọn D) Không dung nạp lactose là một phản ứng không liên quan đến miễn dịch (nonimmunologic reaction) đối với các thành phần carbohydrate trong sữa bò do thiếu men lactase từ bờ bàn chải. Triệu chứng gồm đau quặn bụng, đầy hơi, trung tiện, tiêu chảy không có máu. Không dung nạp lactose hiếm gặp ở trẻ nhú nhỉ.

(Lựa chọn E) **Xoắn ruột** trên ruột xoay bất toàn có thể gây tiêu phân máu do thiếu máu ruột cục bộ; tuy nhiên; trẻ sơ sinh bị bệnh có tổng trạng kém kèm theo nôn dịch mật và bú kém.

(Lựa chọn F) Tiêu máu không đau có thể là biểu hiện của **túi thừa Meckel** – một cấu trúc tàn dư từ thời kỳ phôi thai, có thể chứa mô dạ dày hoặc mô tuy lạc chỗ. Xuất huyết từ túi thừa Meckel hiếm gặp ở trẻ dưới <6 tháng, thường không tiêu chảy.

Tóm tắt: *Viêm đại trực tràng dị ứng protein thức ăn nên được nghĩ đến trên một trẻ nhú nhỉ tổng trạng ổn kèm theo tiêu máu không đau. Triệu chứng sẽ khởi khi loại các sản phẩm từ sữa và đậu nành trong chế độ ăn của mẹ hoặc đổi sang sữa thuỷ phân.*

Câu 166: Bé gái 8 tuổi khỏe mạnh được mẹ đưa đến phòng khám vì rụng tóc. Nhiều tuần trước, mẹ để ý thấy tóc em rụng thành mảng và dần trở nên nặng hơn. Mẹ cũng nói rằng em thường xuyên gãi ở mảng tóc rụng. Bệnh nhú gần đây chuyển đến trường mới và lo âu về giáo viên và bạn mới. Khám da đầu ghi nhận hình ảnh sau đây:



Ngoài ra khám ghi nhận nhiều hạch lympho lớn và đau ở vùng chẩm và sau tai. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh của bệnh nhi này?

- A. Rối loạn tự miễn
- B. Nhiễm nấm candida ngoài da (cutaneous candidiasis)
- C. Nhiễm nấm dermatophyte (dermatophyte infection)
- D. Rụng tóc từng mảng do tì đè (pressure-induced alopecia)
- E. Nhổ tóc lặp đi lặp lại
- F. Viêm da tiết bã (seborrheic dermatitis)

Câu 167: Bé trai 4 tháng tuổi được đưa đến tái khám theo lịch. Bệnh nhi sinh mổ lúc 37 tuần, mẹ mang thai lần đầu. Em nằm khoa hồi sức tích cực sơ sinh 1 tuần vì hạ đường huyết và bú kém. Từ lúc xuất viện, bệnh nhi không có bất thường gì khác và bú tốt. Cân nặng hiện tại của em ở bách phân vị 99th. Khám lâm sàng ghi nhận lưỡi to, chu vi chân phải lớn hơn chân trái đáng kể. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Ngoài tiêm chủng định kỳ, bước xử trí kế tiếp phù hợp nhất đối với bệnh nhi là gì?

- A. Siêu âm bụng
- B. X quang hai chi dưới
- C. MRI não
- D. X quang ngực
- E. Siêu âm tim
- F. Test axit homovanillic và axit vanillylmandelic nước tiểu

Đáp án: A

Hội chứng Beckwith-Wiedemann	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> Mất điều hoà biểu hiện dấu ấn gen (deregulation of imprinted gene expression) trên nhiễm sắc thể 11p15
Khám lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Thai to, phát triển nhanh cho đến giai đoạn trễ của thời thơ ấu Thoát vị cuống rốn (omphalocele) hoặc thoát vị rốn (umbilical hernia) Lưỡi to Tăng sản một bên cơ thể (hemihyperplasia)
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> U Wilms U nguyên bào gan (hepatoblastoma)
Theo dõi	<ul style="list-style-type: none"> α-fetoprotein huyết thanh Siêu âm bụng/thận

Hội chứng Beckwith-Wiedemann (BWS) là một rối loạn phát triển quá mức có khuynh hướng tạo u. Đa số bệnh nhi có thay đổi nhiễm sắc thể 11p15 ngẫu nhiên (sporadic) hoặc di truyền (inherited), trong đó bao gồm gen mã hoá yếu tố tăng trưởng giống insulin 2 (insulin-like growth factor 2).

Các dấu hiệu lâm sàng ngay sau sinh gồm **thai to** (macrosomia), **lưỡi to**, **tăng sản một bên cơ thể** và khiếm khuyết vùng giữa thành bụng (thoát vị rốn, **thoát vị cuống rốn**). Một số trẻ nhũ nhi có tạng to (visceromegaly). Trẻ sơ sinh nên được theo dõi sát tình trạng **hạ đường huyết** do tăng insulin máu thời kỳ bào thai có thể làm đường huyết giảm sâu lúc trẻ sinh ra.

Bệnh nhi BWS cũng tăng đáng kể nguy cơ hình thành các khối u phôi (embryonal tumors) như **u Wilms** và **u nguyên bào gan**. **Siêu âm bụng** và xét nghiệm lượng **alpha-fetoprotein** nên được thực hiện mỗi 3 tháng từ lúc sinh cho đến 4 tuổi và siêu âm thận mỗi 3 tháng từ 4-8 tuổi.

Những bệnh nhi tăng sản một bên cơ thể đơn độc cũng tăng nguy cơ hình thành u Wilms và u nguyên bào gan vì vậy nên được tầm soát thường xuyên như bệnh nhi BWS.

(Lựa chọn B) X quang hai chi dưới có thể được thực hiện trên trẻ BWS lớn hơn để khảo sát chênh lệch chiều dài chân thứ phát do tăng sản một bên cơ thể. X quang ở trẻ nhũ nhi không có lợi ích vì can thiệp chỉnh hình thường được trì hoãn đến tuổi dậy thì, khi đó sự tăng trưởng của xương sẽ dễ dàng dự đoán hơn.

(Lựa chọn C) MRI não nên được thực hiện trên bệnh nhi có đặc điểm bất thường ở da nghi ngờ hội chứng da-thần kinh (neurocutaneous syndromes) (eg, u sợi thần kinh - neurofibromatosis, xơ cứng cù - tuberous sclerosis). Tổn thương não không phải là đặc điểm điển hình của BWS.

(Lựa chọn D và F) Bệnh nhi BWS có tăng nhẹ nguy cơ u nguyên bào thần kinh, một loại u có thể hình thành bất kỳ vị trí nào trên hệ thần kinh giao cảm. Tuy nhiên, tầm soát thường quy bằng x quang ngực (tìm khối u ở ngực), xét nghiệm axit homovanillic và axit vanillylmandelic nước tiểu không được khuyến cáo do tỉ lệ miscalculation.

(Lựa chọn E) Bệnh cơ tim hiếm gặp trên bệnh nhi BWS. Siêu âm tim có thể được thực hiện với mục đích khảo sát trước phẫu thuật hoặc khi khám lâm sàng ghi nhận bất thường tim mạch (không có trên bệnh nhi này).

Tóm tắt: Hội chứng Beckwith-Wiedemann (BWS) đặc trưng bởi cơ thể to, lưỡi to, tăng sản một bên cơ thể, thoát vị rốn/cuống rốn và hạ đường huyết sơ sinh. Vì bệnh nhi BWS tăng nguy cơ hình thành u Wilms và ung thư gan, siêu âm bụng và xét nghiệm lượng alpha-protein được khuyến cáo.

Câu 168: Bé trai 5 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì nôn vọt, tiêu chảy 2 ngày nay và một cơn động kinh co cứng - co giật toàn thể ngay trước khi vào viện. Bệnh nhi bú sữa công thức hoàn toàn từ lúc sinh. Em được "sinh tự nhiên" (natural birth) tại nhà lúc 39 tuần. Cả thai kỳ và cuộc sanh không ghi nhận biến chứng. Em không được tầm soát sơ sinh do ý muốn của phụ huynh. Bố mẹ và chị gái 4 tuổi đều khoẻ mạnh. Một người cậu bênh mẹ của bé bị thiểu năng trí tuệ và hiện sống trong một cơ sở chăm sóc dài hạn. Cân nặng, chiều cao và vòng đầu bệnh nhi ở bách phân vị thứ 10th. Khám lâm sàng ghi nhận tóc và da có màu nhạt, mắt xanh, ban chàm và mất nước nhẹ. Nước tiểu có mùi mốc. Xét nghiệm chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất đối với bệnh cảnh này?

- A. Hoạt động của men aldolase B
- B. Hoạt động của men galactose-1-phosphate uridyl transferase
- C. Nhiễm sắc thể đột biến
- D. Phân tích định lượng axit amin (quantitative amino acid analysis)
- E. Hormone kích thích tuyến giáp (thyroid-stimulating hormone - TSH)

Đáp án: D

Phenylketone niệu (phenylketonuria)	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none"> • Đột biến lặn nhiễm sắc thể thường của phenylalanine hydroxylase • Thất bại trong chuyển đổi phenylalanine thành tyrosine dẫn đến tăng phenylalanine máu (hyperphenylalaninemia) và tổn thương thần kinh
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu năng trí tuệ nghiêm trọng • Động kinh • Cơ thể có mùi mốc • Giảm sắc tố (hypopigmentation) da, tóc, mắt và nhân não
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Tầm soát sơ sinh (khối phổ hai lần – tandem mass spectrometry) • Phân tích định lượng axit amin (\uparrowphenylalanine)
Điều trị	Chế độ ăn hạn chế phenylalanine

Các triệu chứng lâm sàng và tiền sử gia đình của bệnh nhi này gợi ý phù hợp với phenylketone niệu (PKU). PKU là một rối loạn di truyền lặn nhiễm sắc thể thường hiếm gặp (1/10,000 ca sinh) có khả năng gây tàn tật. Thiếu men phenylalanine hydroxylase gây mất khả năng chuyển hóa phenylalanine thành tyrosine, dẫn đến tích luỹ phenylalanine và các sản phẩm phụ gây độc thần kinh. Bệnh nhi không được điều trị sẽ bị **động kinh** và **thiểu năng trí tuệ** nghiêm trọng. Các đặc điểm điển hình khác bao gồm **màu da nhạt** (fair complexion) và cơ thể có mùi **mốc** ("mousy"), như trên bệnh nhi này.

Tầm soát sơ sinh là tối quan trọng trong chẩn đoán và điều trị sớm, có thể giúp bệnh nhi có đời sống tương đối khoẻ mạnh và trí tuệ bình thường. Hầu hết trẻ PKU ban đầu không có triệu chứng; chẩn đoán thường nhờ xét nghiệm tầm soát sơ sinh dương tính. **Khối phổ hai lần** (tandem mass spectrometry) chấm máu khô có thể xác định sự hiện diện của các sản phẩm chuyển hóa từ phenylalanine. Tầm soát PKU bằng khối phổ được thực hiện trên cả 50

bang và là xét nghiệm tầm soát đắt tiền nhất. Nếu PKU bị nghi ngờ ở giai đoạn trễ hơn, như trên bệnh nhi này, **phân tích định lượng axit amin** sẽ cho thấy tăng phenylalanine.

Phenylalanine là một axit amin thiết yếu, một lượng nhỏ cũng đủ cho tăng trưởng và phát triển. Điều trị gồm **chế độ ăn ít phenylalanine**. Ngũ cốc, tinh bột, trái cây, rau và sữa công thức không chứa phenylalanine được khuyến cáo. Cần tránh thức ăn giàu protein. Chẩn đoán và điều trị sớm cải thiện tiên lượng, hầu hết các bệnh nhân được điều trị có cuộc sống và phát triển trí tuệ bình thường.

(Lựa chọn A) Thiếu men aldolase B dẫn đến không dung nạp fructose di truyền. Trái cây và rau trong chế độ ăn gây tích luỹ fructose-1-phosphate. Trẻ nhũ nhi bị bệnh có thể biểu hiện nôn, bú kém và lờ mờ. Nếu fructose tiếp tục không được loại bỏ khỏi chế độ ăn sẽ dẫn đến động kinh và bệnh lý não. Bệnh nhi này bú sữa công thức hoàn toàn nên ít nghĩ không dung nạp fructose di truyền là nguyên nhân của bệnh cảnh này.

(Lựa chọn B) Thiếu hoàn toàn hoạt động của men galactose-1-phosphate uridyl transferase trong hông cầu là đặc điểm của galactosemia. Bệnh nhi galactosemia thường biểu hiện vàng da trong vài ngày đầu sau sinh, gan to và thất bại tăng trưởng sau khi tiêu thụ sữa mẹ hoặc sữa công thức thường.

(Lựa chọn C) Nhiễm sắc thể đồ có thể chẩn đoán bất thường cấu trúc (eg, hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy – fragile X syndrome) hoặc số lượng nhiễm sắc thể (eg, hội chứng Down, hội chứng Turner). Nhiễm sắc thể đồ không hữu ích trên trẻ nhũ nhi không có các đặc điểm dị hình.

(Lựa chọn E) Chậm lớn và bú kém là các đặc điểm của suy giáp. Tuy nhiên, động kinh và nôn không gặp trên bệnh này. Tăng TSH có thể gặp trong suy giáp bẩm sinh, thường biểu hiện trán to (large fontanelles), chậm lớn và giảm trương lực cơ.

Tóm tắt: *Phenylketon niệu là bệnh do thiếu men phenylalanine hydroxylase, dẫn đến tích luỹ phenylalanine và các chất chuyển hóa gây độc thần kinh. Đặc điểm lâm sàng gồm thiểu năng trí tuệ, màu da nhạt, chậm và cơ thể có mùi mốc (musty of "mousy"). Trẻ được chẩn đoán sớm nhờ tầm soát sơ sinh và điều trị với chế độ ăn ít phenylalanine có thể có sức khoẻ và phát triển bình thường.*

Câu 169: Bé gái 13 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì mệt tăng dần trong nhiều tháng qua. Gia đình em đến từ Hy Lạp, mẹ và các cậu của em bị thiếu máu mạn tính. Bệnh nhi có kinh lần đầu 1 năm trước. Kinh nguyệt đều mỗi tháng, kéo dài 5-6 ngày, ra huyết nhiều kèm theo máu cục làm em phải thức giấc nhiều lần mỗi đêm để thay băng vệ sinh. Em ăn chay nhưng đôi khi có ăn trứng. Gia đình sống trong một khu nhà được xây từ những năm 1980. Sinh hiệu bình thường. Bệnh nhi trông xanh xao. Phổi trong. Âm thổi tâm thu nhẹ dạng phut ở vị trí van động mạch phổi, S1 và S2 bình thường, không âm thổi tâm trương. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Kết quả công thức máu như sau:

HGB	7.9 g/dL
MCV	65 μm^3
Hồng cầu	3.1 triệu tế bào/ μL

Bạch cầu	6,000/mm ³
Tiểu cầu	450,000/mm ³

Bước tiếp theo phù hợp nhất để khảo sát bệnh cảnh này là gì?

- A. Khảo sát tuỷ xương
- B. Điện di hemoglobin
- C. Các xét nghiệm khảo sát sắt
- D. Định lượng chì
- E. Định lượng vitamin B12

Đáp án: C

Thiếu máu thiếu sắt và thalassemia			
Các thông số	Thiếu máu thiếu sắt	Alpha-thalassemia	Beta-thalassemia
MCV	↓	↓	↓
RDW	↑	Bình thường	Bình thường
RBCs	↓	Bình thường	Bình thường
Phết máu ngoại vi	Hồng cầu nhỏ, nhược sắc	Hồng cầu hình bia	Hồng cầu hình bia
Xét nghiệm sắt huyết thanh	↓ Sắt & ferritin ↑ TIBC	Bình thường/↑ sắt & ferritin (chu trình hồng cầu - RBC turnover)	Bình thường/↑ sắt & ferritin (chu trình hồng cầu - RBC turnover)
Đáp ứng với bổ sung sắt	↑ Hemoglobin	Không cải thiện	Không cải thiện
Điện di hemoglobin	Bình thường	Bình thường	↑ Hemoglobin A2

MCV = mean corpuscular volume; RBCs = red blood cells; RDW = red blood cell distribution width; TIBC = total iron-binding capacity

Thiếu sắt và thalassemia là các nguyên nhân phổ biến nhất gây **thiếu máu hồng cầu nhỏ** ($MCV <80 \mu\text{m}^3$). Cá hai đều có biểu hiện mệt mỏi và xanh xao; tuy nhiên, bệnh sử **chảy máu kéo dài** (eg, cường kinh) hay chế độ ăn thiếu sắt gọi ý nhiều đến **thiếu máu thiếu sắt** (iron deficiency anemia – IDA) hơn.

Các phát hiện trên xét nghiệm giúp phân biệt IDA gồm **giảm hồng cầu** (tổng hợp không đủ) và **tăng độ phân bố hồng cầu** (red blood cell distribution width) do lượng sắt sẵn có tại các thời điểm trong ngày là khác nhau. Ngoài ra, IDA có thể kèm theo **tăng tiểu cầu phản ứng** (tiểu cầu $>400,000/\text{mm}^3$) để đáp ứng với tình trạng giảm số lượng hồng cầu. Sự thay đổi này là do thể bào mao tiểu cầu (megakaryocyte) và hồng cầu bắt nguồn từ cùng một loại tế bào tiền thân.

Thalassemia là một chẩn đoán phân biệt cho những bệnh nhân người Hy Lạp có tiền căn gia đình gợi ý thalassemia di truyền, tuy nhiên bệnh nhi này cũng có các triệu chứng IDA (cường kinh, giảm hồng cầu, tăng tiểu cầu). Vì vậy, chỉ định các xét nghiệm khảo sát sắt là bước tiếp theo phù hợp nhất. Điều trị IDA là cần thiết trước khi khảo sát thalassemia bằng điện di hemoglobin vì đồng mắc thiếu sắt có thể làm giảm hemoglobin A2 dẫn đến che lấp chẩn đoán đúng (**Lựa chọn B**).

(Lựa chọn A) Sinh thiết tuỷ xương nên được cân nhắc trên bệnh nhân có bất thường 2 dòng tế bào máu (eg, thiếu máu, giảm bạch cầu, giảm tiểu cầu) để khảo sát leukemia cấp hoặc thiếu máu bất sản (aplastic anemia). Bệnh nhi này chỉ thiếu máu đơn độc nên sinh thiết tuỷ xương chưa được chỉ định. Khảo sát sắt là xét nghiệm bước đầu, không xâm lấn như sinh thiết tuỷ xương.

(Lựa chọn D) Nhiễm độc chì có thể gây thiếu máu hồng cầu nhỏ ở trẻ em có nguy cơ phơi nhiễm với chì (eg, nhà xây trước năm 1978, ăn đất/mẫu thử màu sơn). Tuy nhiên, nhà bệnh nhi trên được xây vào thập niên 1980.

(Lựa chọn C) Thiếu vitamin B12 gây thiếu máu hồng cầu to, thường gặp hơn ở bệnh nhân có chế độ ăn chay hoàn toàn.

Tóm tắt: Xét nghiệm khảo sát nên được thực hiện trước điện di hemoglobin trên bệnh nhân thiếu máu hồng cầu nhỏ nghỉ ngơi do thiếu sắt (eg, cường kinh, giảm hồng cầu, tăng tiểu cầu phản ứng) và đồng thời nghi có thalassemia (eg, người Hy Lạp, tiền sử gia đình).

Câu 170: Bé trai 9 tuổi được bố đưa đến phòng cấp cứu vì khó chịu ở ngực và bụng. Trong nhiều tháng qua, bệnh nhi có cảm giác "nóng" ở ngực sau khi ăn. Em đã được đưa đi khám 6 tuần trước nhưng không ghi nhận bất thường và được kê thuốc ức chế bom proton (proton-pump inhibitor) uống mỗi ngày. Bệnh nhi nói rằng thuốc được kê không hiệu quả cho lầm, và hiện tại em thấy đau bụng sau khi ăn. Chế độ ăn gồm thức ăn mềm như sữa chua và khoai tây nghiền, em tránh thức ăn đặc vì đau bụng. Em cũng nôn vài lần sau khi ăn, nhưng bố em không chắc là có phải do một loại thức ăn cụ thể nào không. Bệnh nhi uống nước lọc, không uống nước trái cây hay nước có ga. Nhiệt độ 37 độ C. Khám lâm sàng ghi nhận những mảng chàm ở hố khuỷu và sau đầu gối hai bên. Nội soi ghi nhận hình ảnh các vòng nhẵn (circular rings) và các rãnh dày dọc thực quản (thickened, linear furrowing). Đang đợi kết quả mô học. Chẩn đoán thích hợp nhất là gì?

- A. Co thắt tâm vị (achalasia)
- B. Viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan (eosinophilic esophagitis)
- C. Nuốt dị vật
- D. Bệnh trào ngược dạ dày - thực quản
- E. Áp xe thành sau họng (retropharyngeal abscess)
- F. Vòng mạch máu (vascular ring)

Đáp án: B

Viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Viêm thực quản qua trung gian miễn dịch mạn tính
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Nuốt đau • Đau ngực/thượng vị • Trào ngược/nôn • Nghẹn thức ăn • Các bệnh cơ địa kèm theo (associated atopy – các bệnh atopi gồm chàm/viêm da cơ địa, hen và rhinoconjunctivitis; cơ chế là phản ứng miễn dịch quá mức qua trung gian IgE)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Nội soi – sinh thiết thực quản (≥ 15 bạch cầu ái toan trên một vi trường độ phóng đại lớn [high-power field])

Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Điều chỉnh chế độ ăn ± Glucocorticoids tại chỗ
-----------------	---

Bệnh nhi này đau bụng liên quan đến bữa ăn và không đáp ứng với thuốc giảm tiết axit dạ dày (eg, thuốc ức chế bơm proton), là các đặc điểm của **viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan**. Các triệu chứng là hậu quả của viêm thực quản khởi phát bởi dị nguyên thức ăn, bệnh nhân cũng thường mắc bệnh chàm (như bệnh nhi này) hoặc các bệnh dị ứng khác (eg, hen, viêm mũi). Biểu hiện thường gặp gồm nuốt khó, **đau thượng vị** hoặc giữa ngực, **nôn** và **nghẹn thức ăn**. Trẻ em mắc bệnh thường bỏ ăn hoặc muốn ăn thức ăn mềm. Các triệu chứng trên có thể dẫn đến sụt cân.

Khi nghi ngờ viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan, điều trị thử 2 tháng bằng thuốc ức chế bơm proton là một phần của quá trình chẩn đoán; nếu triệu chứng không cải thiện, **nội soi sinh thiết thực quản** nên được thực hiện. Nội soi có thể thấy hình ảnh vòng nhẵn và rãnh thực quản; chẩn đoán xác định khi kết quả mô học ≥ 15 **bạch cầu ái toan** trên một vi trường độ phóng đại lớn. Điều trị bước đầu bằng **điều chỉnh chế độ ăn**, tránh các thức ăn có thể là yếu tố khởi phát. Điều trị dùng thuốc có thể dùng fluticasone tại chỗ (eg, nuốt).

(Lựa chọn A) Co thắt tâm vị có thể gây khó nuốt tiến triển mạn tính và đau ngực nhưng đặc trưng bởi dǎn thực quản và dày cơ thắt thực quản dưới trênl nội soi.

(Lựa chọn C) Nuốt dị vật là nguyên nhân cấp tính gây đau ngực và khó nuốt, có thể xác định trên nội soi.

(Lựa chọn D) Bệnh trào ngược dạ dày – thực quản biểu hiện đau ngực/thượng vị sau ăn và có thể dẫn đến viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan; tuy nhiên, triệu chứng cải thiện sau khi điều trị thuốc ức chế bơm proton.

(Lựa chọn E) Bệnh nhân áp xe thành sau họng thường có tổng trạng kém, khởi phát cấp tính các triệu chứng sốt, nuốt đau và khó; cứng/sưng cổ. Bệnh nhi này không sốt và các triệu chứng mạn tính.

(Lựa chọn F) Vòng mạch máu là bất thường cung động mạch chủ bẩm sinh. Thực quản bị chèn ép có thể dẫn đến khó nuốt, nôn và nghẹn thức ăn, tuy nhiên không gây đau bụng. Nội soi thực quản cho thấy vết lõm tại vị trí vòng mạch máu.

Tóm tắt: *Viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan biểu hiện khó nuốt, đau thượng vị, nôn và nghẹn thức ăn. Chẩn đoán bằng nội soi và bạch cầu ái toan trên sinh thiết.*

Câu 171: Một bé gái 5 tuổi được đưa đến tái khám sau khi được chẩn đoán nhiễm trùng tiểu có sốt 3 ngày trước. Trẻ được điều trị kháng sinh đường uống trong 3 ngày qua. Mặc dù đã dùng kháng sinh, nhưng bệnh nhân vẫn còn sốt và nôn ói 3 lần, dịch nôn không chứa mật, không có máu. Trẻ nôn lần cuối vào sáng nay nhưng vẫn có thể ăn được kẹo bạc hà (ice chips). Cấy nước tiểu thấy mọc > 100000 đơn vị hình thành khuẩn lạc *Escherichia coli*/mL, chưa có kết quả kháng sinh đồ. Nhiệt độ là 38,8°C (101,8°F), huyết áp 110/70 mmHg, mạch 144/min, nhịp thở 20/min. Màng nhĩ trong hai bên. Họng khô, nhưng không đỏ hay xuất tiết. Giảm nhu động ruột. Ấn đau góc sườn sống bên trái. Ngoài sử dụng kháng sinh phổ rộng, lựa chọn nào dưới đây là bước xử trí tiếp theo phù hợp ở bệnh nhân này?

G. Chụp X-quang bụng

H. CT bụng chậu**I. Trấn an và theo dõi 3 ngày****J. Siêu âm thận và bàng quang****K. Chụp X-quang bàng quang - niệu đạo khi tiểu (VCUR)**

Đáp án: D

Nhiễm trùng tiểu ở trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Giới tính nữ Bé trai chưa cắt bao quy đầu Trào ngược bàng quang niệu quản, dị dạng giải phẫu (anatomic defects) Rối loạn tiểu tiện Táo bón
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tiểu buốt Sốt Đau trên xương mu (viêm bàng quang) và/hoặc đau hông/lưng (viêm bể thận)
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> Tiểu mủ Nuôi cấy nước tiểu thấy vi khuẩn
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh ± Siêu âm thận & chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG)

Bệnh nhân có nhiễm trùng tiểu (UTI), thường gặp hơn ở trẻ gái do niệu đạo ngắn và lỗ niệu đạo gần với hậu môn. *Escherichia coli* là tác nhân gây bệnh thường gặp nhất. Biểu hiện có thể bao gồm sốt, tiểu buốt, tiểu gấp hay tiểu rắt. Cấy nước tiểu để chẩn đoán và bắt đầu điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm (eg, cephalosporin thế hệ 3 ở trẻ em) trong thời gian chờ kết quả. Triệu chứng thường cải thiện trong vòng 48h nếu điều trị kháng sinh thích hợp.

Bệnh nhân UTI có sốt dai dẳng và ấn đau góc sườn sống dù đã điều trị kháng sinh đường uống. Những biểu hiện này gợi ý nhiễm trùng thận, có thể là viêm dài bể thận hoặc áp xe thận. Bước xử trí tiếp theo là sử dụng kháng sinh phổ rộng để phủ các tác nhân kháng thuốc và cho làm siêu âm thận – bàng quang. Siêu âm đánh giá bệnh lý thận cũng như các bất thường giải phẫu có thể là yếu tố thúc đẩy UTI trên bệnh nhân này (eg, thận út nước gợi ý trào ngược bàng quang niệu quản).

Lựa chọn A. X-quang bụng có thể phát hiện táo bón, là yếu tố thúc đẩy nhiễm trùng. Tuy nhiên, X-quang sẽ không phát hiện được áp xe thận, do đó, nó không phải cận lâm sàng hình ảnh tốt nhất để đánh giá tình trạng sốt dai dẳng trên bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Mặc dù CT bụng chậu cũng có thể phát hiện abscess thận, nhưng nó gây phơi nhiễm phóng xạ không cần thiết cho bệnh nhân.

Lựa chọn C. Trấn an và theo dõi phù hợp với UTI đáp ứng với điều trị kháng sinh. Bệnh nhân này đang không cải thiện và chậm trễ điều trị có thể dẫn tới tổn thương thận vĩnh viễn.

Lựa chọn E. Chụp X-quang bàng quang niệu đạo khi tiểu (VCUG) được thực hiện sau lần nhiễm trùng tiểu có sốt đầu tiên nếu bệnh nhân có siêu âm thận bất thường, sốt cao với và

tác nhân gây bệnh không điển hình (ie, không phải *E. coli*), hoặc có dấu hiệu tổn thương thận mạn. Siêu âm thận nên được thực hiện đầu tiên trên bệnh nhân này để loại trừ áp xe thận.

Tóm tắt: Nhiễm trùng tiểu thường cải thiện trong vòng 48 giờ sau khi được điều trị kháng sinh thích hợp. Ở trẻ có triệu chứng dai dẳng (eg, sốt), nên sử dụng kháng sinh phổ rộng, siêu âm thận và bàng quang để đánh giá các bất thường giải phẫu hoặc sự xuất hiện của áp xe thận.

Câu 172: Một bé trai 15 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Ba mẹ lo rằng trẻ không tăng cân kể từ khi được nhận nuôi 2 tháng trước mặc dù đã ăn đủ 3 bữa và uống 15-20 ounces sữa nguyên kem mỗi ngày. Trẻ tiêu chảy phân mỡ 5-6 lần hàng ngày. Trẻ có các cơn khò khè, ho có đờm, điều trị albuterol khi cần. Bệnh nhân nhập viện tháng trước vì viêm phổi. Chiều cao, cân nặng, vòng đầu đều dưới bách phân vị thứ 5th. Thăm khám thấy trẻ tinh, nhỏ so với tuổi. Nghe phổi có ran ngay rải rác cuối kì thở ra. Tiếng tim bình thường. Bụng mềm, không ấn đau, gan lách không to. Triệu chứng nào dưới đây có thể tìm thấy ở bệnh nhân này?

- A. Không có ống dẫn tinh 2 bên
- B. Teo nhung mao ruột
- C. Vôi hóa hạch lympho rốn phổi
- D. Suy giảm tái hấp thu glucose tại thận
- E. Đục thủy tinh thể
- F. Loét niêm mạc ruột

Đáp án: A

Bệnh xơ nang	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Đột biến ($\Delta F508$) gen CFTR• Di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Nhiễm trùng xoang – phổi tái đi tái lại• Tắc ruột (eg, tắc ruột phân su)• Suy tụy & đáy tháo đường• Vô sinh ở nam
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Tăng nồng độ chloride trong mồ hôi• Xét nghiệm gen có đột biến CFTR• Kết quả đo hiệu điện thế mũi bất thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Hỗ trợ dinh dưỡng• Thông thoáng đường thở• Kháng sinh phổ rộng (<i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Pseudomonas aeruginosa</i>)

CFTR = gene điều hòa độ dẫn điện xuyên màng trong bệnh xơ nang (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator)

Triệu chứng hô hấp mạn tính ở bệnh nhân này (ho, khò khè), tiêu chảy phân mỡ và chậm lớn (FTT – failure to thrive) là đặc điểm của bệnh xơ nang (CF). Bệnh xơ nang do đột biến gen lặn trên NST thường tại gen CFTR. Bất thường này làm cho dịch tiết có đặc tích tụ tại các ống tiết trong cơ thể, như phổi, tụy và ống dẫn tinh.

Tích tụ chất nhày có đặc ở đường sinh dục trẻ sơ sinh làm cản trở sự phát triển của ống dẫn tinh. Kết quả là hầu hết trẻ nam mắc CF đều vô sinh do bất sản bẩm sinh ống dẫn tinh 2 bên.

Mặc dù quá trình sinh tinh bình thường, tinh trùng không thể được phóng xuất (vô tinh do tắc nghẽn).

Ngược lại, nữ giới mắc CF thường có giải phẫu đường sinh dục bình thường. Tuy nhiên, nhiều trẻ suy dinh dưỡng do thiếu năng phổi và tụy. Tiếp đó, dinh dưỡng kém và cân nặng thấp có thể gây chậm dậy thì và vô kinh. Ngoài ra, chất nhầy cổ tử cung đặc có thể làm tắc nghẽn đường vào của tinh trùng.

Lựa chọn B. Bệnh Celiac biểu hiện suy dinh dưỡng và chậm lớn do teo nhung mao ruột sau tiếp xúc với gluten. Tuy nhiên, ho và viêm phổi mạn tính thường không phải đặc điểm của bệnh Celiac.

Lựa chọn C. Vôi hóa hạch lympho rốn được tìm thấy ở bệnh nhân mắc lao, gây sụt cân và bệnh phổi nhưng không gây suy tụy.

Lựa chọn D. Suy giảm tái hấp thu glucose tại thận xảy ra trong bệnh đái tháo đường (DM). DM nên được cân nhắc ở bất kì trẻ nào chậm lớn và có thể biểu hiện với toan ceton do đái tháo đường (DKA). Tuy nhiên, DKA gây nôn và nhịp thở nhanh/sâu (Kussmaul) do toan chuyển hóa hơn là gây tiêu chảy và ho.

Lựa chọn E. Đục thủy tinh thể bẩm sinh thứ phát do nhiễm trùng trong tử cung (eg, rubella) hoặc rối loạn chuyển hóa (eg, galactosemia). Galactosemia gây chậm lớn nhưng thường biểu hiện ở giai đoạn sơ sinh với vàng da, nôn và gan to. Rubella đi kèm với điếc và dị tật tim (eg, còi ống động mạch), không tìm thấy ở bệnh nhân này với tiếng tim bình thường.

Lựa chọn F. Bệnh viêm ruột (IBD) đặc trưng bởi viêm và loét niêm mạc ruột. IBD thường gặp ở tuổi vị thành niên và thanh niên với biểu hiện sụt cân, đau bụng và tiêu chảy phân máu. Nó không gây ho đờm kéo dài.

Tóm tắt: *Hầu hết trẻ nam mắc bệnh xơ nang đều có vô sinh tắc nghẽn do bất sản bẩm sinh ống dẫn tinh 2 bên. Ống dẫn tinh không phát triển do sự tích tụ dịch nhầy cổ đặc trong đường sinh dục thai nhi, dẫn tới vô sinh.*

Câu 173: Một trẻ nam 6 ngày tuổi đưa đến phòng cấp cứu do co cứng toàn thân. Trẻ khó bắt vú mẹ trong 3 ngày vừa rồi, và sáng nay trẻ không thể bú. Ngoài sữa mẹ, bố mẹ còn bổ sung cho bé một hỗn hợp gồm mật ong và sữa dê. Trẻ sống trong cộng đồng giáo xứ với bố mẹ, 3 anh chị và 2 con chó. Thành viên của giáo xứ không chấp nhận việc tiêm vaccin. Người mẹ không được chăm sóc tiền sản, sinh thường với sự giúp đỡ của em gái. Đây rốn được cắt bằng kéo làm bếp. Nhiệt độ trẻ 38,8°C (101.8°F). Thăm khám thấy trẻ kích thích, tăng trương lực cơ rõ, cổ cứng và tiếng thở rít. Nghe tim và phổi bình thường. Cuống rốn sưng nề và có ít dịch mủ. Phân tích dịch não tủy cho thấy:

Glucose	62 mg/dL
Protein	38 mg/dL
Bạch cầu	3 TB/ μ L

Cấy máu, dịch não tủy và mủ cuống rốn chưa có kết quả. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Viêm màng não nhiễm khuẩn
- B. Ngộ độc botulism
- C. Co giật do sốt

D. Viêm cuống rốn

E. Bệnh đại

F. Uốn ván

G. Viêm màng não do virus

Đáp án: F

Uốn ván sơ sinh	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Khó bú, cứng hàmCo cứng và tăng trương lực cơ: Bàn tay nắm chặt, bàn chân duỗi, uốn cong người
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Điều trị hỗ trợKháng sinh & globulin miễn dịch kháng uốn ván
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none">Tiêm chủngChăm sóc rốn và sinh nở hợp vệ sinh

Biểu hiện lâm sàng tìm thấy ở bệnh nhân này (khó bú, co cứng và tăng trương lực cơ), trong hoàn cảnh người mẹ không được chủng ngừa và vệ sinh rốn kém, đặc biệt gợi ý tới uốn ván sơ sinh. *Clostridium tetani* có trong đất, và uốn ván sơ sinh có thể xuất hiện ở trẻ có nguy cơ phơi nhiễm với *C. tetani* qua sinh nở hoặc chăm sóc dây rốn kém vệ sinh. *C. tetani* sản xuất ra độc tố (tetanospasmin) ngăn cản chất dẫn truyền thần kinh ức chế (inhibitory neurotransmitter) qua khớp synap giữa neuron vận động trên và dưới. Neuron vận động dưới không được ức chế dẫn tới co cứng và tăng trương lực cơ.

Co cứng sơ sinh biểu hiện trong những tuần đầu của trẻ. Thường xuất hiện dấu hiệu nhiễm trùng rốn, nhưng tăng trương lực cơ lan tỏa (cứng hàm) là tiêu chuẩn vàng của uốn ván sơ sinh. Khó bú do cứng hàm khi co thắt cơ mút. Bệnh nhân có nguy cơ đe dọa tính mạng khi có thở rít và suy hô hấp vì co thắt cơ hoành và cơ đường hô hấp trên. Xử trí bao gồm điều trị hỗ trợ (eg, dinh dưỡng và hỗ trợ hô hấp), kháng sinh (eg, penicillin), và miễn dịch thụ động với globulin miễn dịch kháng uốn ván. Tiêm chủng uốn ván theo lịch ở trẻ em và phụ nữ có thai gần như đã tiệt trừ uốn ván rốn sơ sinh ở các nước phát triển, tuy nhiên vẫn còn những trường hợp rải rác trong cộng đồng không được chủng ngừa.

Lựa chọn A và G. Viêm màng não trẻ sơ sinh có thể biểu hiện giống bệnh uốn ván, bao gồm sốt, cổ cứng, và tăng trương lực cơ. Tuy nhiên, kết quả phân tích dịch não tủy ở đứa trẻ này không phù hợp với viêm màng não.

Lựa chọn B. Nhiễm độc tố uốn ván do lây nhiễm *Clostridium botulinum* (có trong mật ong và đất) có biểu hiện yếu cơ, táo bón và chán ăn/bú kém. Trái ngược với uốn ván, ngộ độc botulism ở trẻ sơ sinh có thể gây giảm mạnh trương lực cơ.

Lựa chọn C. Sốt cao co giật thường là cơn co giật ngắn toàn thể xảy ra trong giai đoạn sốt ở trẻ 3 tháng đến 5 tuổi. Độ tuổi của bệnh này và các biểu hiện lâm sàng không tương ứng với sốt cao co giật.

Lựa chọn D. Viêm rốn là một nhiễm trùng da nghiêm trọng bắt đầu ở cuống rốn với sưng đỏ, chảy mủ và có thể dẫn tới nhiễm trùng huyết. Tuy nhiên, viêm rốn không gây co thắt hoặc tăng trương lực cơ.

Lựa chọn E. Bệnh dại có thể biểu hiện với sốt, đau cơ và liệt nhưng không gây tăng trương lực cơ. Ngoài ra, thời gian ủ bệnh của dại kéo dài hàng tuần tới hàng tháng, càng khiến nó khó xuất hiện ở trẻ 6 ngày tuổi.

Tóm tắt: Uốn ván rốn sơ sinh có thể xảy ra ở trẻ sơ sinh có mẹ không được tiêm chủng, gây nhiễm trùng cuống rốn. Trẻ mắc bệnh biểu hiện trong những tuần đầu với cứng hàm, co thắt và tăng trương lực cơ. Điều trị bao gồm kháng sinh và globulin miễn dịch kháng uốn ván.

Câu 174: Một trẻ nữ 10 tuổi được đưa đến khám vì dáng đi khập khiêng. Ban đầu cô bé thấy hơi đau vùng bên phải 2 tuần trước, được cho uống ibuprofen làm dịu cơn đau. Đau nhiều đột ngột 2 ngày qua, sau khi trẻ ngã trong lúc đang trượt tuyết. Kể từ đó, cô bé không đi được trên chân phải do đau, cơn đau đập ứng kém với nghỉ ngơi và ibuprofen. Trẻ mắc bệnh suy giáp miễn dịch, đang điều trị với levothyroxine. Nhiệt độ 37.2°C (99°F). Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 10^{th} và 25^{th} tương ứng. Khi gấp hông phải, khớp hông xoay ngoài. Khi gấp hông trái, khớp hông vẫn giữ ở tư thế trung gian. Tâm vận động 2 khớp gối bình thường, không đỏ hay phù khớp gối và hông. Bệnh nhân khập khiêng và trụ trên chân trái khi đi. Chụp khớp hông phim nghiêng tư thế bẻ gối và gấp đùi (chân ẽch) có kết quả như sau:

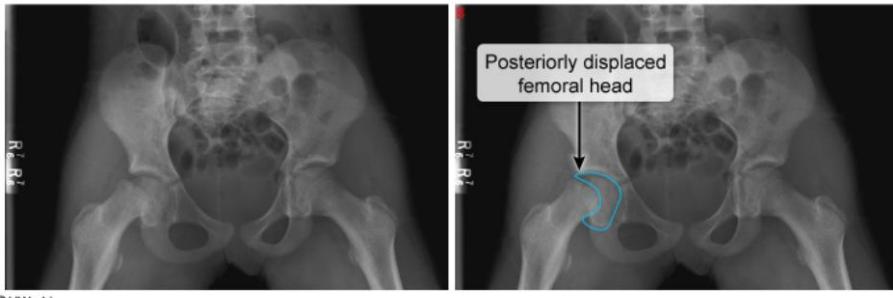


Lựa chọn nào dưới đây là xử trí tốt nhất trên bệnh nhân này?

- A. Nắn kín khớp hông
- B. Sử dụng methotrexate đường uống
- C. Cố định sụn tiếp hợp bằng đinh vít
- D. Nghỉ ngơi và dùng thuốc giảm đau khi cần
- E. Thay toàn bộ khớp gối

Đáp án: C

Slipped capital femoral epiphysis (SCFE)



Bệnh nhân này có trượt chỏm xương đùi (SCFE), đặc trưng với di lệch đầu trên xương đùi so với chỏm xương đùi do đĩa sụn tăng trưởng xương đùi yếu. Thường gặp nhất ở trẻ nam béo phì tuổi vị thành niên (10-14 tuổi). Vì hormone giáp thúc đẩy sự cốt hóa sụn tăng trưởng, bệnh nhân suy giáp (như bệnh nhân này) có nguy cơ mắc bệnh cao hơn. Trẻ có bệnh nội tiết thường gặp SCFE ở độ tuổi nhỏ hơn (< 10) và có nhiều khả năng gặp ở cả 2 bên hơn.

SCFE thường khởi phát đau âm ỉ ở hông, đùi hoặc đầu gối gây dáng đi khập khẽn. Chấn thương nhẹ, như ở bệnh nhân này, đôi khi có thể khiến cơn đau tệ hơn khiến bệnh nhân phải tìm đến cơ sở y tế. Thăm khám thấy hạn chế xoay trong tại khớp hông, và đùi xoay ngoài khi gấp háng. Chỏm xương đùi di lệch ra sau trên phim chụp khớp hông tư thế nghiêng hai chân ống có giá trị chẩn đoán (đường xanh).

Bệnh nhân nên được chỉ định tư thế không chịu lực và có thể là nghỉ ngơi tại giường nếu bị SCFE cả hai bên. Điều trị triệt để là phẫu thuật bắt vít cố định để giữ vững sụn tiếp hợp và dự phòng trượt khớp xa hơn. Nắn khớp kín thường không được khuyến cáo do chúng có thể gây tổn thương nguồn cấp máu chỏm đùi và gây hoại tử chỏm vỡ mạch, một biến chứng không thường gặp nhưng nặng nề của SCFE (Lựa chọn A).

Lựa chọn B. Sử dụng methotrexate đường uống thường được chỉ định cho bệnh viêm khớp thiếu niêm vô căn, đặc trưng với đau khớp mạn tính và cứng khớp. Nó ít khi biểu hiện ở khớp hông, và x-quang có thể bình thường hoặc thấy hình ảnh ăn mòn xương khi bệnh diễn tiến trong thời gian dài. Không thấy hình ảnh di lệch chỏm đùi ra sau.

Lựa chọn D. Điều trị bảo tồn với nghỉ ngơi và sử dụng thuốc giảm đau trong xử trí viêm bao hoạt dịch thoảng qua, một tình trạng viêm khớp hông ở trẻ 3-8 tuổi với biểu hiện đau khớp và di khập khiểng sau một đợt nhiễm siêu vi. X-quang có thể bình thường hoặc thấy tràn dịch khớp.

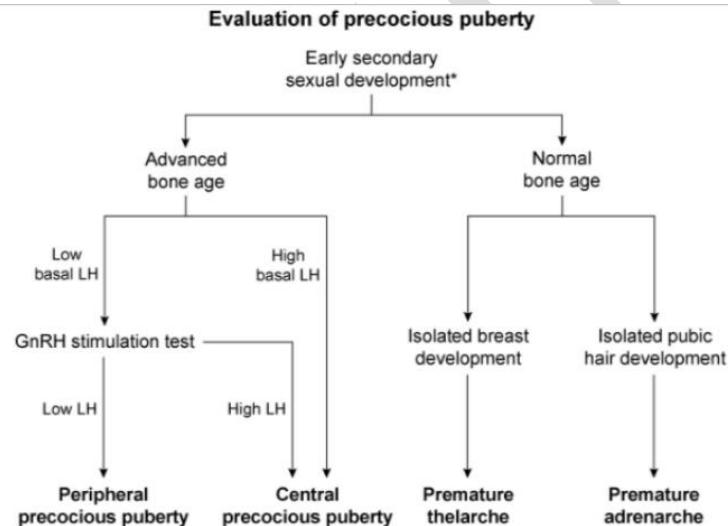
Lựa chọn E. Thay toàn bộ khớp háng có thể được cân nhắc trên bệnh nhân hoại tử chỏm vỡ mạch (một biến chứng tiềm ẩn của SCFE) và đau mạn tính dù đã phẫu thuật cố định bằng đinh vít.

Tóm tắt: *Trượt chỏm xương đùi đặc trưng với di lệch đầu gần xương đùi so với chỏm xương đùi cùng với sụn tăng trưởng. Bệnh nhân suy giáp có nguy cơ cao hơn do suy giảm quá trình*

cốt hóa sụn tăng trưởng. Điều trị bao gồm phẫu thuật cố định sụn tiếp hợp để phòng trượt xa hơn.

Câu 175: Bệnh nhân nữ 6 tuổi được người nhà đưa đến khám vì mọc lông nách và lông mu. Bé có tình trạng dậy thì từ năm qua. Không thay đổi về hành vi hay thành tích học tập. Bệnh nhân ko đau đầu, nôn ói hay rối loạn tâm nhìn. Không có tiền sử bệnh lý mạn tính và uống thuốc gì. Tiền sử gia đình không ghi nhận bất thường. BMI 97% so với trẻ khác cùng tuổi và giới tính. Bụng mềm, không đau, không chướng. Có lông nách và lông mu Tanner giai đoạn 3, cơ quan sinh dục ngoài bình thường. Ngực phát triển Tanner giai đoạn 3. Khám thần kinh bình thường. Tuổi xương tăng. Tăng FSH và LH. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhân trên?

- A. Hoạt động sớm của trục hạ đồi, tuyến yên, buồng trứng
- B. U nang buồng trứng sản xuất estrogen
- C. Dư thừa sự chuyển đổi từ testosterone thành estrogen ở ngoại vi
- D. Sản xuất dư thừa 17-hydroxyprogesterone
- E. Tiếp xúc với estrogen ngoại sinh
- F. Tuyến thượng thận tăng sản xuất dehydroepiandrosterone sulfate



©UWorld

Bệnh nhân này có ngực và lông mu/ lông nách phát triển tương ứng với tình trạng dậy thì sớm, sự khởi đầu của đặc điểm sinh dục thứ phát ở trẻ nữ <8 tuổi và trẻ nam <9 tuổi. Đánh giá ban đầu của bệnh nhân dậy thì sớm là chụp x-quang tuổi xương, giúp phân biệt dậy thì sớm thật sự và nguyên nhân khác gây mọc lông mu và lông nách sớm (ie, tăng năng tuyến thượng thận sớm). Bệnh nhân dậy thì sớm thật sự có estrogen/testosterone tăng tương ứng với sự phát triển của xương, làm cho tuổi xương cao hơn và tăng tốc độ phát triển như trên bệnh nhân này.

Nguyên nhân của dậy thì sớm được phân loại thành trung ương (phụ thuộc gonadotropin) hoặc ngoại vi (không phụ thuộc gonadotropin).

Dậy thì sớm trung ương (CPP – Central precocious puberty) do hoạt động sớm của trục hạ đồi tuyến yên tuyến sinh dục (HPG – hypothalalus-pituitary-gonadal). Sự giải phóng nhiều GnRH kích thích tăng FSH và LH, như trên bệnh nhân này.

Dậy thì sớm ngoại vi (PPP – peripheral precocious puberty) do sự sản xuất dư thừa hormon sinh dục. Nồng độ FSH và LH đặc trưng thấp do feedback ngược âm tính và vẫn giữ ở mức thấp sau khi kích thích chủ vận GnRH.

Bệnh nhân với CPP cần làm MRI để đánh giá vùng hạ đồi hoặc u tuyến yên kích hoạt trực HPG. Nếu MRI âm tính, nguyên nhân là do dậy thì sớm tự phát, và bắt đầu liệu pháp GnRH. Sự mất nhạy cảm của GnRH lên tuyến yên và ức chế tiết FSH và LH làm chậm quá trình dậy thì và tối ưu hóa được chiều cao trên bệnh nhân.

(Lựa chọn B và E) U nang buồng trứng sản xuất estrogen và tiếp xúc với estrogen ngoại sinh là thuộc PPP. Mặc dù trẻ nữ có thể có tình trạng giống dậy thì và có tuổi xương tăng nhưng nồng độ FSH và LH thấp.

(Lựa chọn C) Dư thừa sự chuyển đổi testosterone thành estrogen, được tìm thấy ở tình trạng tiết quá mức men arotamase, gây dậy thì sớm ở trẻ nữ nhưng nồng độ FSH và LH phải thấp vì feedback âm tính.

(lựa chọn D và F) Sản xuất dư thừa 17-hydroxyprogesterone gấp trên bệnh nhân có tăng sản thượng thận bẩm sinh (CAH) do thiếu 21-hydroxylase. Tăng sản xuất dehydroepiandrosterone sulfate khi bệnh nhân có u tuyến thượng thận. CAH và u thượng thận có thể gây PPP; bệnh nhân chịu ảnh hưởng có FSH và LH thấp.

Tóm tắt: *Dậy thì sớm, xuất hiện đặc tính sinh dục thứ phát ở trẻ nữ <8 tuổi và trẻ nam <9 tuổi có thể có 2 nguyên nhân trung ương và ngoại vi. Trung ương đặc trưng bởi kích thích sớm trực hạ đồi tuyến yên tuyến sinh dục và biểu hiện tăng FSH và LH.*

Câu 176: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng khám vì rụng tóc. Từ vài tuần trước, cậu bé rụng tóc nặng dần thành rụng tóc từng mảng ở vùng da đầu. Không ngứa và không đau. Tiền sử bệnh không ghi nhận bất thường, chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 30th theo độ tuổi. Cậu bé đạt các cột mốc phát triển bình thường và không có vấn đề với việc học ở trường. Khám da liễu như hình bên dưới. Điều nào dưới đây là nguyên nhân gây rụng tóc ở cậu bé?



- A. Rụng tóc từng mảng (Alopecia areata)
- B. Lupus ban đỏ dạng đĩa (Discoid lupus erythematosus)
- C. Nhiễm chấy/chí (Pediculosis capitis)
- D. Rụng tóc Telogen (Telogen effluvium)
- E. Nấm đầu (Tinea capitis)
- F. Hội chứng nghiện giật tóc (Trichotillomania)

Đáp án: A

Rụng tóc từng mảng	
Sinh bệnh học	<ul style="list-style-type: none">• Miễn dịch tấn công vào tế bào nang tóc• Khuynh hướng di truyền
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Không đau, theo mảng, rụng tóc không hình thành sẹo• Hẹp phần đường chân tóc gần với bờ mặt da• Test kéo tóc dương tính (>5-6 sợi tóc bị kéo ra)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">• Rụng tóc nhẹ/trung bình: corticosteroid tại chỗ hoặc trong tổn thương• Rụng tóc nhiều: điều trị miễn dịch tại chỗ (eg, diphenylcyclopropenone), corticosteroid đường uống

Bệnh nhi này rụng tóc từng mảng, không đau phù hợp với alopecia areata (AA). Rụng tóc trong AA diễn tiến trong vài tuần tại các mảng riêng lẻ với phần da trơn láng, không sẹo, không bong vảy hay ửng đỏ. AA là bệnh lý tự miễn; nó có thể xuất hiện đơn độc nhưng cũng có thể kèm theo các bệnh tự miễn khác (eg, bệnh bạch biến, SLE, bệnh tuyến giáp tự miễn).

Chẩn đoán AA thường dựa vào quan sát (thường có soi da hỗ trợ); quan sát kĩ có thể cho thấy hẹp phần đường chân tóc gần với bìa mặt da. Test kéo tóc dương tính (cụm ~ 50 sợi tóc; rụng > 5 hoặc 6 sợi là bất thường). Điều trị bao gồm corticosteroids tại chỗ hoặc trong tổn thương. Bệnh lý thường tái phát, nhưng hầu hết bệnh nhân sẽ mọc tóc lại theo thời gian.

Lựa chọn B. Lupus ban đỏ dạng đĩa vùng da đầu gây ra rụng tóc có phản ứng viêm, hình thành sẹo và giảm sắc tố da. Ngoài ra cũng thường tìm thấy các tổn thương ở chi và mặt.

Lựa chọn C. Nhiễm chấy/chí biểu hiện ngứa vùng da đầu và nhìn thấy trứng chấy/chí. Thường không liên quan đến rụng tóc.

Lựa chọn D. Rụng tóc telogen đặc trưng rụng tóc lan tỏa hơn là kiểu rụng tóc từng mảng. Nó thường bị thúc đẩy bởi tác nhân gây stress sinh lý (e.g, bệnh lý nặng, mang thai, rối loạn nội tiết) hoặc rối loạn cảm xúc.

Lựa chọn E. Nấm đầu là nhiễm nấm vùng bìa mặt da có biểu hiện mảng rụng tóc sưng đỏ, tróc vảy. Nó cũng có đốm nhỏ, đen và biểu hiện gãy ngọn tóc, đôi khi có nổi hạch đau.

Lựa chọn F. Hội chứng nghiện giật tóc đặc trưng với sự tự giật tóc, nhưng thường xuyên có dấu hiệu ngọn tóc mới tự mọc lại có chiều dài đa dạng. Hay gặp ở bên tay thuận (ie, thường bên phải).

Tóm tắt: *Bệnh rụng tóc từng mảng (Alopecia areata) đặc trưng với rụng tóc theo từng mảng, không đau, không sưng đỏ, tróc vảy, hay hình thành sẹo. Nó là rối loạn tự miễn và thường hay kèm với các bệnh tự miễn khác (e.g, bệnh tuyến giáp tự miễn). Điều trị bao gồm bôi corticosteroid tại chỗ hoặc lên vùng tổn thương. Bệnh hay tái phát nhưng hầu hết các trẻ sẽ tự mọc tóc lại theo thời gian.*



Tóc chấm than



Viêm, hình thành sẹo và giảm sắc tố da



Trứng chấy/chí



Đốm nhỏ, đen

NH



Tóc mọc lại (regrowth)

Câu 177: Người mẹ 34 tuổi mang 2 đứa con (4 tuổi và 3 tuổi) đến bác sĩ nhi để khám sức khỏe thường quy. Đây là lần đầu tiên đến khám vì họ mới chuyển từ bang khác tới. Hồ sơ bệnh án cho thấy các bé không được tiêm ngừa theo lịch. Người mẹ tự hào giải thích rằng, "Các con của tôi tự bắn thân chúng có sức khỏe tốt và không cần đến những vaccine nhân tạo này". Bác sĩ thảo luận đầy đủ về nguyên tắc và lợi ích của chủng ngừa cũng như rủi ro vốn có và hậu quả tiềm tàng nếu không được tiêm vaccine. Bác sĩ khuyến cáo các bé nên được tiêm vaccine theo tuổi vào hôm nay. Người mẹ vẫn còn tin rằng tiêm vaccine có hại hơn và kiên quyết từ chối tiêm vaccine cho các con. Xử trí nào sau đây là phù hợp?

- A. Ghi nhận vào hồ sơ bệnh án về việc đã giải thích nguy cơ và lợi ích của tiêm vaccine.
- B. Giải thích rằng bác sĩ bắt buộc phải báo cáo các trường hợp từ chối tiêm vaccine cho cơ sở y tế địa phương.
- C. Xin lệnh tòa án về việc tiêm vaccine cho trẻ em, vì mục đích sức khỏe trẻ em và cộng đồng.
- D. Vẫn tiêm vaccine hôm nay, để bảo vệ sức khỏe trẻ em và cộng đồng.
- E. Yêu cầu được nói chuyện với người bố.

Đáp án A

Người ta ước tính khoảng 90% trẻ em ở Mỹ được chích đa số vaccine vào thời điểm chúng bắt đầu đến trường, và các nhân viên sức khỏe cộng đồng vẫn đang tiếp tục cố gắng nâng tỷ lệ này lên. “Miễn dịch cộng đồng” là nguyên lý cực kỳ quan trọng khi sức đề kháng bệnh của nhóm đại đa số đã tiêm vaccine gián tiếp tạo ra lợi ích bảo vệ cho nhóm thiểu số dễ mắc bệnh, phòng ngừa tử vong từ bệnh lý nặng. Những người không tiêm hoặc tiêm không đầy đủ vaccine làm tăng nguy cơ và ảnh hưởng đến miễn dịch cộng đồng, điển hình là các điểm dịch bùng phát sởi và ho gà.

Hiện nay, các tiểu bang cho phép miễn tiêm vaccine (eg, dị ứng với thành phần trong vaccine). Một số tiểu bang cũng cho phép miễn tiêm vaccine dựa vào tôn giáo bố mẹ và/hay đức tin cá nhân. Nếu một trẻ không tiêm vaccine và cũng không nằm trong nhóm được miễn trừ, trẻ có thể sẽ không được phép nhập học nhà trẻ hay trường học, tùy tiểu bang. Bác sĩ **tôn trọng quyết định của người mẹ** nhưng buộc phải **thông báo về nguy cơ** liên quan sức khỏe và lợi ích cũng như hậu quả tiềm ẩn (nhập học). Cuộc thảo luận này nên được **ghi nhận** vào hồ sơ bệnh án.

Lựa chọn B. Bác sĩ không cần phải báo cáo các trường hợp từ chối tiêm vaccine. Mặc dù phòng khám ghi nhận tỉ lệ mắc mới của một số bệnh đặc biệt (e.g. sởi), nhưng họ sẽ không theo dõi hoặc ép buộc tiêm ngừa các bệnh lý này.

Lựa chọn C. Mặc dù có những quan điểm trái chiều về lợi ích và nguy cơ tiêm vaccine, lệnh tòa án thường chỉ dành riêng cho các trường hợp bố mẹ từ chối điều trị mang tính sống còn cho trẻ. Lệnh tòa án về tiêm vaccine có thể phù hợp trong tình huống có bùng phát dịch. Tuy nhiên, bác sĩ thường không xin lệnh tòa án là biện pháp dự phòng khi nguy cơ mắc bệnh thấp.

Lựa chọn D. Tiêm ngừa cho trẻ không cần tham vấn từ người mẹ chỉ phù hợp khi trẻ đang trong tình trạng nguy hiểm cận kề.

Lựa chọn E. Bác sĩ có thể hỏi ý kiến người bố về việc tiêm vaccine, nhưng không được bỏ qua quyền hạn của người mẹ. Người bố không được đề cập ở trên và cũng không rõ ràng về việc người bố có ảnh hưởng đến cuộc sống của trẻ. Vậy nên, yêu cầu nói chuyện cùng người bố bị nhìn nhận như xem thường và tổn thương đến mối quan hệ bác sĩ-bệnh nhân.

Tóm tắt: *Bác sĩ phải tôn trọng quyết định y tế của bố mẹ cho con cái họ, trừ việc từ chối điều trị sống còn. Bác sĩ buộc phải tham vấn bố mẹ về nguy cơ sức khỏe khi từ chối tiêm vaccine và ghi nhận cuộc thảo luận này vào hồ sơ bệnh án. Bên cạnh đó, bác sĩ cũng phải để ý đến luật miễn tiêm vaccine ở tiểu bang họ.*

Câu 178: Một cậu bé 7 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì chảy nước mũi. Ba ngày trước, cậu bé bị chảy nước mũi và ho nhiều về đêm. Ngày hôm qua, bé có hơi đau nhẹ vùng quanh gò má, đau không liên tục, đặc biệt là khi cúi người ra trước. Bé sốt vào ngày đầu tiên của bệnh nhưng đã hết sốt trong 48 giờ qua. Trẻ chán ăn, nhưng vẫn uống nước và đi tiểu bình thường. Bé không có tiền sử bệnh lý mạn tính và không dùng thuốc. Tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ là 37.6 C (99.7F), mạch 100l/p, và nhịp thở là 20l/p. Bệnh nhi trông khỏe mạnh và thoải mái khi khám. Màng nhĩ trong. Dịch mũi nhiều và có màu vàng xanh. Thành sau họng sưng đỏ. Ấm đau nhẹ vùng quanh gò má. Khám tim phổi chưa ghi nhận bất thường. Bụng mềm, gan lách không sờ chạm. Xử trí nào sau đây là hợp lý nhất trên bệnh nhi này?

A. Điều trị thuốc kháng histamine

B. Điều trị thuốc dẫn phế quản dạng hít

C. Kháng sinh đường uống

D. Glucocorticoid đường uống

E. Điều trị hỗ trợ

Đáp án E

Viêm mũi xoang cấp ở trẻ em	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Nghẹt mũi và/hoặc chảy dịch mủ ở mũi Nặng/dau vùng mặt ± sốt, ho, nhức đầu, mất mùi, đau tai
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Do virus <ul style="list-style-type: none"> Không sốt hoặc sốt tự khỏi nhanh Triệu chứng nhẹ (e.g, trống khỏe mạnh, đau nhẹ vùng mặt) Cải thiện và tự hết trong 5-10 ngày Do vi khuẩn <ul style="list-style-type: none"> Sốt ≥3 ngày HOẶC Sốt mới khởi phát/tái phát sau khi đã cải thiện với điều trị HOẶC Triệu chứng kéo dài ≥10 ngày
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Xịt mũi bằng nước muối sinh lý, rửa mũi bằng nước muối sinh lý, NSAIDs* Kháng sinh nếu là vi khuẩn

* NSAIDs: thuốc kháng viêm không steroid (Nonsteroidal anti-inflammatory drugs)

Bệnh nhi không sốt, 3 ngày chảy dịch mủ mũi, có đau nhẹ khi ăn xoang hàm trên nên nghĩ nhiều bị **viêm mũi xoang cấp do virus**. Viêm mũi xoang là nhiễm trùng thường gặp của đường hô hấp trên, đặc trưng bởi viêm nhiễm ở hốc mũi và các xoang cạnh mũi. Biểu hiện lâm sàng gồm nghẹt mũi và/hoặc **chảy mủ mũi**, kèm **nặng/dau vùng mặt**, tăng lên khi cúi người ra trước (như cậu bé này). Đau khi ăn hoặc sờ vào các xoang cũng thường gặp. Triệu chứng khác có thể gồm sốt, ho, nhức đầu, đau tai, và mất mùi.

Viêm xoang mũi do virus có thể phân biệt với viêm xoang mũi do vi khuẩn dựa vào thời gian và mức độ nặng của triệu chứng. Bệnh sử gợi ý nguyên nhân do virus gồm **triệu chứng nhẹ** (eg, không sốt hoặc sốt tự khỏi nhanh, đau nhẹ) và cải thiện trong vòng **5-10 ngày**. Ngược lại, diễn tiến lâm sàng của viêm mũi xoang do vi khuẩn gồm một trong những điều sau: triệu chứng nặng lúc bắt đầu (ie, sốt cao ≥3 ngày), kéo dài (ie, triệu chứng không cải thiện ≥10 ngày), hoặc hai pha (ie, sốt tái lại sau khi đã cải thiện với điều trị).

Điều trị cho viêm mũi xoang do virus là **điều trị hỗ trợ**, gồm xịt mũi bằng nước muối sinh lý, rửa mũi bằng nước muối sinh lý, và thuốc kháng viêm không steroid.

Lựa chọn A. Kháng histamine điều trị cho viêm mũi dị ứng, biểu hiện chảy dịch mũi trong, nghẹt mũi, ngứa mũi, hắt xì, và chảy nước mắt. Mặc dù viêm mũi dị ứng có thể là yếu tố thúc đẩy viêm mũi xoang, dịch mủ từ mũi của bệnh nhân này gợi ý nguyên nhân nhiễm trùng.

Lựa chọn B và D. Hít thuốc giãn phế quản (eg, albuterol) và glucocorticoid đường uống được chỉ định cho cơn hen cấp, biểu hiện khò khè và khó thở. Cả hai thuốc này không được chỉ định trong viêm mũi xoang. Xịt mũi bằng corticosteroid có thể được xem xét trên bệnh nhi có bệnh

lý nền là viêm mũi dị ứng nhằm giảm tình trạng viêm. Khám phổi chưa ghi nhận bất thường và bé này không có bệnh cơ địa.

Lựa chọn C. Kháng sinh (eg, amoxicillin, amoxicillin-clavulanate) được chỉ định cho viêm mũi xoang cấp do vi khuẩn. Cậu bé trông khỏe mạnh, không sốt, hơi đau vùng xoang, triệu chứng diễn tiến trong thời gian ngắn làm nghĩ nhiều tới viêm mũi xoang do virus phù hợp hơn.

Tóm tắt: *Viêm mũi xoang cấp có biểu hiện triệu chứng đường hô hấp trên (eg, chảy mũi, nghẹt mũi, ho) và nặng/đau vùng mặt, có hoặc không có sốt. Viêm mũi xoang do virus thường gấp hơn do vi khuẩn trên những bệnh nhân không có sốt, triệu chứng nhẹ, cải thiện trong 10 ngày. Xử trí là điều trị nâng đỡ (eg, xịt mũi/rửa mũi bằng nước muối sinh lý).*

Câu 179: Một bé trai 6 tuần tuổi được đưa đến phòng khám vì nôn ói nhiều, dai dẳng trong 2 tuần qua. Nôn ói xuất hiện sau mỗi lần bú, dịch nôn không chứa mật, và nôn vọt. Nôn ói dai dẳng dù mẹ cố gắng chia nhỏ bữa bú và giữ cho đứa trẻ ngồi thẳng sau bú. Khám lâm sàng, sóng nhu động ở vùng bụng trên, sờ thấy khối hình quả ô liu ở góc phần tư bụng trên bên phải. Kết quả xét nghiệm như sau:

Xét nghiệm sinh hóa	
Sodium (Na)	133 mEq/L
Potassium (K)	2.8 mEq/L
Chloride (Cl)	90 mEq/L
Bicarbonate (HCO3-)	36 mEq/L
BUN	18 mg/dL
Creatinine	0.6 mg/dL
Glucose	100 mg/dL

Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Phẫu thuật theo chương trình khi trẻ lớn hơn
- B. Phẫu thuật ngay lập tức
- C. Truyền dịch và bù kali
- D. Metochlopramide đường uống
- E. Chuyển qua sữa thủy phân

Đáp án C.

Hẹp phì đại môn vị ở trẻ sơ sinh thường gặp nhất ở bé trai con lần đầu, trong vòng 3-5 tuần tuổi với biểu hiện nôn vọt, dịch nôn không chứa mật sau mỗi cử bú. Dấu hiệu khám lâm sàng kinh điển bao gồm sờ thấy khối hình quả ô liu ở góc phần tư bụng trên bên phải. Sóng nhu động di chuyển từ trái sang phải ở vùng bụng trên cũng có thể được tìm thấy ngay trước khi nôn. Bất thường xét nghiệm bao gồm kiềm chuyển hóa hạ kali máu, hạ clo máu. Chẩn đoán dựa vào siêu âm bụng, cho thấy thành môn vị dày và dài.

Mặc dù nồng môn vị (pyloromyotomy) là lựa chọn điều trị, nhưng đứa trẻ có triệu chứng mất nước hoặc bất thường xét nghiệm nên được cho nhập viện bù dịch và điều chỉnh rối loạn điện giải trước khi phẫu thuật điều trị. Điều chỉnh điện giải và rối loạn kiềm chuyển hóa trước khi phẫu thuật (Lựa chọn B) cho thấy giảm thiểu nguy cơ ngưng thở trong phẫu thuật và cải thiện kết cục tổng thể.

Lựa chọn A. Không giống với thoát vị rốn phục hồi được và thông liên nhĩ không triệu chứng, phẫu thuật hẹp môn vị không nên trì hoãn do nguy cơ mất nước nghiêm trọng và chậm lớn.

Lựa chọn D. Metoclopramide không có vai trò trong điều trị hẹp môn vị vì nôn do tắc nghẽn đầu ra dạ dày hơn là do giảm nhu động dạ dày.

Lựa chọn E. Dị ứng protein trong sữa có thể biểu hiện phân có vật máu và nôn ra dịch mật (không phải nôn vọt). Đổi qua sữa thủy phân là lựa chọn thích hợp nếu nghi ngờ dị ứng protein trong sữa, nhưng nó không phù hợp trong tình huống này.

Tóm tắt: *Hẹp phì đại môn vị biểu hiện nôn vọt, dịch nôn không chứa mật và sờ thấy khối hình ô liu ở bụng. Nôn dai dẳng gây kiềm chuyển hóa hạ kali máu, hạ clo máu. Điều trị bao gồm bù dịch tĩnh mạch và điều chỉnh rối loạn điện giải trước khi nồng môn vị để làm giảm nguy cơ ngưng thở trong phẫu thuật.*

Câu 180: Một bé trai 7 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Bé đang học lớp 2, học giỏi và không có tiền sử bệnh lý. Mẹ bé lo lắng vì bé không có bạn và thích tự chơi game trên máy tính hoặc dành thời gian sắp xếp lại bộ thẻ bóng chày nhiều lần. Hồi kí hơn, bà nói rằng đứa trẻ bị bắt nạt nên phải chuyển sang trường mới từ năm nay. Người mẹ còn nói rằng, "Thằng bé khác so với những đứa trẻ cùng tuổi, khó khăn khi tham gia chơi và nói chuyện cùng". Bà cũng lưu ý là cậu bé chỉ ăn 3 món đặc trưng và có nghi thức ăn uống khác thường. "Thằng bé thích ly được đồ đầy ở một mức nhất định và không muốn các món ăn khác nhau chạm vào nhau trên đĩa". Người bố không đồng ý và nói rằng, "Thằng bé chỉ là hơi kén ăn, giống ông khi còn nhỏ; chỉ là một phần trong giai đoạn phát triển. Nó cần thời gian để đứa trẻ tập làm quen ở ngôi trường mới và kết bạn". Mốc phát triển bình thường theo tuổi. Không có tiền sử bệnh tâm thần. Khám lâm sàng, đứa trẻ ít tương tác bằng mắt và trả lời câu hỏi của bác sĩ một cách lịch sự, trang trọng. Khám thực thể và đường cong tăng trưởng bình thường. Người bố yêu cầu bác sĩ trấn an vợ mình rằng không có gì bất thường. Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất trong tình huống trên?

- A. Giải thích rằng hành vi của đứa trẻ là đặc trưng của tự kỷ high-functioning, nhưng không cần can thiệp nếu như đứa trẻ phát triển tốt
- B. Giải thích đứa trẻ bị rối loạn phát triển và cần đánh giá thêm
- C. Thông báo cho bố mẹ về chẩn đoán rối loạn phổ tự kỷ và khuyến cáo can thiệp ngay lập tức
- D. Theo dõi hành vi của trẻ trong năm tới khi trẻ thích nghi với trường mới
- E. Trấn an bố mẹ rằng không có gì lo lắng vì đứa trẻ này học tốt ở trường và đường cong tăng trưởng bình thường

Đáp án B

Rối loạn phổ tự kỷ	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Khiếm khuyết giao tiếp và tương tác xã hội khởi phát sớm<ul style="list-style-type: none">◦ Chia sẻ sở thích và cảm xúc◦ Giao tiếp không lời◦ Phát triển và thấu hiểu các mối quan hệ• Hành vi lặp lại, cục đoan<ul style="list-style-type: none">◦ Hành động hoặc lời nói lặp lại◦ Nhấn mạnh những thứ đơn điệu

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Cường điệu hóa sở thích cố định • ± Thiếu năng trí tuệ & ngôn ngữ
Đánh giá và nguyên tắc điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Chẩn đoán và can thiệp sớm • Điều trị toàn diện và đa mô thức (ngôn ngữ trị liệu, trị liệu hành vi, giáo dục đặc biệt) • Điều trị thuốc với các bệnh tâm thần đồng mắc

Bệnh nhân này suy giảm tương tác xã hội, sở thích hạn chế, và thói quen cực đoan nghĩ nhiều đến rối loạn phổ tự kỷ (ASD – autism spectrum disorder). Mặc dù nhiều đứa trẻ được đưa đến phòng khám sớm hơn (khoảng 5 tuổi) và có vấn đề thiếu năng trí tuệ hoặc ngôn ngữ, nhưng cũng có một số trẻ bị bệnh nhẹ có thể biểu hiện muộn hơn khi nhu cầu giao tiếp xã hội trở nên rõ ràng hơn.

Chẩn đoán ASD dựa vào lâm sàng, nhưng lý tưởng là nên đánh giá khả năng hiểu, bao gồm đánh giá ngôn ngữ, xã hội và phát triển trí tuệ ngoài kiểm tra thính giác, thị giác và xét nghiệm gen (eg, fragile X syndrome). Các xét nghiệm này có thể hỗ trợ xác định chẩn đoán.

Khi ý kiến của phụ huynh bất đồng, người bác sĩ phải thận trọng với cả bố và mẹ (quan điểm khác nhau mỗi bận tâm về đứa trẻ) để không làm họ kích động. Tiếp cận tốt nhất là thể hiện sự cảm thông khi lắng nghe cả hai góc nhìn từ bố và mẹ trong khi thừa nhận mỗi bận tâm của mẹ, giáo dục cho phụ huynh về rối loạn phát triển và khuyến cáo đánh giá thêm để xác nhận mối nghi ngờ về ASD.

Lựa chọn A. Phản ứng như thế này có thể làm phụ huynh kích động và lời khuyên không đúng về định hướng điều trị.

Lựa chọn C. Mặc dù can thiệp sớm rất quan trọng và cải thiện kết cục trong ASD, nhưng phản ứng như thế này là không cần trọng và gây kích động, đặc biệt khi góc nhìn của người bố về cậu con trai là không có gì bất thường. Thảo luận cẩn trọng với phụ huynh và tập trung vào giáo dục hơn là điều trị.

Lựa chọn D. Hành vi của cậu bé trong thời gian dài và gây bận tâm nhiều hơn là phản ứng điều chỉnh đơn thuần khi trẻ đến trường mới. Mặc dù phản ứng của đứa trẻ này có giao tiếp tốt, nhưng không thể gác đi mỗi bận tâm về rối loạn phổ tự kỷ và có thể làm chậm trẻ trong chẩn đoán và điều trị thích hợp.

Lựa chọn E. Phản ứng như thế này không phù hợp. Khiếm khuyết xã hội và sở thích hạn chế của đứa bé này là dấu hiệu nổi bật và có làm cho trẻ bị bắt nạt nhiều hơn, phát triển tự kỷ và rối loạn lo âu.

Tóm tắt: Rối loạn phổ tự kỷ nên được nghi ngờ ở trẻ suy giảm tương tác xã hội, hạn chế trong sở thích và hành vi lặp lại. Khi bố mẹ có góc nhìn khác nhau về mỗi bận tâm, bác sĩ nên cẩn trọng xem xét góc nhìn bố mẹ, giáo dục cho họ về rối loạn phát triển và khuyến khích đánh giá thêm.

Câu 181: Một bé gái 9 tuổi được đưa đến phòng khám vì khó thở qua đường mũi. Vấn đề bắt đầu từ 6 tháng trước và tiến triển tồi tệ dần. Tiền sử bệnh lý ghi nhận nhiều đợt điều trị kháng sinh vì nhiễm trùng xoang và viêm phổi cũng như thiếu vitamin D. Cân nặng và chiều cao ở bách phân vị 3rd và 5th tương ứng. Nhiệt độ 38.9°C, huyết áp 100/70 mmHg, mạch 112 lần/phút, nhịp thở 24 lần/phút. Độ bão hòa oxy máu mao

mạch 93%. Khám ghi nhận bé gái gầy, nghe thấy âm thở ở mũi và polyp mũi hai bên. Nghe phổi có ran ngáy lan tỏa. Ngón tay dùi trống, và nhiều vết bầm ở chi được ghi nhận. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Xơ nang (CF – Cystic fibrosis)
- B. Viêm mạch và đa u hạt dị ứng (Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)
- C. Thiếu IgA
- D. Loạn động nhung mao nguyên phát (Primary ciliary dyskinesia)
- E. Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (Severe combined immunodeficiency)

Đáp án A

Loan động nhung mao nguyên phát và xơ nang		
	Loan động nhung mao nguyên phát	Xơ nang (Cystic fibrosis)
Biểu hiện triệu chứng hô hấp	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm trùng xoang phổi mạn tính • Polyps mũi • Giãn phế quản • Ngón tay dùi trống 	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm trùng xoang phổi mạn tính • Polyps mũi • Giãn phế quản • Ngón tay dùi trống
Biểu hiện ngoài phổi	<ul style="list-style-type: none"> • Đảo ngược phổi tang (50% các trường hợp) • Vô sinh do tinh trùng không di động • Phát triển bình thường 	<ul style="list-style-type: none"> • Suy tuy • Vô sinh do không có ống dẫn tinh (azoospermia) • Chậm lớn

Xơ nang (CF – cystic fibrosis) là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST thường, ảnh hưởng khoảng 1 trên 2500 trẻ được sinh ra tại Hoa Kỳ. Phần lớn các trường hợp được phát hiện qua sàng lọc sơ sinh; tuy nhiên, một số ít các trường hợp không được phát hiện cho đến khi bệnh nhân có triệu chứng. Bệnh nhân này có biểu hiện triệu chứng hô hấp kinh điển của CF, bao gồm nhiễm trùng xoang phổi tái phát, polyp mũi và ngón tay dùi trống. Ngoài ra, thiếu vitamin D, vết bầm máu (chỉ điểm thiếu vitamin K) và chậm lớn gọi ý suy tụy. Xác định tăng nồng độ chloride trong mồ hôi là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán.

CF tác động đa dạng lên nhiều hệ cơ quan, nhưng hầu như tất cả bệnh nhân đều bị nhiễm trùng đường hô hấp. Tích tụ chất nhầy cô đặc cho phép vi khuẩn tăng trưởng và xâm lấn vào xoang, yếu tố thúc đẩy viêm mũi xoang tái phát. Lên đến 40% bệnh nhân có polyp mũi, tình trạng niêm mạc mũi bị viêm mạn tính phát triển nhô ra gây tắc nghẽn ở mũi và bùng phát viêm xoang. Điều trị triệu chứng polyps với glucocorticoids trong mũi, một số trường hợp cần phẫu thuật loại bỏ.

Lựa chọn B. Viêm mạch và đa u hạt dị ứng (hay hội chứng Churg-Strauss) là bệnh lý toàn thân đặc trưng với viêm mũi xoang mạn tính, polyp mũi, hen và tăng eosinophil nổi bật. Nó thường được chẩn đoán ở thời thơ ấu và không biểu hiện suy tụy.

Lựa chọn C. IgA đóng vai trò miễn dịch quan trọng ở niêm mạc đường hô hấp và đường tiêu hóa. Mặc dù hầu hết bệnh nhân thiếu IgA không có triệu chứng, nhưng có một vài trường hợp bị nhiễm trùng xoang phổi tái phát. Thiếu IgA không liên quan đến suy tụy.

Lựa chọn D. Loạn động nhung mao nguyên phát (immotile-cilia syndrome) là bệnh lý di truyền gen lặn trên NST liên quan đến nhung mao niêm mạc. Bệnh nhân chịu ảnh hưởng có nhiễm trùng xoang phổi tái phát, polyp mũi và ngón tay dùi trống nhung không có triệu chứng suy tụ.

Lựa chọn E. Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng thường do đột biến di truyền liên kết NST giới tính X gây nhiễm trùng nặng tái đi tái lại, chậm lớn và tiêu chảy mạn tính. Trẻ em không được ghép tế bào gốc tạo máu thường tử vong do nhiễm trùng trước 1 tuổi.

Tóm tắt: Mặc dù polyps mũi, nhiễm trùng xoang phổi tái phát và ngón tay dùi trống có thể được tìm thấy ở cả xơ nang và loạn động nhung mao nguyên phát, nhưng suy tụ (eg, chậm lớn, giảm hấp thu vitamin tan trong chất béo) chỉ được tìm thấy trong CF.

Câu 182: Một bé trai 3 tuổi được bố dượng đưa đến phòng cấp cứu vì sưng khớp gối bên phải. Gối bị sưng ngay lập tức sau khi bệnh nhi té trong lúc đang chơi ngoài trời. Bé trông khỏe mạnh và rất năng động. Ba kể của bé nói rằng tuần trước khi đang leo trèo ở phòng khách, bé té xuống sàn nhà và bị vết bầm máu to ở vùng hông trái. Nhiệt độ 36.7°C. Khám ghi nhận bé trai không thoái mái, sưng to đầu gối phải. Bệnh nhân đau khi cử động gối và giới hạn vận động. Vết bầm máu được tìm thấy ở vùng hông trái. Các vết bầm máu rải rác ở mặt trước cẳng chân. Phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau: Hb 13 g/dL; PLT 187,000/mm³; WBC 8,500/mm³. X-quang khớp gối ghi nhận tràn dịch lưỡng nhiều nhưng không có gãy xương. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Đánh giá tuy xương (Chọc tuy)
- B. Xét nghiệm đông máu
- C. Khảo sát xương toàn phần
- D. Trần an và theo dõi
- E. Nồng độ men gan (transaminase) huyết thanh
- F. Nhuộm gram và cấy dịch bao hoạt dịch

Đáp án B

Hemophilia A & B	
Di truyền	<ul style="list-style-type: none">• Gen lặn trên NST giới tính X
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Chảy máu kéo dài sau chấn thương nhẹ<ul style="list-style-type: none">◦ Chảy máu khớp, khối máu tụ trong cơ◦ Xuất huyết tiêu hóa hoặc niệu sinh dục◦ Xuất huyết nội soi• Biến chứng: bệnh khớp do hemophilia
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">• Tăng aPTT• Tiểu cầu và PT bình thường• Không có hoặc giảm yếu tố VIII (hemophilia A) hoặc yếu tố IX (hemophilia B)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Thay thế yếu tố đông máu• Desmopressin cho hemophilia A nhẹ

Tiền sử đứa trẻ dễ bầm máu và khởi phát tràn dịch khớp cấp tính sau chấn thương nhẹ (gọi ý xuất huyết khớp) nghĩ nhiều đến hemophilia, một bệnh lý rối loạn đông máu. Hemophilia

A và B, hoặc thiếu yếu tố VIII và IX tương ứng, là rối loạn di truyền gen lặn trên NST giới tính X, thường ảnh hưởng đến các bé trai.

Mức độ nặng của triệu chứng phụ thuộc vào mức độ thiếu các yếu tố đông máu, biểu hiện đa dạng từ chảy máu tự phát (eg, xuất huyết nội sọ) đến chảy máu kéo dài sau thủ thuật (eg, nhổ răng). Xuất huyết khớp (hemarthrosis) thường gặp và xuất hiện sau chấn thương nhẹ với biểu hiện đau và sưng ở khớp chịu lực (eg, gối, cổ chân). Xuất huyết khớp tái phát ở cùng vị trí có thể gây bệnh lý khớp do hemophilia.

Xét nghiệm sàng lọc ban đầu cho bệnh hemophilia bao gồm bilan đông máu và công thức máu. Hemophilia gây kéo dài PTT do không có yếu tố VIII hoặc IX nhưng PT và tiểu cầu bình thường.

Lựa chọn A. Đánh giá tuy xương được chỉ định khi có vết bầm máu tự phát trên bệnh nhân thiếu máu, giảm tiểu cầu và tăng/giảm bạch cầu, gợi ý leukemia. Bệnh nhân này có số lượng tế bào bình thường, và đánh giá tuy xương bị chống chỉ định trong trường hợp hemophilia nặng do nguy cơ chảy máu.

Lựa chọn C. Khảo sát xương (x-quang toàn cơ thể) được chỉ định khi nghi ngờ chấn thương không tình cờ (NAT – Nonaccidental trauma). Dấu hiệu cảnh báo bao gồm tiền sử các vết bầm máu có hình dạng không phù hợp (eg, thắt lưng) hoặc ở những vị trí bất thường (eg, bụng, mông). Bệnh nhân này bị té gây chấn thương gối và các vết bầm ở cẳng chân, thường gặp ở những đứa trẻ chập chững bình thường.

Lựa chọn D. Trấn an và theo dõi thích hợp cho những vết thương đụng dập hoặc bong gân nhẹ. Xuất huyết khớp cần đánh giá sâu hơn và điều trị để ngăn ngừa chảy máu tái phát.

Lựa chọn E. Rối loạn đông máu có thể do bệnh lý gan tiến triển, giảm sản xuất các yếu tố đông máu phụ thuộc vitamin K (II, VII, IX, X) và thường gây giảm tiểu cầu. Xét nghiệm đông máu nên được thực hiện trước, và nếu bất thường, đánh giá sâu hơn chức năng gan (eg, men gan) sẽ được chỉ định.

Lựa chọn F. Nhuộm gram và cấy dịch bao hoạt dịch được chỉ định trong viêm khớp nhiễm trùng, thường biểu hiện không đi lại được và triệu chứng đáp ứng viêm toàn thân (eg, sốt, tăng bạch cầu), không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Tóm tắt: Xuất huyết khớp sau chấn thương nhẹ nghi ngờ bệnh lý rối loạn đông máu (eg, hemophilia), và xét nghiệm đông máu nên được chỉ định. Hemophilia biểu hiện kéo dài PTT, bình thường PT và số lượng tiểu cầu.

Câu 183: Một cậu bé 16 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau dữ dội vùng đùi trái một ngày qua. Bệnh nhân được chẩn đoán bệnh hồng cầu hình liềm thời thơ ấu. Cậu bé có nhiều đợt đau không thể chịu được ở vùng bụng, đùi và lưng dưới cần nhập viện 6 lần để điều trị đau và truyền dịch. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 120/80 mmHg, mạch 100 lần/phút, nhịp thở 16 lần/phút. Độ bão hòa oxy máu mao mạch 97%. Khám ghi nhận cậu bé không thoái mái. Phổi trong hai bên. Đùi trái ấm đau, nhưng không có sưng hay đỏ. Bệnh nhân có thể đi lại và không đau ở các vị trí khác. Bù dịch và giảm đau được chỉ định, giúp cải thiện triệu chứng. Khi xuất viện, bác sĩ huyết học tham vấn bệnh nhân về thuốc điều trị đầu tay giúp giảm tần suất cơn đau. Lựa chọn nào sau đây là tác dụng không mong muốn tiềm ẩn của thuốc điều trị đầu tay cho bệnh nhân trên?

- A. Tổn thương thận cấp
- B. Quá tải sắt
- C. Úc chế tủy
- D. Hoại tử xương
- E. Đột quy
- F. Nhiễm virus

Đáp án C

Điều trị thiếu máu hồng cầu hình liềm (SCD)	
Duy trì	<ul style="list-style-type: none"> • Vaccin • Penicillin (cho đến 5 tuổi) • Bổ sung acid folic • Hydroxyurea (cho bệnh nhân có các cơn tắc mạch tái phát)
Acute pain crises	<ul style="list-style-type: none"> • Truyền dịch • Giảm đau • ± Truyền máu

Dấu hiệu xác nhận bệnh hồng cầu hình liềm là các đợt đau cấp tính tái đi tái lại do tắc mạch. Xử trí đợt cấp bao gồm bù dịch và giảm đau với thuốc kháng viêm không steroid và opioids.

Hydroxyurea được chỉ định trên những bệnh nhân thường có các cơn đau bùng phát, tiền sử hội chứng ngực cấp (acute chest syndrome) và/hoặc triệu chứng thiếu máu nặng. Lợi ích lớn nhất của hydroxyurea là tăng hemoglobin bào thai. Do đó giảm hemoglobin hình liềm, làm giảm polymerization tế bào hồng cầu và giúp giảm số đợt tắc mạch. Hydroxyurea cũng làm giảm tỉ lệ hội chứng ngực cấp và nhu cầu truyền máu. Tác dụng phụ chủ yếu cần giới hạn liều của hydroxyurea là úc chế tủy (eg, giảm bạch cầu, thiếu máu, giảm tiểu cầu).

Lựa chọn A. Bệnh nhân SCD thường tiến triển bệnh thận do hồng cầu hình liềm ở tủy thận. Hydroxyurea hiếm khi gây tổn thương thận cấp (AKI), và bệnh nhân SCD biểu hiện AKI nên được đánh giá nguyên nhân khác gây AKI (eg, sử dụng thuốc kháng viêm không steroid, hoại tử nhú thận).

Lựa chọn B. Quá tải sắt cũng có thể xuất hiện do truyền máu mạn tính. Quá tải sắt mạn tính có thể gây xơ gan liên quan đến tích tụ sắt (hemosiderosis) và bệnh cơ tim, liệu pháp thải sắt nên được thực hiện trên bệnh nhân SCD cần truyền máu mạn tính do triệu chứng thiếu máu nặng.

Lựa chọn D. Hoại tử xương ở những bệnh nhân SCD là tình trạng mất sụn và mô xương mạn tính ở đầu xương đùi do hoại tử chỏm vò mạch. Bệnh nhân có đau hông tiến triển khi đi lại. Hydroxyurea không cho thấy tác động tiêu cực đến sự hình thành và phát triển xương.

Lựa chọn E. Bệnh nhân SCD tăng nguy cơ đột quy. Hydroxyurea cho thấy cải thiện dòng máu xuyên sọ trên siêu âm Doppler (liên quan đến nguy cơ đột quy trên những bệnh nhân SCD). Hydroxyurea cũng giảm nguy cơ đột quy tái phát trên những bệnh nhân SCD.

Lựa chọn F. Mặc dù ngân hàng máu sàng lọc thường quy tất cả các sản phẩm máu, nhưng trên bệnh nhân cần truyền máu sẽ hơi tăng nguy cơ nhiễm virus mắc phải (eg, HIV, viêm gan C). Giảm bạch cầu liên quan đến hydroxyurea không làm tăng nguy cơ nhiễm virus.

Tóm tắt: Hydroxyurea tác động tăng hemoglobin bào thai, được chỉ định trên những bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm có những đợt tắc mạch tái phát thường xuyên. Nó là liệu pháp tương đối an toàn, nhưng cần giới hạn liều để hạn chế tác dụng phụ ức chế tủy (giảm bạch cầu, thiếu máu, giảm tiểu cầu).

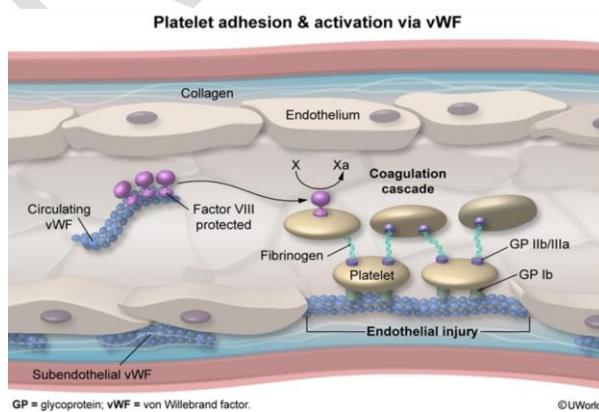
Câu 184: Bệnh nhân nữ 17 tuổi đến phòng khám vì ra huyết nhiều trong kỳ kinh. Kinh nguyệt thường kéo dài 4 ngày, ra huyết nhiều, cần 5-6 băng vệ sinh mỗi ngày. Bệnh nhân thức giấc nhiều lần ban đêm để thay băng vệ sinh và thường bị dây ra quần áo và drap giường. Em đau quặn bụng nhẹ vào 2 ngày đầu kỳ kinh, đáp ứng tốt với ibuprofen, không ra huyết giữa hai chu kỳ hay đau vùng chậu mạn tính. Em có kinh lần đầu năm 12 tuổi; vài năm đầu chu kỳ không đều nhưng hiện tại kinh đều đặn và xuất hiện mỗi 26 ngày. Bệnh nhân không có tiền căn bệnh mạn tính hay phẫu thuật. Em có hoạt động tình dục và tránh thai bằng bao cao su. Sinh hiệu bình thường. BMI 23kg/m². Khám vùng chậu ghi nhận tử cung nhỏ và di động, không đau, không có khối phần phụ. Kết quả xét nghiệm như sau:

HGB	9.6 g/dL
MCV	76 μm^3
PLT	300,000/mm ³
PT	13 giây
PTT hoạt hóa	38 giây

Thử thai qua nước tiểu âm tính. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp với tình trạng cường kinh của bệnh nhân?

- G. Chảy máu theo chu kỳ của các tuyến nội mạc lạc chỗ
- H. Trục hạ đồi - tuyến yên - buồng trứng chưa trưởng thành
- I. Giảm kết dính tiểu cầu
- J. Thiếu yếu tố VIII di truyền
- K. Tăng sản tại chỗ của tuyến nội mạc tử cung
- L. Tăng sinh tế bào cơ trơn tử cung

Đáp án: C

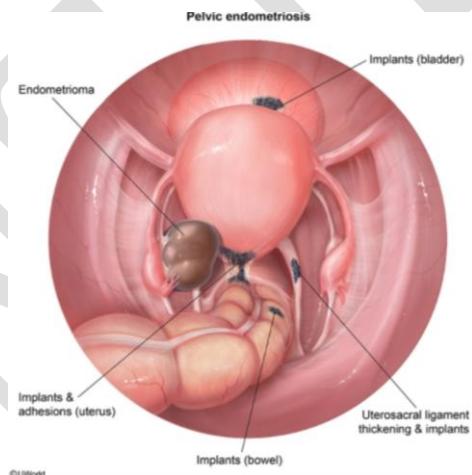


Bệnh nhân này **cường kinh, có chu kỳ đều đặn**; thiếu máu và **xét nghiệm đông cầm máu bình thường** nghĩ nhiều đến **bệnh von Willebrand** (vWD). vWD là một rối loạn chảy máu thường gặp do giảm số lượng hoặc chất lượng của yếu tố von Willebrand (vWF). Bệnh nhân vWD có tình trạng **giảm kết dính tiểu cầu** vì vWF có vai trò là một glycoprotein gắn kết giữa tiểu cầu và các yếu tố nội mạch tại vị trí mạch máu bị tổn thương. vWF cũng có vai trò là chất mang của yếu tố VIII, giúp nó không bị protein C làm thoái giáng.

Biểu hiện lâm sàng thường gặp của vWD bao gồm dễ bầm tím và xuất huyết niêm mạc (eg, chảy máu cam – epistaxis, cường kinh); triệu chứng khởi phát bệnh rất đa dạng (eg, vài năm sau khi dậy thì) tuỳ thuộc vào độ nặng của bệnh. Bệnh nhân thường có thời gian chảy máu kéo dài (prolonged bleeding time); tuy nhiên, **số lượng tiểu cầu và PT bình thường**. Bệnh nhân có thể có **PTT hoạt hoá (aPTT)** kéo dài, nhưng aPTT có thể bình thường ở những người bị bệnh nhẹ (như trên bệnh nhân này) hoặc đang trong giai đoạn tăng tổng hợp vWF (eg, có thai, sử dụng thuốc tránh thai đường uống, stress cấp tính, bổ sung hormone giáp).

Chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm vWF (kháng nguyên vWF, xét nghiệm hoạt tính cofactor của ristocetin – ristocetin cofactor activity, định lượng yếu tố VIII). Điều trị hiếm khi cần thiết nếu không phải chấn thương hoặc phẫu thuật, bao gồm desmopressin, liệu pháp thay thế vWF và thuốc chống tiêu sợi huyết (antifibrinolytics) (eg, axit tranexamic).

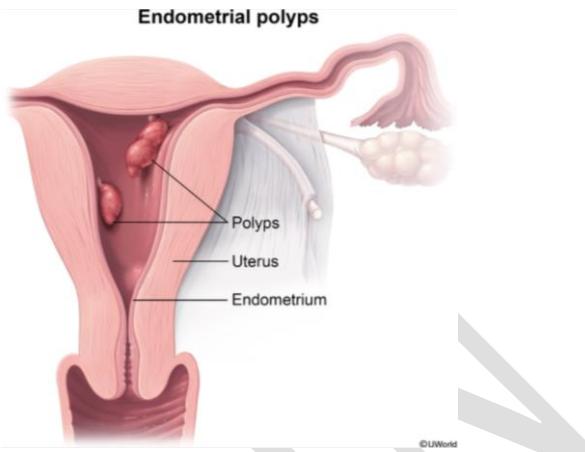
(Lựa chọn A) Endometriosis (lạc nội mạc tử cung) biểu hiện cường kinh, thống kinh, khám thấy tử cung không di động. Bệnh nhân này có tử cung di động và đau bụng kinh đáp ứng tốt với ibuprofen nên chẩn đoán này không phù hợp.



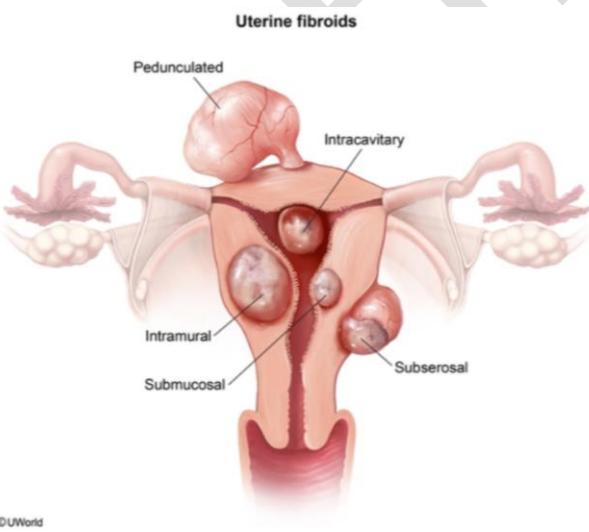
(Lựa chọn B) Trong 1-2 năm đầu sau kỳ kinh đầu tiên, trục hạ đồi – tuyến yên – buồng trứng có thể chưa trưởng thành, dẫn đến kinh không đều và có các kỳ kinh không rụng trứng. Mặc dù bệnh nhân này ban đầu chu kỳ không đều, nhưng sau đó đã ổn định.

(Lựa chọn D) Thiếu yếu tố VIII di truyền (ie, hemophilia A) là bệnh lý di truyền gen lặn liên kết nhiễm sắc thể giới tính X thường gặp ở nam giới. Nó thường biểu hiện xuất huyết khớp tự phát, tụ máu trong cơ, xuất huyết tiêu hóa hoặc niệu-sinh dục.

(Lựa chọn E) Polyp nội mạc tử cung (tăng sản tại chỗ của tuyến nội mạc tử cung) thường biểu hiện ra huyết giữa hai kỳ kinh, không được tìm thấy trên bệnh nhân này.



(Lựa chọn F) U xơ tử cung (uterine leiomyomata) – tăng sinh tế bào cơ trơn tử cung có thể gây cường kinh với chu kỳ đều đặn. Tuy nhiên, tử cung thường lớn và có hình dạng không đều hơn là tử cung nhỏ di động như trên bệnh nhân này.



Tóm tắt: Bệnh von Willebrand là một rối loạn chảy máu thường gặp gây suy giảm chức năng kết dính tiểu cầu, là nguyên nhân thường gặp nhất gây cường kinh với chu kỳ đều đặn ở tuổi vị thành niên. Số lượng tiểu cầu và PT bình thường, aPTT có thể bình thường hoặc kéo dài.

Câu 185: Bệnh nhân nam 15 tuổi nhập viện điều trị vì sưng và đau khuỷu tay phải. Triệu chứng khởi phát 5 ngày trước khi em đang ngồi xem TV ở nhà. Bệnh nhân có thiếu yếu tố VIII và đang được truyền dự phòng yếu tố VIII tái tổ hợp qua buồng tiêm cấy dưới da (subcutaneous port) 3 lần hàng tuần từ lúc 11 tháng tuổi. Khi khởi phát

đợt bệnh này, số lần truyền đã tăng lên hàng ngày nhưng sưng và đau không giảm. Nhiệt độ 37.6 độ C (99.7 độ F). Khuỷu tay phải sưng, sờ đau và giới hạn vận động so với khuỷu tay trái. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

HGB	13.2 g/dL
Tiểu cầu	150,000/mm ³
Bạch cầu	8,500/mm ³

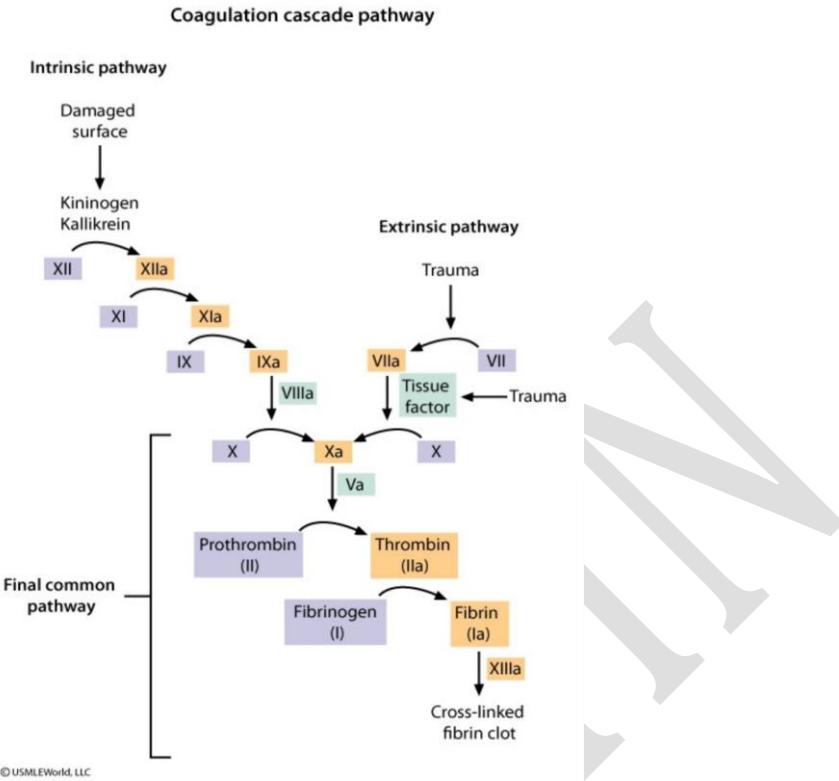
Xét nghiệm đông cầm máu

PT	14 giây
PTT hoạt hoá (aPTT)	112 giây

Nguyên nhân nào sau đây phù hợp nhất với triệu chứng của bệnh nhân?

- F. Bệnh von Willebrand mắc phải
- G. Rối loạn chức năng fibrinogen
- H. Giảm tiểu cầu do heparin
- I. Phát triển chất ức chế
- J. Rối loạn chức năng tiểu cầu

Đáp án: D



Thiếu yếu tố VIII (hemophilia A) là một rối loạn chảy máu di truyền gen lặn liên kết nhiễm sắc thể giới tính X liên quan đến tụ máu khớp (hemarthrosis) tái phát, như trên bệnh nhân này. Điều trị bằng liệu pháp thay thế yếu tố VIII (eg, truyền yếu tố VIII tái tổ hợp qua buồng tiêm). Tuy nhiên, **phát triển chất ức chế** (inhibitor development) – một biến chứng điều trị xảy ra ở khoảng 25% bệnh nhân hemophilia A nặng (ie, chảy máu tự phát, thường xuyên). Hệ miễn dịch nhận diện yếu tố được truyền vào là chất ngoại lai, hình thành kháng thể gây cản trở chức năng của các yếu tố này.

Vì vậy, nên nghi ngờ tới chất ức chế trên bệnh nhân hemophilia A đang điều trị yếu tố thay thế nhưng **tăng tần suất chảy máu** hoặc xuất huyết **kháng trị**. Ngoài ra, yếu tố VIII thuộc con đường đông máu nội sinh nên khi bị ức chế sẽ làm cho **PTT kéo dài** nhưng **PT bình thường**.

Điều trị chảy máu cấp trên bệnh nhân phát triển chất ức chế thường bao gồm các sản phẩm bắc cầu (bypassing product) (eg, yếu tố VII tái tổ hợp, phức hợp prothrombin hoạt hoá đậm đặc – activated prothrombin complex concentrates); các chất này hoạt động cuối dòng của con đường đông máu thúc đẩy hình thành cục máu đông mà không cần sự hiện diện của yếu tố VIII.

(Lựa chọn A và E) Bệnh von Willebrand mắc phải và rối loạn chức năng tiểu cầu thường biểu hiện vết bầm máu và xuất huyết niêm mạc hơn là tụ máu khớp.

(Lựa chọn B) Fibrinogen (yếu tố I) nằm trong con đường đông máu chung, rối loạn chức năng fibrinogen gây kéo dài PT và PTT. PT trên bệnh nhân này bình thường.

(Lựa chọn C) Heparin thúc đẩy giảm tiểu cầu do kháng thể tự động chống lại heparin, thường biểu hiện huyết khối và giảm số lượng tiểu cầu, không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Tóm tắt: Phát triển chất ức chế xảy ra ở 25% bệnh nhân thiếu yếu tố VIII mức độ nặng. Nên nghĩ tới tình trạng này trên một bệnh nhân chảy máu kháng trị với liệu pháp thay thế hoặc tăng tần suất chảy máu.

Câu 186: Bé trai 5 tuổi người Mỹ gốc Phi được bối đưa đến phòng cấp cứu vì mệt mỏi tăng dần. Ba tuần trước, em bị sốt và nhiễm trùng hô hấp trên. Sốt dai dẳng; em ăn uống kém và sụt cân. Bệnh nhi kém năng động hơn và không chịu đi lại. Em không có tiền căn bệnh mạn tính. Nhiệt độ 39.4 độ C (103 độ F), huyết áp 100/70 mm Hg, mạch 140/phút. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 80th. Họng sạch, kết mạc nhợt nhạt. Khám sờ thấy hạch cổ, hạch nách và hạch bẹn to không đau. Phổi trong, lách to. Bệnh nhi đau khi ấn dọc theo đường giữa đùi hai bên. Nhiều chấm xuất huyết được tìm thấy. Kết quả xét nghiệm như sau:

HCT	20%
PLT	18,000/mm ³
WBC	2,800/mm ³

X quang ngực bình thường. Cận lâm sàng nào sau đây phù hợp để xác định chẩn đoán?

- A. Xét nghiệm kháng thể kháng nhân (antinuclear antibody)
- B. Đánh giá tuỷ xương (Tủy đồ)
- C. Huyết thanh học Epstein-Barr virus
- D. Điện di hemoglobin
- E. Xét nghiệm kháng thể HIV

Đáp án: B

Bệnh bạch cầu cấp dòng lympho (Acute lymphoblastic leukemia)	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none">• Ung thư thường gặp nhất ở trẻ em• Độ tuổi thường gặp nhất: 2-5 tuổi• Nam > nữ
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Triệu chứng toàn thân không đặc hiệu• Đau xương• Nổi hạch (lymphadenopathy)• Gan lách to• Niêm nhợt (do thiếu máu)• Chấm xuất huyết (do giảm tiểu cầu)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• >25% nguyên bào lympho (lymphoblast) trên sinh thiết tuỷ xương
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Đa hoá trị (multidrug chemotherapy)

Bệnh nhi này có các triệu chứng đau xương, nổi hạch lan toả và giảm ba dòng tế bào máu (pancytopenia) nghĩ nhiều do **bệnh bạch cầu cấp dòng lympho** (ALL). ALL là ung thư thường gặp nhất ở trẻ em, tỷ lệ mới mắc cao nhất ở ngưỡng 2-5 tuổi.

Biểu hiện thường không đặc hiệu với các triệu chứng sốt, mệt mỏi và sụt cân. Tuy nhiên, khám lâm sàng và khảo sát cận lâm sàng thường cho thấy dấu hiệu **suy tuỷ xương**. Xanh xao và chấm xuất huyết có thể do thiếu máu và giảm tiểu cầu. Giảm bạch cầu, đặc biệt là giảm bạch cầu trung tính mức độ nặng (lượng neutrophil tuyệt đối $<500/\text{mm}^3$), thúc đẩy nhiễm trùng do vi khuẩn và nấm. **Đau xương** là do bạch cầu xâm lấn tuỷ xương và thường ảnh hưởng lên các xương dài (eg, xương đùi, xương chày). **Nổi hạch** và gan lách to cũng là hậu quả do sự nhân rộng bạch cầu ngoài tuỷ (extramedullary leukemic spread).

Đánh giá tuỷ xương là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán. Trong tuỷ xương bình thường, nguyên bào (blast – tế bào chưa trưởng thành) chiếm số lượng $<5\%$; sự hiện diện của **nguyên bào lympho $>25\%$** xác định chẩn đoán bệnh ung thư máu (leukemia). Kiểu hình miễn dịch (immunophenotyping) của các tế bào thông qua đếm tế bào dòng chảy (flow cytometry) có thể giúp xác định thể bệnh leukemia. Điều trị với liệu pháp hóa trị phối hợp đa thuốc (multidrug chemotherapy).

(Lựa chọn A) Xét nghiệm kháng thể kháng nhân dùng để tầm soát lupus ban đỏ hệ thống, cũng có biểu hiện sốt, mệt mỏi, nổi hạch và giảm ba dòng tế bào máu. Tuy nhiên, sưng đau khớp thường gấp hơn là đau khi ấn vùng đùi như trên bệnh nhân này.

(Lựa chọn C và E) Sốt, mệt, nổi hạch, lách to và giảm ba dòng tế bào máu có thể gặp ở bệnh HIV và tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (infectious mononucleosis) do Epstein-Barr virus. Tuy nhiên, nổi hạch do bệnh lý không ác tính thường đau, bên cạnh đó sự hiện diện của triệu chứng đau xương gợi ý leukemia phù hợp hơn.

(Lựa chọn D) Điện di hemoglobin dùng để chẩn đoán bệnh hồng cầu hình liềm, có thể biểu hiện sốt, lách to và đau xương. Tuy nhiên thường không kèm theo nổi hạch.

Tóm tắt: *Bệnh bạch cầu cấp dòng lympho (ALL) là ung thư thường gặp nhất ở trẻ em và biểu hiện các triệu chứng của suy tuỷ. Sự hiện diện của nguyên bào lympho $>25\%$ trong tuỷ xương giúp xác định chẩn đoán.*

Câu 187: Bé gái 11 tuổi trước đó khoẻ mạnh được mẹ đưa đến phòng khám nhi khoa vì đau đầu dữ dội. Cơn đau khởi phát từ từ khoảng 2 giờ trước, đau ở vùng trước trán và đau nhiều hơn ở bên phải. Em cảm thấy như “ai đó đập vào đầu”. Khoảng 30 phút trước khi cơn đau khởi phát, em để ý có thay đổi thị giác và thấy “các chấm đen” khi đang xem TV. Mẹ em nói rằng gần đây em không sốt hay bị bệnh. Bệnh nhi không có tiền sử tinh giác giữa đêm hoặc chấn thương hay tổn thương đầu trước đó, không té bò, châm chích hay yếu cơ. Em chỉ có một cơn đau đầu tương tự cách đây 2 tuần. Trên đường đến phòng khám, em nôn một lần và vẫn còn buồn nôn. Nhiệt độ 37.2 độ C (99 độ F), huyết áp 92/54 mm Hg, mạch 88/phút, nhịp thở 18/phút. Chỉ số khối cơ thể ở bách phân vị thứ 60th theo tuổi và giới. Bệnh nhi nằm nhắm mắt yên lặng trên giường. Khi được gọi dậy, em cử động rất chậm rãi và thận trọng. Đồng tử tròn đều và phản xạ nhanh với ánh sáng; em không chịu được khi soi đáy mắt. Khám tim mạch, hô hấp, bụng và thần kinh không nhận bất thường. Bước xử trí tiếp theo phù hợp nhất đối với bệnh nhi là gì?

- G. Chỉ định ibuprofen và giải thích với gia đình
- H. Chỉ định CT scan đầu
- I. Chỉ định MRI não

J. Thực hiện dò tìm tuỷ sống

K. Làm điện não đồ

Đáp án: A

Đau đầu là lý do đến khám thường gặp trong nhi khoa, nguyên nhân có thể là lành tính hoặc ác tính. Bệnh nhân này biểu hiện đau đầu dữ dội khởi phát từ từ kèm theo buồn nôn, nôn, nhạy cảm ánh sáng và tiền triệu thị giác phù hợp với đau đầu migraine có tiền triệu (migraine headache with aura). Đau đầu migraine là dạng đau đầu thường gặp nhất trong nhi khoa, 50% số ca migraine khởi phát bệnh trước tuổi 20. Chẩn đoán migraine chủ yếu dựa trên lâm sàng – những đợt đau đầu kịch phát tái diễn. Không như đau đầu migraine ở người trưởng thành, migraine ở trẻ em thường ở vùng trán và thời gian một cơn ngắn hơn. Migraine ở trẻ em có thể ở vùng trán, đau đầu vùng chẩm là vô cùng hiếm gặp, nếu hiện diện nên nghĩ nhiều đến tổn thương cấu trúc.

Điều trị đầu tay cơn đau đầu migraine cấp ở trẻ <12 tuổi bao gồm điều trị hỗ trợ (nằm trong phòng tối yên tĩnh, đắp khăn lạnh trên trán) và chỉ định acetaminophen hoặc NSAID như ibuprofen. Nếu không đáp ứng có thể thử triptans đường uống, xịt mũi hoặc tiêm.

(Lựa chọn B hoặc C) Phần lớn bệnh nhân biểu hiện triệu chứng migraine trong bệnh cảnh khám thần kinh bình thường thì không cần khảo sát hình ảnh học não bộ. Chỉ định hình ảnh học não bộ trên bệnh nhi đau đầu có bệnh sử khó phổi hợp vận động; tête, châm chích hoặc dấu thần kinh khu trú; bệnh sử đau đầu gây thức giấc; hoặc bệnh sử đau đầu tăng về tần suất. Bệnh nhi này không có bất kỳ đặc điểm nào như trên.

(Lựa chọn D) Chọc dò thắt lưng là bước tiếp theo thích hợp nhất trên bệnh nhân nghi ngờ viêm màng não hoặc nghi ngờ u não (tăng áp lực nội sọ không rõ nguyên nhân). Bệnh nhi này không sốt và không có tiền sử bệnh gần đây nên ít nghĩ đến viêm màng não. Mặc dù đau đầu và thay đổi thị giác có thể được tìm thấy trong giả u não, nhưng bệnh sử của đứa trẻ này phù hợp hơn với migraine. Bệnh nhi này không thura cân hay béo phì làm cho chẩn đoán này ít có khả năng.

(Lựa chọn E) Điện não đồ (EEG) là cận lâm sàng chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân nghi ngờ động kinh. Bệnh sử này không nghĩ nhiều đến động kinh nên EEG không được chỉ định.

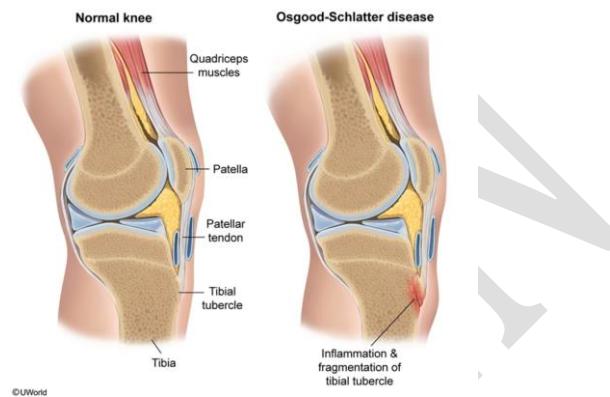
Tóm tắt: *Đau đầu migraine là nguyên nhân gây đau đầu cấp tính tái diễn thường gặp nhất trong nhi khoa. Bệnh thường biểu hiện đau một bên đầu hoặc đau vùng trán; nhạy cảm ánh sáng; nhạy cảm âm thanh; buồn nôn; nôn; tiền triệu thị giác, thính giác hoặc ngôn ngữ. Điều trị hàng đầu ở trẻ em gồm điều trị nâng đỡ hoặc thuốc giảm đau nếu không đáp ứng.*

Câu 188: Bé trai 13 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau đầu gối trái tiến triển 3 tháng nay. Cơn đau chỉ khởi phát sau khi tập bóng rổ, giảm khi nghỉ ngơi và uống ibuprofen. Tuy nhiên, trong nhiều tuần qua, bệnh nhân đau đầu gối chỉ trong 15 phút đầu luyện tập. Tuần trước, cơn đau nặng hơn làm em phải bỏ tập và một trận đấu. Bệnh nhân không sốt, không sụt cân hay đổ mồ hôi đêm. Cơn đau không làm em thức giấc. Sinh hiệu bình thường. Khám lâm sàng ghi nhận ấn đau lồi củ chày (tibial tubercle) bên trái, nhô lên nhiều hơn so với bên phải. Khớp gối trái không giới hạn vận động và không sờ thấy tràn dịch. Duỗi khớp gối trái chống lại kháng lực và ngồi

xổm làm khởi phát cơn đau. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh đau khớp gối trên bệnh nhân này?

- G. Bệnh Osgood-Schlatter
- H. Viêm gân bánh chè (patellar tendinitis)
- I. Đau bánh chè - đùi (patellofemoral pain)
- J. Viêm bao hoạt dịch trước xương bánh chè (prepatellar bursitis)
- K. Viêm xương tuỷ xương xương chày (tibial osteomyelitis)

Đáp án: A



Bệnh Osgood-Schlatter là nguyên nhân gây đau gối lành tính thường gặp do hoạt động quá sức ở trẻ vị thành niên (young adolescents). Trong độ tuổi phát triển nhanh (thường 13-14 tuổi ở nam và 10-12 tuổi ở nữ), cơ tứ đầu đùi kéo giãn gân bánh chè tại vị trí bám. Vì vậy đau thường khu trú tại mấu của lồi cù chày. Viêm mấu lồi cù chày do kéo căng làm lồi cù chày bong khỏi xương chày (avulsion) tiến triển và慢 tính.

Bệnh nhân đau lồi cù chày tiến triển, đau nhiều hơn khi vận động như chạy, nhảy và vận động khớp gối lặp đi lặp lại (eg, bóng đá, bóng rổ, tập gym). Đau cải thiện khi nghỉ và thường đau một bên hơn là hai bên. Khám lâm sàng ghi nhận **lồi cù chày đau và nhô cao**. Ngồi xổm hoặc duỗi khớp gối chống lại kháng lực có thể làm khởi phát cơn đau, như trên bệnh nhân này.

Chẩn đoán dựa trên lâm sàng. Tuy nhiên, X quang có thể được chỉ định khi có những triệu chứng không điển hình (eg, đốt, đau không liên quan đến vận động), có thể thấy hình ảnh sưng phù mô mềm trước lồi cù chày. Điều trị hỗ trợ bao gồm giảm đau (eg, NSAIDs), vận động vừa phải và vật lý trị liệu. Triệu chứng thường tự hết khi đĩa tăng trưởng của xương chày cốt hoá theo thời gian trong suốt quá trình dậy thì.

(Lựa chọn B) Viêm gân bánh chè là tổn thương vận động quá sức (overuse injury) do hành động nhảy lặp đi lặp lại (eg, bóng rổ, bóng chuyền). Bệnh nhân đau đầu gối nặng hơn khi vận động. Khác với bệnh Osgood-Schlatter (đau tại vị trí lồi cù chày), viêm gân bánh chè có điểm đau ở cực dưới xương bánh chè.

(Lựa chọn C) Đau bánh chè – dùi có thể là một tổn thương vận động quá sức biểu hiện đau đầu gối tiến triển khi chạy và ngồi xổm. Đau thường khu trú tại bánh chè kèm theo cảm giác mất ổn định khớp gối.

(Lựa chọn D) Viêm bao hoạt dịch trước xương bánh chè khởi phát sau chấn thương trực tiếp, mạn tính (eg, đấu vật) vùng trước gối. Triệu chứng gồm đau khi ấn trực tiếp và sưng mô mềm trước vùng bánh chè, không phải vị trí lồi củ chày.

(Lựa chọn E) Viêm xương tuỷ xương xương chày có thể biểu hiện viêm tại chỏ (eg, đau, đớ) hoặc toàn thân (eg, sốt) cùng với triệu chứng không thể đi lại (refusal to bear weight) trên chi bị bệnh. Đau không giảm với nghỉ ngơi đơn thuần.

Tóm tắt: *Bệnh Osgood-Schlatter – nguyên nhân gây đau đầu gối thường gặp ở trẻ vị thành niên, gây ra bởi tình trạng viêm mấu lồi củ chày do kéo căng. Bệnh nhân thường bùng phát con khi vận động, khám lâm sàng ghi nhận lồi củ chày nhô cao và ấn đau.*

Câu 189: Một bé trai 8 tuổi được đưa đến khám do tiêu chảy nặng và đau quặn bụng trong vòng 10 ngày qua. Phân mùi hôi, có mờ, không máu, lượng phân và số lần đi không thay đổi. Bệnh nhân uống được nhưng ăn kém do không thèm ăn. Trước khi có những triệu chứng này, cậu bé khỏe mạnh trừ một đợt viêm tai giữa cấp đã được điều trị bằng amoxicillin tháng trước. Tuần trước, trẻ đi du lịch với gia đình tới nhà ven hồ. Cân nặng trẻ 30.4 kg, giảm 2.3 kg so với lần kiểm tra định kì 3 tháng trước. Trẻ không sốt. Khám bụng thấy tăng nhu động ruột, không phát hiện bất thường nào khác. Công thức máu bình thường, xét nghiệm không có máu trong phân. Cơ chế nào dưới đây có khả năng gây tiêu chảy ở bệnh nhân này nhất?

- L. Hoạt tính của độc tố ruột
- M. Gián đoạn biểu mô khu trú
- N. Trợt niêm mạc
- O. Suy tụy
- P. Viêm loét xuyên thành

Đáp án: B

Nhiễm Giardia	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Tiếp xúc với thức ăn hoặc nước uống phơi nhiễm• Đi tiêu nơi công cộng (eg, nhà trẻ, viện dưỡng lão)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Cấp tính<ul style="list-style-type: none">◦ Phân lỏng, mùi hôi, có mờ◦ Đau quặn bụng◦ Đầy hơi◦ Sụt cân• Mạn tính<ul style="list-style-type: none">◦ Suy dinh dưỡng (eg, không dung nạp lactose)◦ Sụt cân nhiều◦ Thiếu vitamin
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Tinidazole

Bệnh nhân có sụt cân nhiều và cấp tính, tiêu chảy phân mờ, không máu sau khi du lịch ven hồ, gợi ý tới nhiễm giardia. *Giardia duodenalis* (ie, *G lamblia*, *G intestinalis*) là đơn bào lây truyền qua đường phân – miệng từ người sang người hoặc qua thức ăn, nước uống phơi nhiễm. *G duodenalis* có dịch tể ở vùng có thu nhập thấp và là nguyên nhân thường gặp của tiêu chảy du lịch. Ở vùng có thu nhập cao, yếu tố nguy cơ hay gấp nhất là phơi nhiễm với bào tử do động vật có vú nhiễm bệnh đưa vào sông hoặc hồ, có khả năng là nguồn bệnh ở trẻ này. Cơ chế sinh bệnh học liên quan tới việc phá vỡ liên kết biểu mô chặt chẽ giữa các tế bào ruột non, dẫn đến kém hấp thu.

Mặc dù một số bệnh nhân có thể không có triệu chứng, nhiễm Giardia cấp tính thường biểu hiện với tiêu chảy phân mờ, không máu, mùi hôi 1-2 tuần sau khi phơi nhiễm. Bệnh nhân cũng có thể có đau quặn bụng, đầy hơi/chướng bụng, và sút cân nhanh. Triệu chứng thường tự hết trong vòng 1 tháng.

Chẩn đoán bằng xét nghiệm kháng nguyên trong phân hoặc test khuếch đại acid nucleic. Điều trị bằng tinidazole thường được khuyến cáo cho bệnh nhân có triệu chứng hoặc không triệu chứng nhưng có nguy cơ lây nhiễm cao (ie, trẻ đi nhà trẻ). Nếu không được điều trị, một số ít bệnh nhân sẽ tiến triển thành nhiễm Giardia慢 tính và kém hấp thu, dẫn tới sụt cân nhiều, chậm phát triển và thiếu vitamin.

Lựa chọn A. *Escherichia coli* trung gian enterotoxin là một nguyên nhân thường gặp gây tiêu chảy du lịch. Triệu chứng thường xuất hiện khi du lịch ra nước ngoài do thời kì ủ bệnh ngắn và thường tự giới hạn, tiêu chảy phân nước ít hơn 5 ngày, không giống bệnh nhân này.

Lựa chọn C và E. Viêm loét đại tràng đặc trưng bởi viêm và tẹt niêm mạc đại tràng, và bệnh Crohn cho thấy viêm loét xuyên thành toàn bộ ống tiêu hóa. Hai hình thái của bệnh viêm ruột này đều biểu hiện với tiêu chảy kéo dài và sụt cân. Tuy nhiên, thăm khám trong đợt cấp thường thấy ấn bụng đau, tăng bạch cầu và xét nghiệm máu trong phân dương tính.

Lựa chọn D. Bệnh xơ nang gây suy tụy và rối loạn hấp thu chất béo, dẫn đến triệu chứng tiêu chảy phân mờ, không máu và sụt cân. Tuy nhiên, hầu hết các bệnh nhân bắt đầu xuất hiện suy tụy lúc 1 tuổi, không cấp tính như ở trường hợp này. Ngoài ra, bệnh nhân cũng sẽ có tiền sử nhiễm khuẩn hô hấp慢 tính.

Tóm tắt: *Giardia duodenalis* phá vỡ liên kết biểu mô chặt chẽ giữa các tế bào ruột non, dẫn tới rối loạn hấp thu cấp tính (eg, tiêu chảy phân mờ, không máu, mùi hôi) thường kéo dài tới 1 tháng. Nếu không điều trị, nhiễm giardia慢 tính có thể dẫn tới sụt cân nhiều và thiếu vitamin.

Câu 190: Một trẻ nam người Mỹ gốc Phi 2 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu do khóc dai dẳng. Trẻ bắt đầu khóc từ tối hôm trước sau khi mẹ cậu nâng chân để thay bỉm. Suốt buổi tối, cậu bé quấy khóc và không chịu bú, và sáng nay thì không thể đỡ được. Trẻ sinh thường, sinh mổ do ngôi mông và được xuất viện vào ngày thứ 2. Nhiệt độ 38.5 C (101.3 F). Khám tim phổi bình thường. Sờ thấy bờ gan 1.5cm hạ sườn phải. Sờ thấy tinh hoàn 2 bên và không đau. Hông phải giữ ở tư thế giạng, gấp, và xoay ngoài. Trẻ khóc khi sờ vào đùi trên bên phải và kháng lại các cử động tại khớp hông. Kết quả xét nghiệm thấy:

Công thức máu		
Hemoglobin		9.1g/dL
Tiểu cầu		250000/mm ³

Bạch cầu		20000/mm³
	Trung tính	80%
	Lympho	20%

Lựa chọn nào dưới đây có khả năng là chẩn đoán ở bệnh nhân này nhất?

- A. Leukemia cấp
- B. Loạn sản khớp háng
- C. Viêm khớp nhiễm khuẩn
- D. Cơn đau cấp của bệnh hồng cầu hình liềm
- E. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua

Đáp án: C

Viêm khớp nhiễm khuẩn ở trẻ nhũ nhi	
Nguyên nhân gây bệnh	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Staphylococcus aureus</i> (tụ cầu vàng) • <i>Streptococcus</i> nhóm B (liên cầu nhóm B) • Trục khuẩn Gram âm
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Toàn thân: sốt, quấy khóc, bú kém • Khớp: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Giảm vận động ◦ Kích thích khi thay đổi tư thế (eg, thay tã) ◦ Sung khớp bất đối xứng
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng WBC, ESR, CRP
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Chọc hút dịch khớp • Kháng sinh

CRP = protein phản ứng C, ESR = tốc độ máu lắng, WBC = tế bào bạch cầu

Trẻ này với triệu chứng sốt, đau khi cử động khớp hông và tăng bạch cầu có khả năng mắc viêm khớp nhiễm khuẩn. Nhiễm trùng khớp hay xảy ra nhất ở trẻ khỏe mạnh < 4 tuổi do vi khuẩn lan truyền qua đường máu. *Staphylococcus aureus* là nguyên nhân phổ biến nhất, nhưng *Streptococcus* nhóm B và trực khuẩn Gram âm (eg, *Klebsiella pneumoniae*, *Escherichia coli*) thường gặp ở trẻ < 3 tháng tuổi.

Biểu hiện điển hình bao gồm sốt đột ngột, đau một khớp và không chịu được lực. Ở trẻ nhũ nhi, triệu chứng có thể không đặc hiệu, bao gồm sốt, khóc không dỗ được, bú kém, như ở bệnh nhân này. Triệu chứng nhẹ liên quan tới khớp (hầu hết là khớp gối và khớp hông) ở trẻ nhũ nhi bao gồm không cử động được bên bệnh ("giả liệt") và quấy khóc quá mức khi thay tã hoặc thay đổi tư thế (như trong ca bệnh này). Bệnh nhi thường nằm với khớp hông bên bệnh gấp, giang và xoay ngoài để tối đa không gian khớp và tạo sự thoải mái. Thăm khám có thể thấy đau với vận động chủ động hoặc thụ động và sung khớp bất đối xứng.

Đã chú thích [TPN9]: (?)

Câu 191: Một cậu bé 16 tuổi đến khám do đau đầu. Từ tháng trước, em có đau nhói vùng trán mỗi ngày, đau nhiều vào buổi sáng, thường kèm theo buồn nôn và nôn. Đau có đáp ứng với acetaminophen. Bệnh nhân cũng có nhiều đợt mờ mắt trái thoảng qua khi tập luyện bóng đá tuần trước. Ngoài acetaminophen, cậu bé còn uống isotretinoin trị mụn. Nhiệt độ 36.7°C (98.1°F), huyết áp 130/80 mmHg, mạch 70/phút, và nhịp thở 15/phút. Bệnh nhân ngồi thẳng và hợp tác khi thăm khám. Đồng tử hai bên đều, phản xạ với ánh sáng tốt. Khám mắt thấy phù đĩa thị hai bên và giảm thị lực. Thị trường bình

thường. Không có cổ cứng. Khám vận động thấy lực cơ 5/5, phản xạ gân sâu 2+ và dấu hiệu Babinski âm tính. Khám cảm giác không có bất thường. Lựa chọn nào dưới đây có khả năng gây ra triệu chứng của bệnh nhân này nhất?

- A. Đau đầu từng cơn (cluster headaches)
- B. Tác dụng phụ của thuốc
- C. U thần kinh đệm thị giác
- D. Viêm dây thần kinh thị giác
- Q. Viêm não siêu vi

Đáp án: B

Tăng áp lực nội sọ vô căn	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Phụ nữ béo phì trong độ tuổi sinh đẻ• Dùng thuốc (eg, retinoid, tetracycline, hormone tăng trưởng)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau đầu• Mất thị lực, mở rộng điểm mù• Ù tai dạng mạch đập• Nhìn đôi, liệt dây TK dạng (dây TK sọ VI)• Phù gai thị
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Hình ảnh học hệ thần kinh• Chọc dò thắt lưng: tăng áp lực mờ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Giảm cân• Acetazolamide

Triệu chứng đau đầu và thay đổi thị giác ở bệnh nhân này phù hợp với tăng áp lực nội sọ thứ phát do isotretinoin. Dư thừa vitamin A và các dẫn xuất của nó (eg, isotretinoin) được cho rằng làm giảm tái hấp thu dịch não tủy, dẫn tới tăng áp lực nội sọ (ICP). Một số thuốc có thể làm tăng ICP bao gồm tetracycline và hormon tăng trưởng.

Triệu chứng ban đầu của tăng áp lực nội sọ thường là đau nhói đầu, tăng lên khi nằm (làm tăng ICP), giảm khi đứng (làm giảm ICP). Đau đầu có thể đi kèm với ù tai dạng mạch đập (ie, tiếng “whoo”), buồn nôn, nôn, và/hoặc nhìn mờ.

Phù điện thị đặc trưng cho tăng áp lực nội sọ. Có thể gặp giảm thị lực và liệt thần kinh sọ (hay gặp nhất là thần kinh vận nhãn ngoài (TK VI)).

Xét nghiệm chẩn đoán bao gồm hình ảnh học hệ thần kinh (nên dùng MRI hoặc chụp tĩnh mạch đồ cộng hưởng từ) để loại trừ khối u hay các nguyên nhân tắc nghẽn gây tăng ICP. Chọc dò thắt lưng thấy tăng áp lực mờ ($> 250 \text{ mmH}_2\text{O}$) và các chỉ số khác bình thường. Các triệu chứng sẽ biến mất khi ngừng sử dụng thuốc.

Lựa chọn A. Đau đầu cluster là cơn đau nửa đầu dữ dội, xảy ra ở gần vùng mắt hoặc thái dương. Hay gặp nhất ở nam giới 20 – 50 tuổi. Không có triệu chứng phù gai thị trong đau đầu cluster.

Lựa chọn C. U thần kinh đệm thị giác có thể gây đau đầu âm ỉ và thay đổi thị lực. Tuy nhiên, với một khối u đè ép vào chéo thị giác, sẽ có dấu hiệu thu hẹp thị trường.

Lựa chọn D. Viêm dây thần kinh thị giác thường biểu hiện với mất thị lực cấp tính và đau mắt. Phù đĩa thị có thể xảy ra do viêm đĩa thị nhưng thường bị một bên và không đi kèm với đau đầu buổi sáng và nôn.

Lựa chọn E. Viêm não siêu vi biểu hiện với sốt, đau đầu, khiếm khuyết thần kinh và thay đổi tri giác. Bệnh này khó có xảy ra trên bệnh nhân không sốt và tri giác bình thường.

Tóm tắt: *Tăng áp lực nội sọ biểu hiện đau đầu, thay đổi tầm nhìn, phù gai thị và/hoặc liệt dây thần kinh dạng (dây thần kinh số VI). Hormone tăng trưởng, tetracycline, quá liều vitamin A và các dẫn xuất của nó (eg, isotretinoin) có thể gây tăng áp lực nội sọ. Các triệu chứng sẽ biến mất khi dừng sử dụng thuốc.*

Câu 192: Một bé trai 3 ngày tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì nôn ói và cử động bất thường. Tay và chân bệnh nhi cử động giật khoảng 20 phút trước. Cử động đổi xứng và kéo dài 1 phút. Bé nôn ói dai dẳng ngày hôm nay, đặc biệt là sau bú, và có các đợt tiêu lỏng, không chứa máu. Bệnh nhi sinh đủ tháng, sinh thường không biến chứng và bú mẹ hoàn toàn. Nhiệt độ 37.1°C. Khám ghi nhận trẻ li bì, giảm trương lực lan tỏa và vàng da. Sờ thấy bờ gan hạ sờn phải. Kết quả xét nghiệm như sau:

Xét nghiệm sinh hóa	
Glucose	30 mg/dL
Bilirubin toàn phần	9.3 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	4 mg/dL
NH ₃	40 ug/dL (bình thường: 40-80)
Phân tích nước tiểu	
Glucose	Âm tính
Chất khử	3+

Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Thiếu sản đường mật
- B. Vàng da do bú mẹ không hiệu quả
- C. Galactosemia
- D. Bệnh lý dự trữ glycogen
- E. Khiếm khuyết chu trình ure

Đáp án C

Galactosemia	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu GALT • Di truyền gen lặn trên NST thường • Tích tụ galactose sau khi nạp lactose hoặc galactose
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Vàng da và gan to • Nôn ói & bú kém/chậm lớn • Đục thủy tinh thể • Tăng nguy cơ nhiễm trùng huyết với tác nhân <i>Escherichia coli</i>
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng bilirubin, AST, ALT • Giảm glucose • Toan chuyển hóa

	<ul style="list-style-type: none"> Chất khử trong nước tiểu (+)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Có thể phát hiện qua sàng lọc sơ sinh Không có hoạt động GALT tế bào hồng cầu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Chế độ ăn không có galactose (eg, sữa công thức có nguồn gốc từ đậu nành)

Galactosemia là rối loạn chuyển hóa thường gặp do thiếu men galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT). Những đứa trẻ chịu ảnh hưởng, galactose (được tìm thấy trong sữa mẹ và sữa bò công thức) không thể bị khử thành glucose. Rối loạn này dẫn đến tăng nồng độ galactose-1-phosphate, galactose tích tụ trong mô (eg, gan, thận) và hạ đường huyết.

Do đó, galactosemia thường biểu hiện trong vài ngày đầu đời sau khi nạp galactose hoặc các chất tiền thân lactose. Những đứa trẻ bị bệnh biểu hiện vàng da và tăng bilirubin liên hợp trong máu do bệnh lý gan; một số còn có tăng bilirubin không liên hợp do tán huyết. Co giật có thể do hạ đường huyết nặng, như trên bệnh nhi này. Nôn ói và chậm lớn cũng thường gặp, khám thường phát hiện gan to (do tích tụ galactose), lì bì và giảm trương lực.

Galactosemia có thể được phát hiện qua sàng lọc thường quy trẻ sơ sinh; tuy nhiên, kết quả thường không có trong tuần đầu đời. Các xét nghiệm hỗ trợ chẩn đoán bao gồm chất khử trong nước tiểu không phải glucose (non-glucose reducing substances in urine) gợi ý galactose niệu. Không có hoạt động GALT trong tế bào hồng cầu giúp xác định chẩn đoán.

Điều trị bao gồm chế độ ăn không có galactose thông qua sử dụng sữa công thức có nguồn gốc từ đậu nành. Khi điều trị, rối loạn cơ quan đích thường tự khỏi, và tiên lượng tốt.

Lựa chọn A. Thiếu sản đường mật, đặc trưng với xơ hóa tiến triển và teo đường mật ngoài gan, thường biểu hiện chậm lớn, gan to và tăng bilirubin liên hợp ở trẻ 2-8 tuần tuổi. Nôn ói, giảm trương lực và chất khử không phải glucose trong nước tiểu sẽ không được tìm thấy.

Lựa chọn B. Vàng da do bú mẹ không hiệu quả là tình trạng lành tính và thường gặp trong tuần đầu đời, biểu hiện sụt cân và tăng bilirubin không liên hợp. Nôn ói và tăng bilirubin trực tiếp không được tìm thấy.

Lựa chọn D. Bệnh lý dự trữ glycogen có thể biểu hiện gan to và triệu chứng hạ đường huyết (eg, co giật). Tuy nhiên, các đợt hạ đường huyết không thường xuất hiện cho đến khi bé được 3-6 tháng tuổi bởi vì các giai đoạn đó, khi đứa trẻ bắt đầu ngủ nhiều vào ban đêm.

Lựa chọn E. Khiếm khuyết chu trình urea có thể biểu hiện lì bì và nôn ói ở trẻ sơ sinh sau khi nạp protein qua sữa mẹ hoặc sữa công thức. Tuy nhiên, tăng NH₃ máu, biểu hiện không được tìm thấy trên bệnh nhi này, là đặc trưng được kỳ vọng.

Tóm tắt: Galactosemia là bệnh lý thiếu galactose-1-phosphate uridylyltransferase làm mất khả năng khử galactose thành glucose. Rối loạn thường biểu hiện vàng da, nôn ói, gan to và có thể gây co giật (do hạ đường huyết) trong những ngày đầu đời. Chẩn đoán nghi ngờ khi có sự hiện diện chất khử không phải glucose trong nước tiểu, gợi ý galactose niệu.

Câu 193: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì chảy mũi 2 tuần qua. Mẹ của bé nói rằng dịch mũi trắng tiến triển thành dịch có mùi và đặc hơn. Bệnh nhi không sốt, ho hay khó thở. Bé ăn uống bình thường. Tiền sử bệnh lý bao gồm HIV bẩm sinh, đang điều trị thuốc kháng retrovirus từ lúc sinh. Ba tháng trước, xét nghiệm tế bào

CD4+ là 520/mm³. Bé được tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Bệnh nhi sống với ba mẹ, anh trai 6 tuổi và một con chó. Ba của bé hút thuốc lá ở bên ngoài. Các thông số tăng trưởng ở bách phân vị 40th theo tuổi. Khám lâm sàng, bệnh nhi hoạt bát và chơi. Dịch mủ chảy từ lỗ mũi phải, niêm mạc mũi phải và xương xoắn mũi sưng đỏ, phù nề. Không chảy dịch từ mũi trái, và xương xoắn mũi trái hồng, không phù nề. Khám hâu họng và hạnh nhân khẩu cái bình thường. Hạch ngoại vi không sờ chạm. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng hiện tại ở bệnh nhân trên?

- A. Viêm xoang nhiễm khuẩn cấp
- B. Phì đại hạch hạnh nhân
- C. Viêm mũi xoang dị ứng
- D. Thiếu sản xoang trán
- E. Dị vật trong mũi
- F. Bệnh nấm đen (Mucormycosis)

Đáp án E

Dị vật trong mũi	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Các chất vô cơ: không triệu chứng, hơi đau/khó chịu • Các chất hữu cơ: chảy dịch mủ hôi ở một bên mũi • Pin: chảy máu cam, chảy dịch mủ ở mũi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Áp lực dương (eg, bệnh nhân thở bên mũi không bị tắc nghẽn) • Loại bỏ bằng phương pháp cơ học (Mechanical extraction)
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm trùng (eg, viêm xoang) • Kích ứng tại chỗ • Hít vào trong đường thở • Thủng vách ngăn mũi (pin hoặc dị vật nam châm)

Đứa trẻ chập chững có chảy dịch mủ một bên mũi khả năng bị dị vật trong mũi. Hầu hết dị vật trong mũi xuất hiện ở trẻ từ 1-6 tuổi, các dị vật khác nhau được tìm thấy hầu như là thực thể dai dẳng. Bệnh nhân với bệnh đồng mắc (eg, HIV) vẫn có nguy cơ mắc các bệnh thường gặp ở thời thơ ấu, và những bệnh nhân nhiễm trùng kiểm soát tốt, chẩn đoán phù hợp hơn.

Chẩn đoán thường dựa vào lâm sàng. Tuy nhiên, 25% các trường hợp người chăm sóc không biết được trẻ chèn dị vật vào trong mũi. Ở những bệnh nhân này, để nguyên dị vật có thể gây viêm (eg, sưng đỏ xương xoắn mũi) hoặc nhiễm trùng, gây chảy dịch mủ một bên. Bệnh nhân cũng có thể bị hắt hơi hoặc chảy máu cam.

Hình ảnh học không hữu ích vì hầu hết dị vật không nhìn thấy được trên phim X-quang (radiolucent). Dị vật thường có thể được tìm thấy và loại bỏ an toàn tại phòng khám. Tuy nhiên, nếu dị vật không thể quan sát được vì vị trí của nó hoặc tiết dịch mủ xung quanh hoặc nếu loại bỏ có thể gây chấn thương nhiều hơn (eg, gây thủng), hội chẩn chuyên khoa tai mũi họng là cần thiết. Dị vật mũi không nên được xử trí theo dõi và trấn an vì phản ứng viêm có thể gây tắc nghẽn đầu ra của xoang và gây viêm xoang hoặc viêm mô tế bào quanh ổ mắt.

Lựa chọn A. Viêm xoang nhiễm khuẩn cấp có thể biểu hiện chảy dịch mủ và viêm niêm mạc mũi. Tuy nhiên, triệu chứng ở mũi thường là hai bên và kèm theo sốt, ho, đáng kể bị bệnh.

Lựa chọn B. Phì đại hạch hạnh nhân là nguyên nhân thường gặp gây tắc nghẽn mũi ở trẻ em, có thể biểu hiện chảy dịch mủ ở mũi; tuy nhiên, triệu chứng thường ở hai bên.

Lựa chọn C. Viêm mũi xoang dị ứng có thể biểu hiện chảy dịch mũi ở đứa trẻ tổng trạng khỏe mạnh. Người bỗ hút thuốc lá làm tăng nguy cơ, và thú cưng có thể là nguồn kháng nguyên phơi nhiễm. Tuy nhiên, ngược lại với bệnh nhân này, triệu chứng viêm mũi xoang dị ứng thường là hai bên, chảy dịch mũi trong và xương xoăn mũi xanh xao hay nhợt nhạt.

Lựa chọn D. Xoang trán không hiện diện lúc sinh và hình thành hốc chửa khí tiễn triển từ năm 2 tuổi cho đến dậy thì. Thiếu sản xoang trán có thể xuất hiện, nhưng nó không triệu chứng.

Lựa chọn F. Bệnh nấm đen (Mucormycosis) (viêm xoang do nấm xâm lấn) có thể xuất hiện trên bệnh nhân suy giảm miễn dịch (eg, CD4 < 50/mm³) với biểu hiện tắc nghẽn mũi và chảy mũi. Xâm lấn sợi nấm vào mạch máu dẫn đến thiếu máu cục bộ (trắng xương xoăn mũi) và hoại tử (đen xương xoăn mũi).

Tóm tắt: Chảy dịch mủ một bên mũi ở trẻ nhỏ thường do dị vật trong mũi.

Câu 194: Một cậu bé 16 tuổi đến phòng khám vì sưng khớp gối phải. Triệu chứng bắt đầu từ ngày hôm qua sau khi chơi đá banh. Bệnh nhân nhớ là không có chấn thương đặc hiệu. Cậu bé chỉ cảm thấy hơi cứng khớp. Trong suốt vài tháng qua, cậu bé mệt mỏi, thỉnh thoảng có triệu chứng giống cúm và đau luân chuyển ở nhiều khớp. Bệnh nhân dành mùa hè để luyện tập đá bóng ở Maine. Cậu bé có hoạt động tình dục với bạn gái và sử dụng bao cao su ngừa thai. Sinh hiệu bình thường. Bệnh nhân có thể đi lại và dáng đi gần như bình thường. Khám gối phải sờ thấy ấm, đau và tràn dịch lượng nhiều. Khám tầm vận động cho thấy giảm gấp khớp gối bên phải so với bên trái. Tất cả khớp còn lại bình thường. X-quang xương không nhận bất thường. Chọc hút dịch vàng đục, tế bào bạch cầu 20,000/mm³ (50% tế bào bạch cầu đa nhân) và không có vi sinh vật trên nhuộm gram. Tác nhân nào sau đây thích hợp nhất gây ra tình trạng sưng nề khớp gối ở bệnh nhân trên?

- A. *Borrelia burgdorferi*
- B. Nhiễm trùng lậu lan tỏa
- C. Nhiễm trùng *Chlamydia trachomatis*
- D. Viêm họng do *streptococcus* trước đó
- E. Nhiễm trùng khớp do tụ cầu

Đáp án A

Giai đoạn	Biểu hiện lâm sàng bệnh Lyme
Giai đoạn sớm khu trú	<ul style="list-style-type: none">• Hồng ban erythema migrans• Mệt mỏi, đau đầu• Đau cơ, đau khớp
Giai đoạn sớm lan tỏa	<ul style="list-style-type: none">• Nhiều hồng ban erythema migrans• Liệt thần kinh sọ (eg, thần kinh VII) một bên/hai bên• Viêm màng não• Viêm cơ tim (eg, block nhĩ thất)• Đau khớp luân chuyển
Giai đoạn muộn	<ul style="list-style-type: none">• Viêm khớp• Viêm não

• Bệnh thần kinh ngoại biên

Tiền sử viêm đơn khớp cấp tính sau vài tháng đau khớp luân chuyển và chuyển đi đến Maine gợi ý nhiều đến viêm khớp do Lyme, bệnh Lyme giai đoạn muộn. Bệnh Lyme do tác nhân *Borrelia burgdorferi*, xoắn khuẩn lây truyền qua vết cắn của *Ixodes scapularis*. Nhiễm trùng lan tỏa qua đường máu từ vị trí cắn sang các mô khác.

Triệu chứng sớm của bệnh Lyme (eg, hồng ban erythema migrans, sốt, mệt mỏi) thường bị bỏ sót và không được chẩn đoán, sưng khớp đáng kể là biểu hiện đầu tiên của bệnh trong một số trường hợp. Sau nhiễm trùng vài tuần đến vài tháng, bệnh lý có thể tiến triển thành viêm đơn khớp hoặc viêm đa khớp không đổi xứng, thường gặp nhất là ở khớp gối. Bệnh nhân thường không sốt và có thể đi lại được. Tràn dịch lượng nhiều và có thể kèm theo đau hoặc cứng khớp.

Phân tích dịch khớp trong viêm khớp do Lyme cho thấy dịch viêm với lượng tế bào bạch cầu trung bình $25,000/\text{mm}^3$; nhuộm gram và cấy thường âm tính. Phát hiện kháng thể Lyme trong huyết thanh (ELISA hoặc Western blot testing) xác nhận chẩn đoán. Điều trị đầu tay với doxycycline đường uống.

Lựa chọn B. Lậu có thể gây viêm đơn khớp cấp tính, không sốt và đau đa khớp mạn tính. Tuy nhiên, song cầu gram âm hiện diện, và nhiễm trùng lan tỏa thường biểu hiện viêm bao gân và các sẹo thương mun mủ trên da.

Lựa chọn C. Viêm khớp phản ứng biểu hiện 1-4 tuần sau nhiễm trùng vi khuẩn đường ruột hoặc *Chlamydia trachomatis*. Viêm khớp mạn tính, không đổi xứng, thường kèm viêm niệu đạo và các triệu chứng ở mắt (eg, viêm kết mạc, viêm màng bồ đào).

Lựa chọn D. Sốt thấp, một biến chứng hiếm gặp của viêm họng do liên cầu, đặc trưng với sốt và viêm khớp di chuyển. Các biểu hiện khác bao gồm nốt trên da, hồng ban vòng (erythema marginatum), viêm cơ tim và múa vờn, không có triệu chứng nào được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Nhiễm trùng liên cầu có thể gây viêm đơn khớp cấp tính. Ngược với biểu hiện trên bệnh nhân này, biểu hiện nhiễm liên cầu bao gồm sốt, không thể đi lại, dịch mủ (bạch cầu $> 50,000/\text{mm}^3$), và cầu khuẩn gram dương.

Tóm tắt: *Viêm khớp do Lyme là dấu ấn bệnh Lyme giai đoạn muộn do nhiễm Borrelia burgdorferi. Biểu hiện thường gặp nhất là viêm đơn khớp ở gối xuất hiện khi đi lại, bệnh nhân không sốt. Phân tích dịch khớp cho thấy dịch viêm, nhưng nhuộm gram và cấy thường âm tính.*

Câu 195: Một bé trai 3 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì không chú ý, lờ đênh. Tiền sử ghi nhận bé sinh non 35 tuần, 4 lần nhiễm trùng tai trong năm qua, và chàm nhẹ. Vaccine được tiêm đầy đủ theo lịch, sàng lọc tai được thực hiện 8 tháng trước là bình thường. Tiền sử gia đình ghi nhận bố bị hen, mẹ rối loạn lo âu, và anh trai bị rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD). Mẹ bé nói rằng khi yêu cầu bé làm việc gì đó tại nhà, bé lơ đãng và tiếp tục làm những gì bé đang làm. Bé trở nên yên lặng, lãnh đạm và thường ngồi trong gốc cây một mình thay vì chơi với anh trai. Tình trạng không chú ý của bé tồi tệ dần trong vài tháng qua, mẹ bé thắc mắc liệu có phải là do bé lơ đãng trước khi đi học từ 3 tháng trước. Ngoài mất khả năng chú ý, bé được mô tả là “cậu bé hoạt bát, tình

cảm, **ura thích chạy quanh nhà và yêu thú cưng**". Khám thực thể ghi nhận cậu bé nhỏ, chỉ đáp ứng một phần với sự chỉ dẫn của bác sĩ. Bệnh nhân có thể vẽ hình vuông và đứng trên 1 chân. Bé nói cụm 2 - 3 từ, giống với biểu hiện 6 tháng trước. Khám thần kinh bình thường. Đường cong tăng trưởng chiều cao và cân nặng ở sát bách phân vị 50th. **Bước tiếp theo thích hợp nhất trong đánh giá bệnh nhân này là gì?**

- A. **Chỉ định sàng lọc bộ câu hỏi phổ tự kỷ**
- B. **Xét nghiệm chuyển hóa**
- C. **Lấy bản đánh giá ADHD từ ba mẹ và giáo viên**
- D. **Đánh giá ngôn ngữ và lời nói**
- E. **Thực hiện EEG**
- F. **Xét nghiệm gen**
- G. **Lặp lại kiểm tra thính lực**

Đáp án G.

Bệnh nhi này đáp ứng không phù hợp với câu hỏi của bác sĩ, gặp vấn đề với các chỉ dẫn, và mất dần kỹ năng ngôn ngữ phù hợp với khiếm thính. Khiếm thính ở trẻ em có thể do nhiều nguyên nhân khác nhau, di truyền và mắc phải. Nguyên nhân thường gặp nhất gây điếc dẫn truyền là do nhiễm trùng tai tái phát. Khiếm thính có thể gây nhầm lẫn với các rối loạn phát triển hoặc rối loạn hành vi khác. Nếu không phát hiện, nó có thể gây suy giảm khả năng phát triển ngôn ngữ, mất các kỹ năng xã hội và tự cô lập. Mặc dù sàng lọc thính lực năm 3 tuổi bình thường, nhưng bé có nhiễm trùng tai nhiều lần trong năm qua, nên cần kiểm tra thính lực sàng lọc lại.

Lựa chọn A. Mặc dù cô lập xã hội và khiếm khuyết kỹ năng giao tiếp có thể được tìm thấy trong rối loạn phổ tự kỷ, nhưng đứa trẻ này không có các hành vi cực đoan hay hành vi lặp đi lặp lại đặc trưng của tự kỷ, làm cho chẩn đoán này không phù hợp. Khiếm thính nên được sàng lọc đầu tiên.

Lựa chọn B và F. Chậm phát triển ngôn ngữ có thể được tìm thấy trong bệnh lý chuyển hóa hoặc di truyền, mặc dù chậm phát triển toàn thể thường gặp hơn, bao gồm vận động, nhận thức và phát triển xã hội. Ngoài ra, bệnh nhân này không có các đặc điểm bệnh lý chuyển hóa chẳng hạn như dị dạng khuôn mặt, giảm trương lực, khiếm khuyết thần kinh, co giật hay rối loạn chức năng các cơ quan. Nếu lặp lại test thính lực bình thường, xét nghiệm chuyên sâu hơn sẽ được chỉ định.

Lựa chọn C. Bảng đánh giá hành vi của trẻ từ ba mẹ và giáo viên là điểm quan trọng trong chẩn đoán rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD). Đứa trẻ khiếm thính thường bị giảm chú ý và hấp tấp, có thể chẩn đoán nhầm với ADHD. Tuy nhiên, kém phát triển ngôn ngữ và cô lập xã hội không phải là biểu hiện ADHD, khiếm thính nên được loại trừ trước khi xem xét đến chẩn đoán này.

Lựa chọn D. Đánh giá ngôn ngữ và lời nói là phần quan trọng trong kiểm tra bệnh rối loạn ngôn ngữ và giao tiếp. Tuy nhiên, nó chỉ nên được thực hiện sau khi kiểm tra thính lực loại trừ được tình trạng khiếm thính.

Lựa chọn E. Tiền sử của bệnh nhân này không gợi ý động kinh. EEG có thể được dùng để loại trừ hội chứng Landau-Kleffner, tình trạng động kinh biểu hiện thoái triển mốc vận động sau giai đoạn phát triển bình thường.

Tóm tắt: Nhiễm trùng tai có thể gây điếc dẫn truyền, biểu hiện thường gây nhầm lẫn với các rối loạn hành vi và rối loạn phát triển khác ở trẻ. Kiểm tra thính lực nên được thực hiện thường quy ở những đứa trẻ biểu hiện khiếm khuyết ngôn ngữ hoặc phát triển mối quan hệ xã hội.

Câu 196: Một bé trai 4 tháng tuổi nhập khoa chăm sóc tích cực vì suy hô hấp do viêm phổi. Hai ngày trước, bé bị ho, thở nhanh tiến triển dần thiếu oxy và tăng công hô hấp. Bé chậm tăng cân và tiêu chảy hai tháng qua, không cải thiện mặc dù đã đổi sang sữa công thức. Trẻ sống cùng ba mẹ nuôi, 2 người anh và một con chó. Mẹ ruột của bé không được chăm sóc tiền sản sau tam cá nguyệt đầu tiên. Cân nặng lúc sinh của bé ở bách phân vị 60th và cân nặng hiện tại ở bách phân vị thứ 3rd. Nhiệt độ 39.5°C, độ bão hòa oxy máu mao mạch 74%/khí trời. Khám thực thể ghi nhận vết loét sâu ở miệng và hạch toàn thân. Nghe tim phổi có âm thổi tâm thu tổng máu và ran ẩm mờ nhạt hai đáy phổi. Khám các cơ quan khác không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau: Hct 38%; PLT 260,000/mm³, bạch cầu 18,000/mm³, bạch cầu trung tính 50%, bạch cầu lympho 45%. Hút dịch qua ống nội khí quản xét nghiệm ra *Pneumocystic jirovecii*. Bất thường nào sau đây thích hợp nhất được tìm thấy ở bệnh nhân trên?

- A. Bất thường vận chuyển ion cloride
- B. Giảm tế bào lympho B
- C. Giảm số lượng tế bào lympho CD4+
- D. Khiếm khuyết dynein
- E. Thiếu men adenosine deaminase
- F. Mất khả năng các tế bào thực bào

Đáp án C.

HIV ở trẻ em	
Các yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Tải lượng virus ở mẹ cao Bú mẹ với mẹ bị nhiễm HIV
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Chậm lớn Tiêu chảy mạn tính Hạch toàn thân Viêm phổi do <i>Pneumocystis</i>
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Test DNA polymerase chain reaction (PCR) Kháng thể HIV dài dằng sau 18 tháng tuổi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Ngay lập tức điều trị thuốc kháng retrovirus kết hợp

Tình trạng tiêu chảy mạn tính, hạch toàn thân, chậm lớn và nhiễm trùng nặng trên bé này gợi ý hội chứng suy giảm miễn dịch. Đặc biệt, tiền sử nhiễm trùng cơ hội (eg, *Pneumocystis*, *Candida*) gợi ý thiếu tế bào lympho T. Nhiễm HIV biểu hiện số lượng tế bào lympho bình thường và giảm số lượng tế bào lympho T CD4+ vì hầu hết HIV nhân đôi trong tế bào CD4+. Bởi vì kháng thể ở mẹ có thể xuất hiện ở trẻ < 18 tháng tuổi có HIV âm tính, nên DNA PCR testing mẫu máu có thể dùng để xác nhận chẩn đoán. Sau 18 tháng tuổi, kháng thể HIV dài dẫn xác nhận chẩn đoán.

Đứa trẻ có thể nhiễm HIV mắc phải qua nhau thai, hoặc thường gặp hơn là trong khi sinh. Tải lượng virus ở mẹ cao là yếu tố nguy cơ quan trọng nhất trong lây nhiễm. Sàng lọc trước sinh và điều trị thuốc kháng retrovirus ở mẹ giúp giảm đáng kể tỉ lệ nhiễm trùng tại Hoa Kỳ, nhưng

nhiễm trùng vẫn còn khi người mẹ bị nhiễm trong giai đoạn muộn thai kỳ hoặc không được chăm sóc tiền sản đầy đủ.

Lựa chọn A. Bất thường vận chuyển ion chloride trong xơ nang (CF), bệnh lý di truyền gen lặn trên NST thường có thể biểu hiện viêm phổi tái phát và tiêu chảy mạn tính. Tuy nhiên, viêm phổi do *Pneumocystic* hoặc lớn hạch không được tìm thấy trong bệnh xơ nang.

Lựa chọn B. Giảm nồng độ tế bào B là đặc trưng của bệnh không có gammaglobulin máu di truyền liên kết NST X (Bruton). Trẻ em với XLA biểu hiện nhiễm trùng xoang phổi tái phát, không có mô lympho và giảm nồng độ immunoglobulin huyết thanh.

Lựa chọn D. Khiếm khuyết thành phần vi lông chằng hạn như dynein gây loạn động nhung mao nguyên phát (primary ciliary dyskinesia). Bệnh nhân chịu ảnh hưởng có nhiễm trùng tai, mũi, xoang tái phát và viêm phổi do tác nhân vi khuẩn. Chậm lớn, tiêu chảy và viêm phổi do *Pneumocystic* không được tìm thấy trong loạn động nhung mao.

Lựa chọn E. Thiếu men adenosine deaminase là một trong những khiếm khuyết gen gây suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng. Những đứa trẻ chịu ảnh hưởng có giảm tế bào lympho rõ rệt, nhiễm trùng tái phát và chậm lớn.

Lựa chọn F. Mất khả năng thực bào được tìm thấy trong bệnh u hạt mạn tính, biểu hiện nhiễm trùng nặng, tái phát do tác nhân vi khuẩn catalase (+) (eg, *Staphylococcus aureus*, *Serratia*) và nấm (eg, *Aspergillus*).

Tóm tắt: Nhiễm HIV ở trẻ nhỏ biểu hiện chậm lớn, hạch toàn thân và nhiễm trùng cơ hội (eg, viêm phổi do *Pneumocystis*, nấm miệng). Mất tế bào CD4+ có chọn lọc gợi ý HIV, và test PCR để xác nhận chẩn đoán.

Câu 197: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến tái khám sau phẫu thuật đưa tinh hoàn vào bìu (orchiopexy) tuần trước. Bệnh nhân mới được nhận nuôi gần đây, trong lần khám trẻ khỏe mạnh 1 tháng trước được chẩn đoán tinh hoàn ẩn bên trái sờ thấy ở ống bẹn. Phẫu thuật không biến chứng. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý khác và không dùng thuốc gì. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 40th và 50th tương ứng. Khám thực thể ghi nhận bé trai được nuôi dưỡng tốt. Bụng mềm, không chướng, không ấn đau. Dương vật đã được cắt bao quy đầu, và lỗ tiểu ở đầu dương vật. Cả hai tinh hoàn sờ thấy trong bìu. Sẹo mổ ở bẹn lành tốt. So với dân số chung, bệnh nhi này tăng nguy cơ phát triển tình trạng nào bên dưới?

- A. Không tăng nguy cơ bệnh lý gì
- B. Chậm dậy thì
- C. Nhiễm trùng tiểu tái phát
- D. U tế bào mầm tinh hoàn
- E. Xoắn tinh hoàn
- F. Giãn tĩnh mạch thừng tinh

Đáp án D

Tinh hoàn ẩn	
Yếu tố nguy cơ	• Sinh non

	<ul style="list-style-type: none"> Nhỏ so với tuổi thai Nhẹ cân (< 2.5 kg) Bệnh lý di truyền
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Bìu trống, thiếu sản hoặc bìu một bên ± khối vùng bẹn (inguinal fullness)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Phẫu thuật đưa tinh hoàn vào bìu trước năm 1 tuổi
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Thoát vị bẹn Xoắn tinh hoàn Khó có con (Subfertility) Ung thư tinh hoàn

Tinh hoàn ẩn là dị dạng niệu sinh dục thường gặp do tinh hoàn không thể di chuyển từ ổ bụng xuống bìu trong thời kỳ bào thai. Khi sinh ra, bé trai thường có bìu trống; tuy nhiên, tình trạng này có thể không được phát hiện cho đến giai đoạn muộn, như trong trường hợp này.

Sau 6 tháng tuổi, tinh hoàn xuống tự nhiên là rất hiếm gặp, và phẫu thuật đưa tinh hoàn vào bìu được thực hiện trước 1 tuổi để tránh các biến chứng. Tinh hoàn ẩn không được điều trị sẽ làm tăng nguy cơ vô sinh, xoắn tinh hoàn và bệnh lý tinh hoàn ác tính.

Sau phẫu thuật điều trị, nguy cơ vô sinh giảm, đặc biệt là nếu phẫu thuật đưa tinh hoàn vào bìu được thực hiện sớm. Ngoài ra, khi tinh hoàn được phẫu thuật cố định trong bìu, nguy cơ xoắn tinh hoàn cũng giảm thiểu (Lựa chọn E). Mặc dù phẫu thuật làm giảm phần nào tỉ lệ chuyển dạng ác tính của tinh hoàn ẩn, nhưng những bệnh nhân nên được tham vấn về nguy cơ u tế bào mầm tinh hoàn vẫn tăng sau phẫu thuật đưa tinh hoàn vào bìu so với dân số chung (Lựa chọn A). Phát hiện ung thư dễ dàng hơn sau khi đưa tinh hoàn vào bìu vì khối bất thường ở tinh hoàn dễ sờ thấy hơn ở bìu so với trong bẹn hoặc ổ bụng.

Lựa chọn B. Tinh hoàn ẩn có thể làm cho tinh hoàn không thể phát triển ở tuổi dậy thì nhưng không làm chậm thời gian dậy thì, được kiểm soát bởi trục hạ đồi – tuyến yên.

Lựa chọn C. Nguy cơ nhiễm trùng tái phát tăng trên những bệnh nhân trào ngược bàng quang niệu quản hoặc bất thường cấu trúc giải phẫu niệu sinh dục (eg, van niệu đạo sau). Tinh hoàn ẩn đơn độc, như trên bệnh nhân này, không làm tăng tỉ lệ nhiễm trùng.

Lựa chọn F. Giãn tĩnh mạch thừng tinh thường là bệnh lý mạn tính, đám rối tĩnh mạch hình dây leo giãn lành tính nhưng cũng có thể giãn thứ phát do khối ở bụng hoặc huyết khối gây tắc nghẽn tĩnh mạch. Tinh hoàn ẩn không liên quan đến giãn tĩnh mạch thừng tinh.

Tóm tắt: *Tinh hoàn ẩn được phẫu thuật đưa tinh hoàn vào bìu trước 1 tuổi giúp giảm nguy cơ biến chứng (eg, vô sinh, xoắn tinh hoàn, bệnh lý tinh hoàn ác tính). Tuy nhiên, kể cả sau phẫu thuật, nguy cơ u tế bào mầm tinh hoàn vẫn cao hơn so với dân số chung.*

Câu 198: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì phù toàn thân tiến dần trong 1 tuần qua. Bé không bị bệnh gần đây và tiền sử bệnh lý không ghi nhận bất thường. Bé không uống thuốc gì và tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 110/80 mmHg, mạch 85 lần/phút, nhịp thở 18 lần/phút. Khám thực thể ghi nhận bé có phù quanh ổ mắt và phù trước xương chày ấn lõm 1+. Phần thăm khám các cơ quan khác không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Sodium (Na ⁺)	140 mEq/L
Potassium (K ⁺)	3.7 mEq/L
Creatinine	0.8 mg/dL
Protein toàn phần	5.5 mg/dL
Albumin	2.1 mg/dL
AST	17 U/L
ALT	24 U/L
Bilirubin toàn phần	0.9 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	0.3 mg/dL

Phân tích nước tiểu cho thấy protein 4+ và không có tế bào hồng cầu. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Siêu âm tim
- B. Albumin truyền tĩnh mạch
- C. Siêu âm bụng
- D. Prednisone
- E. Sinh thiết thận
- F. Xạ hình thận

Đáp án D

Bệnh sang thương tối thiểu (MCD)	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> Nguyên nhân thường gặp nhất gây hội chứng thận hư ở trẻ em Độ tuổi trung vị 2-3 tuổi; 85% các trường hợp xuất hiện trước 10 tuổi
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> Tổn thương tế bào chân giả (podocyte) trung gian tế bào lympho T gây tăng tính thấm albumin Phản lớn các trường hợp không rõ nguyên nhân
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Phù Mệt mỏi Không có tiểu máu
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Tiểu đạm Giảm albumin máu Sinh thiết thận không thay đổi vi thể
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Corticosteroids

Bệnh sang thương tối thiểu (MCD – minimal change disease) là nguyên nhân thường gặp nhất gây hội chứng thận hư ở trẻ < 10 tuổi (chiếm khoảng 80% các trường hợp). Nhìn chung, các trẻ bị bệnh có biểu hiện phù và tiểu đạm đáng kể. Phù có thể xuất hiện quanh mi mắt vào buổi sáng, tiến triển nổi bật ở chân và cơ quan sinh dục về cuối ngày. Xác định tiểu đạm ngưỡng thận hư nhìn chung được thực hiện với mẫu nước tiểu 24 giờ, mặc dù mẫu ngẫu nhiên có thể được dùng trong một số tình huống lâm sàng, chẳng hạn như trong tình huống này.

MCD có độ nhạy cao với steroid, chẩn đoán MCD dựa vào tuổi, biểu hiện lâm sàng và đáp ứng với steroids. Điều trị steroid theo kinh nghiệm nên được bắt đầu khi nghi ngờ chẩn đoán. Khoảng 85% trẻ đáp ứng với liệu trình steroid đầu tiên.

Lựa chọn A. Siêu âm tim là xét nghiệm được lựa chọn trong đánh giá suy tim, có thể biểu hiện triệu chứng quá tải dịch và mệt mỏi. Tuy nhiên, đứa trẻ này không có nhịp tim nhanh, tiếng tim bất thường (eg, gallop) hay gan to sung huyết gợi ý suy tim.

Lựa chọn B. Giảm albumin máu thường gặp ở trẻ em bị hội chứng thận hư (như được tìm thấy trên bệnh nhi này). Tuy nhiên, vấn đề bản chất là tăng tính thấm cầu thận với albumin; truyền thêm albumin không điều chỉnh được và có thể gây quá tải thể tích.

Lựa chọn C. Siêu âm bụng được chỉ định nếu nghi ngờ suy gan gây giảm albumin ở trẻ. Tuy nhiên, xét nghiệm chức năng gan và bilirubin bình thường làm cho chẩn đoán rối loạn chức năng gan không phù hợp.

Lựa chọn E. Sinh thiết thận được chỉ định trẻ mắc hội chứng thận hư >10 tuổi, hoặc ở bất kỳ đứa trẻ nào có hội chứng thận hư hoặc bệnh sang thương tối thiểu không đáp ứng điều trị steroid. Sinh thiết là thủ thuật xâm lấn và không làm thay đổi điều trị khi chẩn đoán thích hợp nhất là MCD.

Lựa chọn F. Xạ hình thận được dùng để đánh giá chức năng thận và hữu ích trong bệnh cảnh rối loạn chức năng thận. Tuy nhiên, bệnh nhân này có creatinine và lượng nước tiểu bình thường, gợi ý không có suy thận. Xạ hình thận không mang lại lợi ích.

Tóm tắt: *Bệnh sang thương tối thiểu (MCD) là nguyên nhân thường gặp nhất gây hội chứng thận hư ở trẻ nhỏ. Sinh thiết thận không cần thiết trong chẩn đoán ban đầu vì thể bệnh đáp ứng tốt với steroids.*

Câu 199: Một cậu bé 12 tuổi được đưa đến phòng khám vì dáng đi khập khiễng. Từ sáng hôm nay sau khi thức dậy, bệnh nhân không thể đi lại ở chân phải do đau hông. Cậu bé bị đau 2 ngày qua, có uống ibuprofen nhưng tình trạng đau không cải thiện. Bệnh nhân chơi bóng chày vài ngày trong tuần. Tuần rồi, cậu bé bị té trong lúc luyện tập và nghe tiếng lạo xao ở vùng hông phải. Vùng da trầy sướt bị viêm mô tế bào nhẹ, được điều trị với kháng sinh dạng bôi. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính hay phẫu thuật trước đây. Nhiệt độ 38.9°C. Chiều cao ở bách phân vị 30th và cân nặng ở bách phân vị 70th theo tuổi. Khám lâm sàng, hông phải xoay ngoài và đau khi vận động thụ động. Phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Hemoglobin là 13 g/dL, tiểu cầu 280,000/mm³, và bạch cầu là 18,000/mm³. Tốc độ máu lắng là 52 mm/hr. Lựa chọn điều trị nào sau đây mang lại lợi ích nhất trong phòng ngừa tật lây dài trên bệnh nhân này?

- A. Bó bột cố định (Cast immobilization)
- B. Tiêm corticosteroid trong khớp
- C. Hút dịch khớp và dẫn lưu
- D. Phẫu thuật cố định khớp
- E. Thay khớp háng toàn phần

Đáp án C

Viêm khớp nhiễm trùng ở trẻ em

Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> < 3 tháng tuổi: <i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Streptococcus</i> nhóm B, bacilli gram âm ≥ 3 tháng tuổi: <i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Streptococcus</i> nhóm A
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đau khớp khởi phát cấp tính, sưng, giới hạn vận động Không đi lại được Sốt ≥ 38.5°C
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> ↑ WBC, ESR, CRP Cấy máu Chọc dịch khớp (WBC hoạt dịch > 50,000/mm³) Tràn dịch khớp trên siêu âm/MRI
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Dẫn lưu khớp & cắt lọc mô hoại tử Kháng sinh tĩnh mạch

Bệnh nhân này có sốt, đau khớp cấp tính, không thể đi lại kèm tăng bạch cầu đe dọa và tăng tốc độ máu lắng (ESR). Các biểu hiện gợi ý viêm khớp nhiễm trùng, tình trạng nhiễm khuẩn có thể gây phá hủy khớp nhanh chóng và vĩnh viễn.

Viêm khớp nhiễm trùng có thể từ nguồn vi khuẩn lan trong máu hoặc vi khuẩn tại chỗ từ xương hoặc vùng da bị nhiễm trùng lan vào trong khoang khớp; viêm mô tế bào trên bệnh nhân có thể phù hợp với các cơ chế này. Do đó, cấy máu và hoạt dịch được chỉ định. Truyền kháng sinh tĩnh mạch theo kinh nghiệm phổ tác động lên các vi sinh vật thường gặp nhất (eg, *Staphylococcus aureus*, streptococci nhóm A) được chỉ định ngay lập tức sau khi lấy mẫu đi cấy.

Chọc hút hoạt dịch có WBC > 50,000/mm³ nên hội chẩn chuyên khoa chấn thương chỉnh hình để dẫn lưu khẩn cấp. Phẫu thuật cắt lọc mô hoại tử và làm sạch khoang khớp là can thiệp quan trọng nhất trong ngăn ngừa biến chứng lâu dài. Chậm trễ điều trị có thể gây hoại tử chỏm xương đùi, lệch khớp háng và tật chân thấp chân cao (leg-length discrepancy). Phá hủy khớp nghiêm trọng có thể cần thay thế khớp háng toàn phần (Lựa chọn E).

Lựa chọn A. Bó bột cố định là điều trị thích hợp cho gãy xương, gây đau chân cấp (thường là ngay sau khi gãy) nhưng không gây sốt.

Lựa chọn B. Tiêm corticosteroid trong khớp điều trị viêm khớp, thường biểu hiện đau khớp ≥ 6 tuần hơn là đau cấp tính và sốt. Tiêm steroid không có vai trò trong viêm khớp nhiễm trùng, nhiễm trùng khớp và hoại tử xương là biến chứng tiềm ẩn của tiêm steroids trong khớp.

Lựa chọn D. Phẫu thuật cố định khớp trong điều trị trượt đầu xương đùi (SCFE), bệnh lý được tìm thấy trên trẻ vị thành niên béo phì với đau hông tiến triển và dáng đi khập khiêng. Sốt và tăng bạch cầu không phải là triệu chứng được tìm thấy.

Tóm tắt: *Viêm khớp nhiễm trùng nên được nghĩ tới khi bệnh nhân có sốt cấp tính, đau khớp, không thể đi lại, tăng ESR và tăng bạch cầu. Dẫn lưu cấp cứu và kháng sinh tĩnh mạch cần thiết trong ngăn ngừa phá hủy khớp vĩnh viễn.*

Câu 200: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khó thở. Bé bị sốt và ho một tuần qua. Bé gái được đưa đến phòng khám nhi khoa 3 ngày trước, điều trị kháng sinh

amoxicillin theo toa, nhưng vẫn sốt liên tục và tình trạng ho tồi tệ hơn. Tiền sử bệnh lý ghi nhận nhiều đợt viêm tai cấp cần điều trị kháng sinh, tiêm chủng theo lịch trừ vaccine cúm hàng năm. Gia đình của bé di cư từ Peru 2 năm trước, nhưng bé không đi du lịch ở bất kỳ đâu. Nhiệt độ 39.4°C , huyết áp $90/60 \text{ mmHg}$, mạch 144 lần/phút , nhịp thở 36 lần/phút , độ bão hòa oxy $91\%/\text{khí trời}$. Khám lâm sàng ghi nhận bé gái dáng vẻ mệt mỏi, thở co kéo và giảm âm thở đáy phổi phải. X-quang ngực cho thấy bóng mờ thùy dưới phổi phải, mất gốc sườn hoành, siêu âm có dịch khu trú. Đặt pigtail catheter và kết quả phân tích dịch được thể hiện bên dưới:

Triglycerides	5 mg/dL ($n \leq 50 \text{ mg/dL}$)
pH	7.1
Glucose	30 mg/dL
Protein	4g/dL
LDH	1,100 U/L
Leukocytes	$60,000/\text{mm}^3$
Neutrophils	90%
Lymphocytes	9%
Monocytes	1%

Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Tràn dịch nhũ tráp
- B. Tràn mủ màng phổi
- C. Tràn máu màng phổi
- D. Tràn dịch ác tính
- E. Tràn dịch màng phổi cận viêm phổi (parapneumonic)
- F. Lao phổi

Đáp án B

Tràn dịch màng phổi cận viêm phổi		
	Không biến chứng	Biến chứng
Nguyên nhân	Xuất tiết vô khuẩn trong khoang màng phổi	Vi khuẩn xâm lấn vào khoang màng phổi
Phân tích dịch màng phổi	<ul style="list-style-type: none"> $\text{pH} \geq 7.2$ $\text{Glucose} \geq 60 \text{ mg/dL}$ $\text{WBC} \leq 50,000/\text{mm}^3$ 	<ul style="list-style-type: none"> $\text{pH} < 7.2$ $\text{Glucose} < 60 \text{ mg/dL}$ $\text{WBC} > 50,000/\text{mm}^3$
Cấy và nhuộm Gram dịch màng phổi	Âm tính	Âm tính
Điều trị	Kháng sinh	Kháng sinh + dẫn lưu

Hình ảnh học và phân tích dịch màng phổi trên bệnh nhân này phù hợp với tràn mủ màng phổi. Trong bệnh cảnh viêm phổi, viêm và nhiễm trùng có thể gây tràn dịch màng phổi neutrophil ưu thế còn được gọi là tràn dịch màng phổi cận viêm phổi. Tràn mủ màng phổi xuất hiện khi tràn dịch bị nhiễm vi khuẩn và hóa mủ. Biểu hiện lâm sàng bao gồm sốt, ho, thở nhanh và vùng đau khu trú hoặc giảm âm thở ở vùng phổi chịu ảnh hưởng. Phim X-quang cho thấy mất gốc sườn hoành, nhưng siêu âm là cận lâm sàng hình ảnh học phù hợp hơn, nó có khả năng đánh giá thể tích và vị trí vùng dịch cũng như sự hiện diện hoặc biến mất của dịch

khu trú. Ngoài kháng sinh, dẫn lưu dịch (eg, đặt ống ngực, pigtail catheter) là tối quan trọng (critical).

Phân tích dịch màng phổi trong tràn mủ màng phổi phát hiện tăng bạch cầu $> 50,000/\text{mm}^3$, neutrophil ưu thế và nhuộm Gram/cấy dương tính với vi khuẩn. Các biểu hiện điển hình bao gồm pH < 7.2 (do vi khuẩn sản xuất acid), glucose $< 60 \text{ mg/dL}$ (do vi khuẩn/neutrophil sử dụng) và LDH $> 1,000 \text{ U/L}$.

Lựa chọn A. Tràn dịch màng phổi nhũ tráp, xuất hiện do vỡ ống ngực, có tăng triglycerides ($> 110 \text{ mg/dL}$).

Lựa chọn C. Tràn máu màng phổi hiếm khi xuất hiện trong bệnh sử không có chấn thương và dẫn lưu ra dịch máu đại thể, có tăng Hct trong phân tích dịch. Sốt thường không hiện diện.

Lựa chọn D. Tràn dịch màng phổi ác tính xuất hiện khi quá trình hình thành khối u nguyên phát gây tích tụ dịch xuất tiết chứa tế bào ác tính trong khoang màng phổi. Đếm số lượng leukocyte thường $< 5,000/\text{mm}^3$ và phân tích tế bào học nhận thấy tế bào ác tính.

Lựa chọn E. Tràn dịch cận viêm phổi không biến chứng, có thể tiến triển thành tràn mủ màng phổi, pH > 7.2 , hơi giảm hoặc bình thường glucose, số lượng tế bào $< 50,000/\text{mm}^3$. *Streptococcus pneumoniae* là nguyên nhân thường gặp nhất ở trẻ em; tuy nhiên, nhuộm Gram và cấy vi khuẩn âm tính trong tràn dịch cận viêm phổi.

Lựa chọn F. Tràn dịch do lao (*Mycobacterium tuberculosis*) thường biểu hiện các triệu chứng mạn tính hơn là cấp tính. Mặc dù tràn dịch màng phổi có thể cho thấy giảm glucose và pH, số lượng leukocytes $< 5,000/\text{mm}^3$ với lymphocyte ưu thế.

Tóm tắt: *Tràn mủ màng phổi xuất hiện sau viêm khối nhiễm khuẩn gây nhân dòng vi khuẩn trong dịch màng phổi. Biểu hiện máu chót trong phân tích dịch màng phổi bao gồm pH < 7.2 , glucose $< 60 \text{ mg/dL}$, số lượng bạch cầu $> 50,000/\text{mm}^3$ neutrophil ưu thế, và nhuộm Gram/cấy dương tính vi khuẩn.*

Câu 201: Một bé gái 10 tuổi bệnh hồng cầu hình liềm (SCD) đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Bé được chẩn đoán bệnh hồng cầu hình liềm trong sàng lọc sơ sinh. Mặc dù ban đầu bệnh nhân không có triệu chứng, nhưng 2 năm qua bé có nhiều cơn đau và viêm phổi. Bé bắt đầu được điều trị hydroxyurea một năm trước và không xuất hiện cơn đau nào kể từ đó. Bệnh nhân không bị bệnh, nhập viện hay đến phòng cấp cứu gần đây. Khám lâm sàng không ghi nhận bất thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hemoglobin	9.0 g/L
MCV	105 μm^3
Hồng cầu lười	2.0%
Tiểu cầu	212,000/ mm^3
Bạch cầu	5,000/ mm^3
Neutrophils	20%
Eosinophils	5%
Lymphocytes	67%
Monocytes	8%

Kết quả điện di Hb nào dưới đây được kỳ vọng tìm thấy ở bệnh nhân trên?

	% Hb A	%Hb S	% Hb F	% Hb C
A.	0	90	7	0
B.	0	80	17	0
C.	50	45	1	0
D.	0	43	3	43
E.	98	0	<1	0

Đáp án B

Điện di Hemoglobin			
Chẩn đoán	HbA	HbS	HbF
Bình thường	~ 99%	0%	<1%
Bệnh hồng cầu hình liềm	0%	85-95%	5-15%
Bệnh hồng cầu hình liềm thể trait	50-60%	35-45%	<2%

Bệnh hồng cầu hình liềm (SCD) do đột biến gen beta globin trong hemoglobin, kết quả làm thay thế acid amin valine thành glutamic và tạo ra hemoglobin hình liềm (HbS). Ngược lại với người khỏe mạnh (người có ~ 99% HbA), bệnh nhân với SCD có HbS là loại Hb nổi bật (85%-95%) và tăng nồng độ HbF (Hb thai nhi) 5-15% do kéo dài đời sống tế bào hồng cầu chứa Hb F.

Tuy nhiên, bệnh nhân này được điều trị hydroxyurea, thuốc hóa trị được dùng trong SCD giúp giảm tần suất cơn đau do tắc mạch. Hydroxyurea hoạt động làm tăng lượng HbF trong tuần hoàn, nó pha loãng số lượng các tế bào hình liềm và giảm số đợt tắc mạch, nhu cầu truyền máu và số đợt hội chứng ngực cấp (acute chest syndrome). Mặc dù bệnh nhân SCD thường có nồng độ HbF 5%-15%, những người SCD điều trị hydroxyurea (như trên bệnh nhân này) thường sẽ có HbF > 15%. Sự tăng HbF cũng giải thích cho sự giảm nhẹ HbS được tìm thấy trên bệnh nhân này (so với bệnh nhân SCD không được điều trị hydroxyurea).

Ngoài ra, tác dụng phụ chủ yếu của hydroxyurea là ức chế tủy, giải thích cho tình trạng giảm bạch cầu (số lượng neutrophil tuyệt đối là 1000). Ức chế tủy nhìn chung có thể phục hồi sau khi ngưng thuốc nhưng có thể thúc đẩy tình trạng nhiễm trùng trên bệnh nhân.

Lựa chọn A. Kết quả điện di này khả năng được tìm thấy trên bệnh nhân SCD không được điều trị hydroxyurea.

Lựa chọn C. Kết quả điện di này có khoảng một nửa HbS và một nửa HbA bình thường được tìm thấy ở bệnh hồng cầu hình liềm thể trait. Bệnh nhân nhìn chung không có triệu chứng, mặc dù có thể bị tiểu máu, nhồi máu lách và đột tử khi gắng sức nhiều.

Lựa chọn D. Kết quả điện di một nửa HbS và một nửa HbC được tìm thấy trong hemoglobin SC. Bệnh nhân có các biến chứng tương tự (eg, cơn đau) như những người SCD nhưng có tỉ lệ thấp hơn, ít nghiêm trọng hơn (eg, bắt giữ tại lách/nhồi máu lách ở trẻ vị thành niên hơn là ở trẻ nhỏ).

Lựa chọn E. Kết quả điện di có HbA nổi bật mà không có HbS hay HbF được tìm thấy ở người khỏe mạnh.

Tóm tắt: Hydroxyurea được dùng trên bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm để làm giảm cơn đau, nhu cầu truyền máu và các đợt hội chứng ngực cấp. Cơ chế chủ yếu tác động làm tăng hemoglobin bào thai, pha loãng lượng hemoglobin hình liềm.

Câu 202: Một bé gái 14 tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Cô bé khỏe mạnh và chỉ lo lắng là chưa có chu kỳ kinh nguyệt. Hầu hết bạn của cô bé đều có kinh lần đầu, và cô bé muốn biết khi nào chu kỳ kinh nguyệt sẽ xuất hiện. Bệnh nhân đeo kính vì loạn thị. Người bố cao 190.5 cm, người mẹ cao 183 cm. Khám lâm sàng, chiều cao và cân nặng của cô bé ở bách phân vị 5th và 55th tương ứng. Huyết áp 140/90 mmHg tay phải và 90/40 mmHg ở chân. Nhiều nốt ruồi tăng sắc tố rải rác ở mặt và ngực. Biến chứng nào sau đây có nguy cơ cao nhất phát triển trên bệnh nhân này?

- A. Táo bón mạn tính
- B. Tăng sản nội mạc tử cung
- C. Thiếu năng trí tuệ
- D. Sa van hai lá
- E. Gãy xương do loãng xương
- F. Khiếm khuyết thị trường

Đáp án E

Bệnh nhân này có tầm vóc thấp, triệu chứng của hẹp eo động mạch chủ (chênh lệch huyết áp), và không có lần hành kinh đầu tiên khả năng là do hội chứng Turner (TS – Turner syndrome), bất thường nhiễm sắc thể do mất một phần hoặc hoàn toàn nhiễm sắc thể X (45, X trên NST đđ).

Bệnh nhân TS thường có loạn sản buồng trứng, gây teo buồng trứng hoặc không có noãn nang và suy buồng trứng nguyên phát. Vì buồng trứng bình thường giải phóng estrogen, bệnh nhân TS thiếu estrogen, gây vô kinh và giảm thiểu hoặc không phát triển tuyến vú (thelarche). Estrogen còn ức chế sự hủy xương trung gian tế bào osteoclast; do đó, bệnh nhân TS tăng hủy xương, giảm mật độ khoáng hóa xương, và tăng nguy cơ gãy xương do loãng xương. Liệu pháp estrogen thay thế được chỉ định cho các bé gái TS để thúc đẩy quá trình trưởng thành bình thường và giảm nguy cơ gãy xương do loãng xương.

Lựa chọn A. Táo bón mạn tính thường gặp trên bệnh nhân nhược giáp. Mặc dù nhược giáp có thể gây chậm kinh và tăng huyết áp, nhưng nó không liên quan đến chênh lệch huyết áp (ie, không liên quan đến hẹp eo động mạch chủ).

Lựa chọn B. Bệnh nhân hội chứng buồng trứng đa nang (PCOS) có nồng độ estrogen cao, làm tăng nguy cơ tăng sản nội mạc tử cung. Bệnh nhân PCOS có vô kinh do không phóng noãn; tuy nhiên, nó thường sau lần hành kinh đầu tiên, kèm theo rậm lông và béo phì. Giảm nồng độ estrogen trong TS khả năng bảo vệ chống lại tăng sản nội mạc.

Lựa chọn C. Hầu hết bệnh nhân TS có khả năng nhận thức bình thường. Tuy nhiên, nó tăng nguy cơ suy giảm kĩ năng giao tiếp không qua lời nói (eg, toán học), rối loạn tăng động giảm chú ý, và các vấn đề liên quan đến chức năng điều hành.

Lựa chọn D. Sa van hai lá thường gặp ở những bệnh nhân có bệnh lý mô liên kết (eg, hội chứng Marfan). Bệnh nhân không có bất thường chu kỳ kinh nguyệt và thường có tầm vóc cao.

Lựa chọn F. Khiếm khuyết thị trường (eg, bán manh thái dương hai bên) có thể xuất hiện trong u tiết prolactin chèn ép vào chéo thị. Quá nhiều prolactin gây tăng galactose máu và ức chế GnRH, gây vô kinh; tuy nhiên, u tiết prolactin không liên quan đến hẹp eo động mạch chủ.

Tóm tắt: *Tầm vóc thấp, vô kinh và hẹp eo động mạch chủ là đặc điểm của hội chứng Turner. Bệnh nhân loạn sản buồng trứng gây thiếu estrogen, làm tăng nguy cơ gây xương do loãng xương.*

Câu 203: Bé gái 4 ngày tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì xuất tiết hai bên mắt 2 ngày qua và tiến triển tồi tệ dần. Mẹ bệnh nhi 20 tuổi, gravida 2 para 2, không được chăm sóc tiền sản. Trong tam cá nguyệt đầu tiên, mẹ bé được điều trị bệnh lý lây truyền qua đường tình dục. Trong tam cá nguyệt thứ ba, sàng lọc group B streptococcal dương tính. Mẹ bé không được xét nghiệm và điều trị gì khác trong suốt thai kỳ. Bé được sinh thường qua ngả âm đạo không biến chứng tại nhà. Nhiệt độ 36.7°C. Bệnh nhân có phù kết mạc hai bên, sưng mi mắt nghiêm trọng và chảy dịch mủ đáng kể. Mắt và ngực vàng da mức độ nhẹ. Phần thăm khám còn lại bình thường. Lựa chọn nào bên dưới có thể ngăn ngừa biểu hiện lâm sàng ở đứa trẻ trong tình huống trên?

- A. Acyclovir cho mẹ trước sinh
- B. Azithromycin cho mẹ trước sinh
- C. Ampicillin cho mẹ trong cuộc sinh
- D. Cefazolin TM cho trẻ
- E. Azithromycin đường uống cho trẻ
- F. Erythromycin tại chỗ cho trẻ

Đáp án F

Viêm kết mạc ở trẻ sơ sinh			
Loại	Tuổi khởi phát	Triệu chứng	Điều trị
Hóa chất (chemical)	< 24 giờ	<ul style="list-style-type: none">• Hơi kích ứng kết mạc và chảy nước mắt sau nhỏ thuốc chứa bạc nitrate dự phòng	Dầu nhòn bôi mắt (eye lubricant)
Lậu cầu	2-5 ngày	<ul style="list-style-type: none">• Sưng mi mắt nổi bật• Chảy dịch mủ nhiều• Phù/loét giác mạc	Một liều cephalosporin thế hệ 3rd tiêm bắp
Chlamydial	5-14 ngày	<ul style="list-style-type: none">• Hơi sưng mi mắt• Chảy dịch mủ, nước hoặc dịch huyết thanh-máu	Macrolide đường uống (PO)

Tình trạng chảy dịch mủ nhiều ở mắt đúra trẻ này và sưng mi mắt trong tuần đầu đờí phù hợp với viêm kết mạc thứ phát do lậu cầu (*Neisseria gonorrhoeae*). Đúra trẻ bị viêm kết mạc do lậu mạc phải sau khi tiếp xúc trực tiếp với dịch tiết phoi nhiễm đường sinh dục. Triệu chứng thường bắt đầu từ 2-5 ngày, bao gồm chảy dịch mủ, sưng mi mắt, phù nề kết mạc. Nếu không được điều trị ngay lập tức, viêm kết mạc do lậu gây loét giác mạc, sẹo và khiếm thị.

N gonorrhoeae có thể nhìn thấy song cầu gram âm trong tế bào. Cấy gonococci trên thạch Thayer-Martin là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán. Điều trị cho đúra trẻ một liều cephalosporin thế hệ 3rd tiêm bắp (eg, cefotaxime).

Viêm kết mạc do lậu ở trẻ sơ sinh có thể được ngăn ngừa thông qua sàng lọc phụ nữ mang thai (tuổi < 25 hoặc có yếu tố nguy cơ) và điều trị tình trạng nhiễm trùng của họ. Tuy nhiên, phần lớn trẻ sơ sinh bị viêm kết mạc do lậu được sinh ra từ người mẹ:

- Không được sàng lọc trong mang thai
- Kết quả sàng lọc âm tính nhưng bị nhiễm sau đó
- Kết quả sàng lọc dương tính nhưng không được điều trị hoặc được điều trị và tái nhiễm
- Được sinh tại nhà hoặc không chịu điều trị dự phòng sau sinh với erythromycin tại chỗ

Tất cả những đúra trẻ, bất kể kết quả sàng lọc ở mẹ, nên được dự phòng với erythromycin tại chỗ ngay sau sinh để ngăn ngừa bệnh lậu.

Lựa chọn A. Dự phòng acyclovir trước sinh có thể giảm yếu tố nguy cơ bùng phát HSV ở mẹ và nhu cầu sinh mổ. Viêm kết mạc do HSV biểu hiện bóng nước hoặc bệnh lý loét giác mạc, thường ở tuần thứ hai hoặc thứ ba sau sinh.

Lựa chọn B và E. Azithromycin đường uống là lựa chọn điều trị *Chlamydia trachomatis*. Viêm kết mạc do chlamydial ít nghiêm trọng hơn bệnh lậu và biểu hiện ở tuần thứ hai sau sinh với chảy dịch mủ ít, dịch nước hoặc dịch huyết thanh-máu.

Lựa chọn C. Ampicillin trong lúc sinh dự phòng bệnh lý streptococcal nhóm B khởi phát sớm, thường biểu hiện nhiễm trùng huyết hoặc viêm phổi trong 24-48 giờ sau sinh. *Streptococcus* nhóm B thường xâm lấn và lan rộng, không phải nhiễm trùng khu trú ở mắt.

Lựa chọn D. Cephalosporin thế hệ 3rd được dùng trong điều trị viêm kết mạc do lậu. Cephalosporin thế hệ 1st (ie, cefazolin) không được khuyến cáo trong điều trị hoặc dự phòng do tác nhân đề kháng.

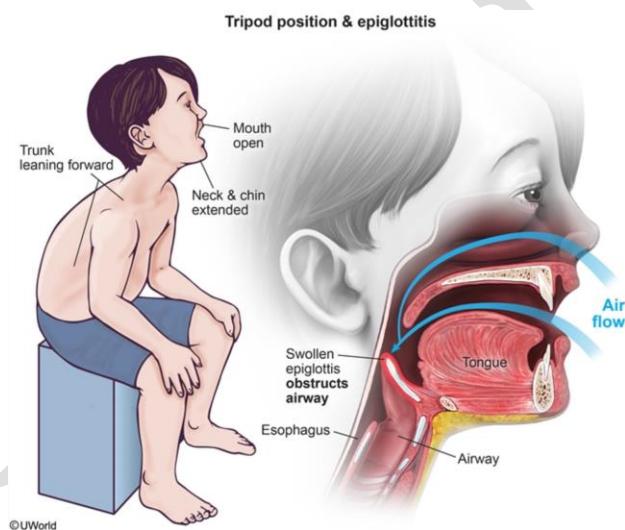
Tóm tắt: *Viêm kết mạc do lậu xuất hiện ở trẻ được sinh ra từ người mẹ bị nhiễm không được điều trị và biểu hiện 2-5 ngày tuổi với viêm kết mạc nặng có thể gây loét, sẹo và mù nếu không điều trị kịp thời. Nhỏ mắt chứa erythromycin dự phòng được chỉ định ngay sau sinh có hiệu quả cao trong ngăn ngừa viêm kết mạc do lậu.*

Câu 204: Bé trai 3 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì thở bất thường và khó thở khởi phát đột ngột. Sáng hôm qua em có triệu chứng sổ mũi. Trong 12 giờ qua, em bắt đầu sốt và khó thở. Nhiệt độ 40 độ C (104 độ F), nhịp thở 48/phút. Độ bão hòa oxy

mao mạch 86%/khí trội. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi kích thích, ngồi cúi người về trước, chảy nước dài. Tiếng thở rít thì hít vào và rút lõm hõm ức được tìm thấy. Môi tím nhẹ. Bước xử trí tiếp theo phù hợp với bệnh nhi là gì?

- M. Kháng sinh phổi rộng
- N. Đặt nội khí quản
- O. Corticosteroid truyền tĩnh mạch
- P. X-quang cổ nghiêng
- Q. Epinephrine racemic khí dung
- R. Mở màng nhẵn giáp bằng kim

Đáp án: B



Viêm nắp thanh quản (epiglottitis) biểu hiện sốt cao, **suy hô hấp** khởi phát cấp tính, **khó nuốt** và **chảy nước dài**. Trẻ nhỏ đặc biệt dễ bị tắc nghẽn đường thở để doạ tính mạng do đường thở của trẻ có khâu kín nhỏ; bệnh nhi có thể ngồi tư thế giá ba chân (tripod position) (ie, ngồi cúi người về trước, cổ ngửa cao) để giảm thiểu sự tắc nghẽn.

Xử trí đầu tiên là bảo vệ đường thở do nguy cơ tắc nghẽn đường thở hoàn toàn trong viêm nắp thanh quản. Bệnh nhân nên được giữ bình tĩnh và hạn chế tối đa những can thiệp làm trầm trọng hơn tình trạng bệnh (eg, khám hầu họng quá kỹ) vì kích động có thể gây co thanh quản. Đối với bệnh nhi suy hô hấp (như bệnh nhi này với triệu chứng thở rít, thở co kéo và tím tái), do có nguy cơ tắc nghẽn đường thở, thủ thuật đặt nội khí quản nên được thực hiện trong hoàn cảnh có kiểm soát (eg, khoa cấp cứu, phòng phẫu thuật) với sự có mặt của người đã được đào tạo chuyên môn (eg, bác sĩ gây mê). Bệnh nhân có thể cần được phẫu thuật đường thở (eg, mở khí quản, mở màng nhẵn giáp bằng kim) nếu đặt nội khí quản thất bại (**Lựa chọn F**).

(Lựa chọn A) Điều trị viêm nắp thanh quản có bao gồm kháng sinh phổi rộng (ie, ceftriaxone + vancomycin). Tuy nhiên, bước xử trí đầu tiên là bảo vệ đường thở đối với bệnh nhân để doạ tắc nghẽn đường thở hoàn toàn.

(Lựa chọn C và E) Corticosteroid và epinephrine racemic khí dung giúp giảm phù nề đường thở trên đối với bệnh nhân viêm thanh khí quản (croup), biểu hiện điển hình là ho ông ống “như tiếng sủa” (“barky”, harsh cough) và tiếng thở rít thì hít vào nhưng không có chảy dãi hay tư thế tripod. Các thuốc này không dùng trong điều trị viêm nắp thanh quản.

(Lựa chọn D) Viêm nắp thanh quản có thể thấy hình ảnh nắp thanh quản to trên phim cổ nghiêng (eg, “dấu ngón cái” – “thumb sign”). Tuy nhiên, x-quang là không cần thiết cho chẩn đoán khi lâm sàng đã rõ ràng, như trong ca này, và có thể làm chậm trễ xử trí tình trạng kiệt quệ hô hấp.

Tóm tắt: *Viêm nắp thanh quản biểu hiện suy hô hấp khởi phát cấp tính (eg, thở rít, tư thế tripod), khó nuốt và chảy nước dãi. Xử trí ban đầu đối với bệnh nhân nguy kịch hô hấp là đặt nội khí quản trong hoàn cảnh có kiểm soát.*

Câu 205: Bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì tiểu dầm. Từ lúc 3 tuổi, em đã có thể tự đi vệ sinh cá ngày lẫn đêm mà không có “sự cố” nào cả. Tuy nhiên trong 2 tuần nay, bệnh nhi tiểu dầm khi ngủ. Em cũng thấy khát hơn bình thường, đi tiểu nhiều hơn vào ban ngày và có tiểu dầm ở trường. Lược qua các cơ quan ghi nhận mệt mỏi, không tiểu đau hay tiểu khó. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh lý và đạt tất cả các mốc tăng trưởng theo tuổi. Một tháng trước, gia đình em chuyển đến nhà mới sau khi mẹ sinh em trai. Sinh hiệu bình thường. Cân nặng và chiều cao lần lượt ở bách phân vị 20th và 40th, cả hai đều ở bách phân vị 40th trong lần khám sức khoẻ 3 tháng trước. Khám lâm sàng ghi nhận một bé gái tổng trạng mệt mỏi. Niêm mạc khô. Các phần khám còn lại không ghi nhận bất thường. Giải thích nào sau đây phù hợp nhất với các triệu chứng của bệnh nhi này?

- K. Sự phá huỷ tự miễn (autoimmune destruction) của tế bào beta tuy
- L. Nhiễm khuẩn bàng quang
- M. Thoái lui hành vi (behavior regression) do thay đổi nơi ở
- N. Táo bón cơ năng (functional fecal retention)
- O. Ống thận giảm đáp ứng với hormone chống bài niệu (impaired renal tubule response to antidiuretic hormone)

Đáp án: A

Đái tháo đường тип 1	
Khởi phát	<ul style="list-style-type: none"> • Phân bố hai đỉnh tuổi <ul style="list-style-type: none"> ◦ 4-6 tuổi ◦ 10-14 tuổi
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Sự phá huỷ của tế bào beta đảo tuy
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Uống nhiều • Tiểu nhiều, tiểu đêm, tiểu dầm • Sụt cân • Mệt mỏi • Nhìn mờ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Insulin thay thế

Tiểu dầm là một dạng tiểu không tự chủ ở trẻ ≥5 tuổi. Tiểu dầm ở trẻ em chưa bao giờ kiểm soát được tiểu tiện gọi là tiểu dầm nguyên phát. **Tiểu dầm thứ phát** là tiểu dầm sau khi trẻ

đã có giai đoạn kiểm soát tiểu tiện ≥6 tháng. Như trong ca này, tiểu dầm thứ phát thường là bệnh lý và cần khảo sát thêm.

Ngoài tiểu không tự chủ cả ngày và đêm, bệnh nhi này còn có **tiểu nhiều, uống nhiều** và chậm tăng cân, các triệu chứng gợi ý **đái tháo đường (diabetes mellitus - DM) тип 1**. DM тип 1 gây thiếu hụt insulin do sự phát huỷ tự miễn của tế bào beta tuy, có hai đỉnh tuổi khởi phát: Bệnh nhi thường bắt đầu có triệu chứng lúc 4-6 tuổi hoặc giai đoạn đầu thời kỳ dậy thì. Khi đường huyết tăng quá ngưỡng tái hấp thu glucose tại thận, tiểu glucose gây lợi tiểu thẩm thấu và mất nước (eg, niêm mạc khô). **Sụt cân và mệt mỏi** là những triệu chứng thường gặp.

Chẩn đoán xác định dựa vào tăng glucose huyết thanh hoặc sự hiện diện của glucose trong nước tiểu. Khi đường huyết trở về bình thường với liệu pháp insulin, tình trạng tiểu glucose, tiểu nhiều và tiểu dầm sẽ được giải quyết.

(Lựa chọn B) Nhiễm trùng tiểu có thể gây tiểu dầm. Tuy nhiên, hầu hết bệnh nhân có tiểu đau, tiểu khó và tiểu gấp kèm theo vì vậy chẩn đoán này ít được nghĩ đến.

(Lựa chọn C và D) Stress tâm lý (eg, nhà mới, em bé mới sinh, bố mẹ ly hôn) có thể dẫn đến thoái lui hành vi, trong đó có tiểu dầm thứ phát. Ngoài ra, táo bón cơ năng gây ú đọng phân trong đoạn xa đại tràng có thể dẫn đến giảm dung tích băng quang và tiểu dầm. Cả hai nguyên nhân trên đều nên được khảo sát ở trẻ tiểu dầm. Tuy nhiên mệt mỏi, uống nhiều, dấu mất nước và sụt cân không có trong hai bệnh trên, vì vậy ca này nghĩ nhiều hơn đến đái tháo đường тип 1.

(Lựa chọn E) Đái tháo nhạt nguồn gốc thận (nephrogenic diabetes insipidus) – một khiếm khuyết đáp ứng của thận đối với hormone chống bài niệu, biểu hiện uống nhiều và bài tiết quá mức nước tiểu pha loãng. Đối lập với đái tháo đường тип 1, đái tháo nhạt hiếm gặp ở trẻ em và ít có khả năng gây ra triệu chứng trên bệnh nhi này.

Tóm tắt: Tiểu dầm trong cùng bệnh cảnh với tiểu nhiều, uống nhiều và sụt cân nên nghĩ tới đái tháo đường тип 1 mới khởi phát.

Câu 206: Bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì nhợt nhạt và giảm sức sống. 2 ngày nay, em trở lên kém năng động, không hứng thú chơi đùa và ngủ cả ngày. Lực qua các cơ quan, bố mẹ ghi nhận rằng em sốt, nôn và tiêu chảy 10 ngày trước, nhưng các triệu chứng đã giảm sau vài ngày mà không cần can thiệp gì. Chị của em bị đau họng vài ngày trước, các thành viên khác trong gia đình bình thường. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh mạn tính. Nhiệt độ 37.1 độ C, huyết áp 120/70 mm Hg, mạch 145/phút. Khám lâm sàng ghi nhận một bé trai tổng trạng mệt mỏi, môi tái. Bụng mềm, không đau, không chướng. Ghi nhận vài vết bầm nhỏ dọc theo hai cẳng chân. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

HGB	6.4 g/dL
PLT	30,000/mm ³
WBC	15,200/mm ³

Sinh hoá máu

Creatinine	2.4 mg/dL
Chức năng gan	
Bilirubin TP	3.3 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	0.1 mg/dL
Đông cầm máu	
PT	12 giây
aPTT	35 giây
Tổng phân tích nước tiểu	
Tỉ trọng	1.025
Protein	+2
Máu	trung bình
Leukocyte esterase	âm tính
Nitrites	âm tính
Hồng cầu	20-30/hpf

Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất với bệnh nhi?

- F. Thiếu máu tán huyết tự miễn (autoimmune hemolytic anemia)
- G. Đông máu nội mạch lan toả (disseminated intravascular coagulation)
- H. Hội chứng tán huyết ure huyết cao (hemolytic uremic syndrome)
- I. Giảm tiểu cầu miễn dịch (immune thrombocytopenia)
- J. Tiểu huyết sắc tố kịch phát về đêm (paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)
- K. Viêm cầu thận hậu nhiễm liên cầu trùng (poststreptococcal glomerulonephritis)

Câu 207: Bé gái 5 tuổi trước đó khoẻ mạnh được đưa đến phòng cấp cứu vì lờ mờ và thay đổi tri giác. Em vẫn trong trạng thái sức khoẻ bình thường cho đến 5 ngày trước thì bắt đầu sốt nhẹ, khó chịu, đau đầu, ho, sổ mũi và đau họng. Bệnh nhi hết sốt sau khi dùng aspirin không kê toa. Sáng nay bệnh nhi khởi phát buồn nôn, nôn và lờ mờ. Em không có tiền căn bệnh mạn tính và không dùng thuốc gì khác. Em chưa được tiêm vaccine cúm mùa, nhưng các vaccine khác được chủng ngừa đầy đủ theo lịch. Cân nặng và tầm vóc ở mức trung bình. Khám lâm sàng ghi nhận một bé gái không tỉnh táo, sốt và gan to. Không ghi nhận vàng da hay lách to. Bệnh nhi không định hướng được con người, không gian hay thời gian. Xét nghiệm kháng nguyên mũi dương tính với cúm B. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

HGB	14.2 g/L
PLT	180,000/mm ³
WBC	8,300/mm ³

Sinh hoá máu

Na ⁺	140 mEq/L
K ⁺	3.8 mEq/L
Cl ⁻	102 mEq/L
HCO ₃ ⁻	24 mEq/L
BUN	16 mg/dL
Creatinin	0.6 mg/dL
Glucose	72 mg/dL

Chức năng gan, men gan

Bilirubin toàn phần	0.9 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	0.3 mg/dL
ALP	120 U/L
AST	358 U/L
ALT	410 U/L
NH ₃	94 mcg/dL (bình thường: <45 mcg/dL)

Đông cầm máu

PT	18 giây
PTT	44 giây

Kết quả sinh thiết gan qua da của bệnh nhi này sẽ cho thấy hình ảnh gì?

- L. Úm mật trong ống mật, phù hộ cửa và xơ hoá gan
- M. Xơ gan và thể vùi ái toan quanh khoang cửa (periportal eosinophilic inclusion bodies)
- N. Thâm nhiễm mỡ hạt lớn (macrovesicular fatty infiltration)
- O. Thâm nhiễm mỡ hạt nhỏ (microvesicular fatty infiltration)
- P. Sung huyết xoang gan và hoại tử xuất huyết (sinusoidal congestion and hemorrhagic necrosis)

Đáp án: D

Hội chứng Reye	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Sử dụng aspirin ở trẻ em trong lúc bị cúm hoặc thuỷ đậu
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Suy gan cấp tính• Bệnh lý não (encephalopathy)
Đặc điểm cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• ↑ AST, ALT• ↑ PT, INR, PTT• ↑ NH₃

Điều trị

• Điều trị hỗ trợ

Hội chứng Reye đặc trưng bởi **bệnh lý não và suy gan cấp tính** sau nhiễm virus. Tỉ lệ mới mắc giảm đáng kể sau những năm 1980 do giáo dục rộng rãi về việc tránh sử dụng salicylate (eg, aspirin) cho trẻ em và thanh thiếu niên, đặc biệt trong giai đoạn nhiễm virus. Đa số các ca bệnh khởi phát do **sử dụng aspirin** trong bệnh cảnh nhiễm **cúm B** (phổ biến nhất), cúm A hoặc nhiễm **varicella zoster**. Aspirin là chất gây độc ty thể có thể gây rối loạn chức năng gan ở người trẻ tuổi.

Đặc điểm lâm sàng của rối loạn chức năng gan gồm buồn nôn, nôn và gan to. Bất thường trên xét nghiệm gồm **tăng men transaminase, rối loạn đông máu** (PT, INR và PTT kéo dài) và **tăng amoniac máu**. Amoniac dư thừa gây độc thần kinh dẫn đến phù não và **bệnh lý não** (eg, thay đổi tri giác).

Hội chứng Reye rất hiếm gặp nhưng có thể đe doạ tính mạng (tỷ lệ tử vong ~30%). Sự hiện diện của **ú đọng mỡ hạt nhô** (microvesicular steatosis) trên sinh thiết gan trong bệnh cảnh bệnh não gan cấp tính là đặc trưng của hội chứng Reye. Các bậc phụ huynh nên được tư vấn rằng aspirin thường chống chỉ định đối với trẻ em, ngoại trừ điều trị bệnh Kawasaki và các bệnh dạng thấp (rheumatologic diseases) (eg, viêm khớp vô căn vị thành niên – juvenile idiopathic arthritis)

(Lựa chọn A) Teo đường mật (biliary atresia) biểu hiện trong thời kỳ nhũ nhi với các đặc điểm tăng bilirubin máu, vàng da và gan to. Sinh thiết cho thấy ú mật trong ống mật và vi quản mật (canalicular duct), phù hệ cửa và xơ hoá. Độ tuổi và lượng bilirubin bình thường trên bệnh nhi này không gợi ý chẩn đoán teo đường mật.

(Lựa chọn D) Thiếu hụt alpha-1-antitrypsin đặc trưng bởi rối loạn chức năng gan mạn tính ở trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ, sau đó là khí phế thũng ở giai đoạn muộn hơn. Xơ gan và thế vùi ái toan quanh khoang cửa thường được tìm thấy trên sinh thiết gan.

(Lựa chọn C) Biến đổi mỡ hạt lớn (macrovesicular fatty changes) được tìm thấy trong viêm gan do rượu và trên những bệnh nhân béo phì có bệnh gan nhiễm mỡ không do rượu.

(Lựa chọn E) Suy tim sung huyết có thể dẫn đến bệnh gan sung huyết (congestive hepatopathy). Khám lâm sàng ghi nhận quá tải dịch và gan to. Hình ảnh mô học cho thấy sung huyết xoang gan và hoại tử xuất huyết.

Tóm tắt: *Hội chứng Reye là một biến chứng nguy hiểm ở trẻ em sử dụng aspirin khi bị sốt do virus. Tăng amoniac máu, tăng transaminase máu, rối loạn đông máu, buồn nôn, nôn, gan to và thay đổi tri giác là những đặc điểm lâm sàng điển hình của suy gan bạo phát và bệnh lý não.*

Câu 208: Bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau khớp và nổi ban. Tuần trước, bệnh nhi khởi phát đau hai đầu gối. Cơn đau tự khỏi sau vài ngày, nhưng hiện tại em đau cổ tay và cổ chân. Em cũng bị nổi ban màu hồng không ngứa trên lưng. Bệnh nhi trước đây khỏe mạnh ngoài trừ đau họng tự khỏi vài tuần trước. Nhiệt độ 38.3 độ C (101 độ F), mạch 85/phút, nhịp thở 20/phút. Khám tim mạch bình thường. Phổi trong. Cổ tay, cổ chân cứng và đau khi cử động. Nhiều mảng hồng ban lớn, bờ hơi gồ, giới hạn rõ và không đau được tìm thấy trên thân người và gốc chi. Kết quả xét nghiệm như sau:

Bạch cầu

6,500/mm³

Neutrophil	56%
Lymphocyte	33%
Hemoglobin	12.5g/dL
Tiểu cầu	380,000/mm³
CRP	32 mg/L (bình thường: <3 mg/L)
ESR	62 mm/h

Chẩn đoán nào sau đây phù hợp với bệnh cảnh trên?

- L. Sốt thấp khớp cấp
- M. Ban xuất huyết Henoch-Schlein
- N. Bệnh Lyme
- O. Viêm khớp hệ thống vô căn vị thành niên (systemic juvenile idiopathic arthritis)
- P. Lupus ban đỏ hệ thống

Đáp án: A

Sốt thấp khớp cấp (acute rheumatic fever)		
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> Đình tuổi mới mắc: 5-15 tuổi Gặp 2 lần ở bé gái 	
Đặc điểm lâm sàng	Chính <ul style="list-style-type: none"> Joints (migratory arthritis) – viêm khớp di chuyển ♥ (Carditis) – viêm cơ tim Nodules (subcutaneous) – nốt dưới da Erythema marginatum – hồng ban dạng vòng Sydenham chorea – múa giật Sydenham Phụ <ul style="list-style-type: none"> Sốt Đau khớp Tăng ESR/CRP Kéo dài khoảng PR 	
Biến chứng xa	Hẹp/hở van hai lá	
Phòng ngừa	Penicillin khi viêm họng do liên cầu nhóm A (<i>Streptococcus pyogenes</i>)	

Sốt thấp khớp cấp (acute rheumatic fever – ARF) là biến chứng thường gặp 2-4 tuần sau **viêm họng do liên cầu khuẩn nhóm A** không điều trị. Chẩn đoán dựa trên bằng chứng lâm sàng hoặc xét nghiệm thể hiện từng nhiễm liên cầu khuẩn nhóm A cùng với **tiêu chuẩn Jones**, 2 tiêu chuẩn chính hoặc 1 chính 2 phụ. Đau khớp thường là triệu chứng được tìm thấy sớm nhất; các tiêu chuẩn chính khác gồm viêm cơ tim, nốt dưới da, hồng ban dạng vòng (ban màu hồng, bờ nổi, giới hạn rõ, trung tâm sạch) và múa giật Sydenham.

Bệnh nhi này có sốt, nổi ban, **viêm đa khớp di chuyển** (cụ thể là cổ tay, cổ chân và đầu gối) và **tăng các chất phản ứng pha cấp** (acute-phase reactants) (protein phản ứng C [C-reactive protein – CRP] và tốc độ lắng hồng cầu [erythrocyte sedimentation rate – ESR]) thoả tiêu chuẩn chẩn đoán ARF. Xét nghiệm hỗ trợ gồm test kháng nguyên streptococcus dương tính hoặc tăng lượng antistreptolysin O. ARF có thể được phòng ngừa bằng penicillin điều trị viêm họng do liên cầu khuẩn.

(Lựa chọn B) Ban xuất huyết Henoch-Schollein là một tình trạng viêm mạch máu có thể gây viêm khớp di chuyển thoáng qua và nổi ban. Tuy nhiên, ban có dạng xuất huyết và viêm khớp thường ở vị trí chi dưới (khớp háng/dầu gối/cổ chân).

(Lựa chọn C) Bệnh Lyme là một bệnh do bọ ve mang mầm bệnh (tick-borne) biểu hiện nổi ban và viêm khớp. Ban là một hay nhiều sang thương hình bia (erythema migrans – hồng ban di chuyển) lan rộng dần. Tuy nhiên, khác với trên bệnh nhi này, bệnh nhân bệnh Lyme thường viêm một khớp, hay gặp ở khớp gối. Ngoài ra, tiền sử viêm họng của bệnh nhi này gợi ý hơn đến chẩn đoán ARF.

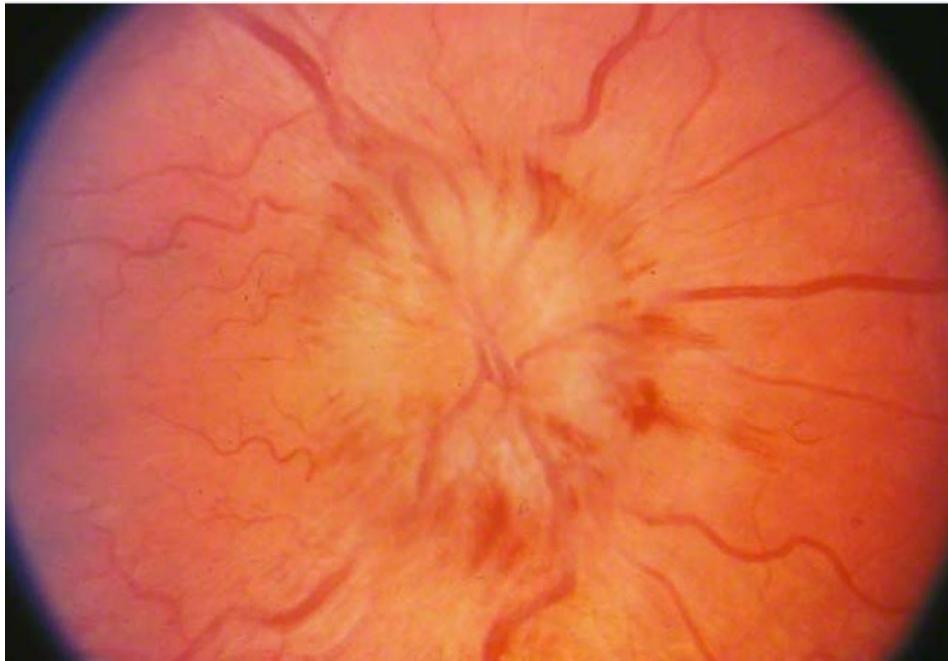
(Lựa chọn D) Viêm khớp hệ thống vô căn vị thành niêm được chẩn đoán khi viêm khớp hiện diện >6 tuần. Các triệu chứng toàn thân gồm sốt và nổi ban có thể gặp trên trẻ em mắc bệnh này, tuy nhiên viêm khớp thường không di chuyển như bệnh nhi trên.

(Lựa chọn E) Lupus ban đỏ hệ thống là một bệnh tự miễn ánh hưởng da cơ quan và hiếm gặp ở trẻ nhỏ. Viêm khớp và tăng CRP, ESR có thể gặp, tuy nhiên ban thường ở gò má (malar rash).

Tóm tắt: Sốt thấp khớp cấp, biến chứng của viêm họng do liên cầu khuẩn, được chẩn đoán dựa trên lâm sàng theo tiêu chuẩn Jones, gồm sốt, viêm đa khớp di chuyển, hồng ban dạng vòng và tăng các chất phản ứng pha cấp.

Câu 209: Bé gái 11 tuổi được đưa đến khám với lý do mờ mắt. Triệu chứng bắt đầu từ 2 tuần trước, khi giáo viên nhận thấy cô bé thường ngồi lên phía trên để nhìn bảng rõ hơn. Khi ở nhà, trẻ thường xuyên phải dừng nghỉ khi chơi video game do đau đầu và buồn nôn. Hai năm trước, trẻ được chẩn đoán đái tháo đường type 1 sau một lần nhập viện vì toan keton do đái tháo đường. Kể từ đó, đái tháo đường được kiểm soát tốt bằng insulin. Khám thị lực 6 tháng trước bình thường. Khám thị lực hôm nay thấy 20/40 cả hai bên, không thay đổi sau khi dùng kính khúc xạ (after refraction). Đồng tử hai bên đều và phản xạ với ánh sáng, vận nhãn bình thường. Thị trường bình thường với điểm mù mở rộng ở cả 2 bên. Soi võng mạc thấy hình như dưới:

Thăm khám thần kinh không thấy bất thường. Chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhân này là?



E. Bệnh võng mạc do đái tháo đường

F. Tăng áp lực nội sọ vô căn

G. U tuyến yên

H. Viêm võng mạc sắc tố

I. U nguyên bào võng mạc

Đáp án: B

Tăng áp lực nội sọ vô căn	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">Phụ nữ béo phì trong độ tuổi sinh đẻDùng thuốc (eg, retinoid, tetracycline, hormone tăng trưởng)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Đau đầuMất thị lực, mở rộng điểm mùÙ tai dạng mạch đậpNhin đôi, liệt dây TK dạng (dây TK sọ VI)Phù gai thị
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">Hình ảnh học thần kinhChọc dò thắt lưng: tăng áp lực mỏ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Sút cânAcetazolamide

Bệnh nhân này có thay đổi thị lực và phù đĩa thị, có khả năng nhất là do tăng áp lực nội sọ vô căn (IIH). Mặc dù IIH thường xảy ra nhất ở phụ nữ béo phì trong độ tuổi sinh đẻ, tình trạng này cũng có thể gặp ở trẻ không béo phì. Ở tuổi tiền dậy thì, đau đầu có thể không rõ ràng và thị lực bất thường có thể là biểu hiện chủ yếu.

Tăng áp lực nội sọ (ICP) trên đĩa thị có thể gây ra phù đĩa thị, dẫn tới nhìn mờ không cải thiện được khi đeo kính và điểm mù mở rộng. Khám đáy mắt thấy đĩa thị nâng lên, bờ mờ và mạch máu có thể xung huyết hoặc rò rỉ (ie, xuất huyết chân nhện – splinter hemorrhages). Ở trẻ nhỏ, tăng áp lực nội sọ có nhiều khả năng ảnh hưởng tới các dây thần kinh sọ, đặc biệt thần kinh dạng (TK VI) vì đường đi của dây dài xuyên sọ tới cơ thẳng ngoài. Bệnh nhân với liệt TK VI có thể có nhìn đôi và thăm khám thấy mắt mất khả năng xoay ngoài.

Bước đầu đánh giá cần hình ảnh học thần kinh để loại trừ các nguyên nhân thực thể gây tăng áp lực nội sọ. Nếu kết quả hình ảnh học thần kinh âm tính, tăng áp lực mở trên chọc dò thắt lưng là tiêu chuẩn chẩn đoán IIH. Điều trị bao gồm giảm áp lực nội sọ (eg, acetazolamide) để ngăn ngừa mất thị lực vĩnh viễn.

Lựa chọn A. Bệnh võng mạc do đái tháo đường tiến triển theo thời gian ở bệnh nhân có đường huyết khó kiểm soát. Nhìn mờ có thể do phù hoàng điểm và khám võng mạc có thể thấy tạo mạch máu hoặc chất xuất tiết nhưng đĩa thị bình thường. Bệnh võng mạc do đái tháo đường ít có khả năng ở bệnh nhân đái tháo đường kiểm soát bệnh tốt và có test thị lực bình thường 6 tháng trước.

Lựa chọn C. U tuyễn yên có thể biểu hiện đau đầu và thị giác bất thường nhưng triệu chứng điển hình là bán manh thái dương hai bên do khối u tạo áp lực lên giao thoa thị giác.

Lựa chọn D. Viêm võng mạc sắc tố là một rối loạn di truyền đặc trưng bởi sự thoái hóa võng mạc tiến triển. Biểu hiện bao gồm quáng gà, giảm thị lực và mất thị trường. Mờ mạch máu võng mạc và nhợt đĩa thị là những đặc trưng của bệnh, không quan sát thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. U nguyên bào võng mạc là một khối u trong nhãn cầu thường biểu hiện với phản xạ đồng tử trắng ở trẻ nhũ nhi và trẻ tập đi. Soi đáy mắt thấy một khối võng mạc dạng nốt, màu kem.

Tóm tắt: Mặc dù tăng áp lực nội sọ vô căn thường xảy ra ở phụ nữ béo phì trong độ tuổi sinh sản, bệnh cũng có thể gặp ở những trẻ không béo phì. Đau đầu có thể không rõ ràng, và thị lực bất thường (eg, mắt mờ, điểm mù mở rộng) thường chiếm chủ đạo ở lứa tuổi tiền dậy thì. Phù đĩa thị là tiêu chuẩn vàng.

Câu 210: Bé trai 15 tháng tuổi được đưa đến khám do sốt 3 ngày. Trong 9 tháng vừa qua, cậu bé mắc viêm tai giữa 4 lần, viêm phổi thùy 2 lần, trong đó có 1 lần cần nhập viện và điều trị kháng sinh đường tĩnh mạch. Cân nặng ở mức bách phân vị thứ 40. Nhiệt độ 38.2 C (100.8 F). Thăm khám thấy màng nhĩ bên phải căng phòng, sưng đỏ, không còn bất thường nào khác. Kết quả xét nghiệm như dưới đây:

Bạch cầu		8000/mm ³
	Trung tính	6000/mm ³
	Lympho	2000/mm ³
	TB T CD4+	1150/mm ³ (640-1175/mm ³)
	TB T CD8+	810/mm ³ (335-875/mm ³)
Immunoglobulins		

IgG	80 mg/dL
IgA	31 mg/dL
IgM	11 mg/dL
IgE	18 mg/dL

Chẩn đoán của bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- A. Bệnh không có gammaglobulin máu Bruton
- B. Bệnh suy giảm miễn dịch biến thiên thông thường
- C. Hội chứng DiGeorge
- D. Bệnh suy giảm miễn dịch phổi hợp nghiêm trọng
- J. Giảm gammaglobulin máu thoáng qua ở trẻ nhũ nhi

Đáp án: A

Hội chứng suy giảm miễn dịch ở người					
Tình trạng	Số lượng TB B	IgG	IgA	IgM	IgE
Suy giảm dòng tế bào CD4 (Hội chứng tăng IgM)	Bình thường	↓	↓	↑	↓
Suy giảm miễn dịch biến thiên thông thường	Bình thường	↓	↓	↓	↓
Hội chứng Job (Hội chứng tăng IgE)	Bình thường	Bình thường	Bình thường	Bình thường	↑
Suy giảm chọn lọc IgA	Bình thường	Bình thường	↓	Bình thường	Bình thường
Bệnh không có gammaglobulin máu liên kết với NST X	↓	↓	↓	↓	↓

Trẻ này có các đợt nhiễm trùng xoang – mũi tái diễn, nồng độ immunoglobulin trong huyết thanh thấp rõ rệt, và số lượng lympho B thấp (cách tính: Tổng lượng lympho – lượng lympho T = lượng lympho B; $2000 - 1960 = 40$). Những biểu hiện này tương ứng với bệnh không có gammaglobulin máu Bruton (hay XLA - bệnh không có gammaglobulin liên kết với NST X), một rối loạn di truyền lặn đặc trưng với thiếu tyrosine kinase trong tế bào B. Khiếm khuyết này dẫn đến tiền tế bào B trong tủy xương không thể phát triển thành tế bào B trưởng thành lưu hành trong máu, gây giảm sản xuất immunoglobulin.

Khi kháng thể IgG từ mẹ truyền qua bánh rau giấm dần lúc 3-6 tháng tuổi, bệnh nhân XLA có các đợt nhiễm trùng xoang – mũi (eg, viêm tai giữa cấp, viêm phổi) và nhiễm trùng tiêu hóa (eg, *Salmonella*, *Campylobacter*) tái diễn có thể trở nặng hoặc mạn tính. Thăm khám ở trẻ lớn có XLA thấy các cơ quan lympho không phát triển (eg, amidan, hạch lympho). Tuy nhiên, những cơ quan này không xuất hiện ở cả những trẻ khỏe mạnh cho tới năm 2 tuổi. Điều trị bao gồm globulin miễn dịch đường tĩnh mạch và kháng sinh dự phòng.

Lựa chọn B. Bệnh suy giảm miễn dịch biến thiên thông thường (CVID) có thể biểu hiện tương tự như XLA; tuy nhiên, bệnh nhân CVID biểu hiện với triệu chứng ít nặng hơn sau tuổi dậy thì. Nồng độ globulin miễn dịch trong huyết thanh giảm, nhưng số lượng tế bào B bình thường.

Lựa chọn C. Hội chứng DiGeorge (Hội chứng mất đoạn 22q11.2) biểu hiện tam chứng kinh điển gồm bệnh tim bẩm sinh, giảm số lượng tế bào T và hạ calci máu. Giảm sản xuất tế bào T dẫn tới suy giảm miễn dịch tế bào (eg, nhiễm siêu vi và nhiễm nấm tái tái lại). Tuy nhiên, số lượng tế bào B không bị ảnh hưởng.

Lựa chọn D. Suy giảm miễn dịch phổi hợp nghiêm trọng (SCID) được gây ra bởi suy giảm phát triển tế bào T, sau đó là bất thường chức năng tế bào B. Người bệnh biểu hiện với nhiễm trùng cơ hội, nhiễm nấm, siêu vi, nhiễm khuẩn nguy hiểm đến tính mạng trong thời kì nhũ nhi. Số lượng tế bào T và B giảm rõ rệt trong SCID.

Lựa chọn E. Giảm gamma globulin thoáng qua ở trẻ nhũ nhi đặc trưng với nồng độ IgG giảm, nồng độ IgM biến thiên, nồng độ IgA và số tế bào lympho B bình thường. Trẻ mắc bệnh biểu hiện nhiễm trùng xoang - mũi và nhiễm trùng tiêu hóa nhiều nhưng không đến mức nguy hiểm tính mạng. Nồng độ globulin miễn dịch trở lại bình thường vào tháng tuổi 9-15.

Tóm tắt: Bệnh không có gammaglobulin trong máu Bruton (liên kết NSTX) biểu hiện với nhiễm trùng xoang - mũi hoặc nhiễm khuẩn tiêu hóa tái diễn ở cuối thời kì nhũ nhi. Nồng độ tế bào B và globulin miễn dịch trong máu giảm thấp rõ rệt hoặc không có.

Câu 211: Bé trai 2 tuổi được đưa đến khoa cấp cứu sau khi nuốt phải nam châm 45 phút trước. Cậu bé đang chơi với đồ chơi của anh trai thì nuốt phải vài cái nam châm đất hiếm từ tính mạnh. Bệnh nhân không đau ngực hay đau bụng, buồn nôn hoặc khó thở. Khi bệnh nhân uống nước, không có nuốt đau. Không có tiền căn bệnh lý và chưa từng phẫu thuật. Nhiệt độ 36.9 C (98.4 F), mạch 88/phút, nhịp thở 25/phút. Thăm khám thấy cậu bé chơi ngoan và không có dấu hiệu suy hô hấp. Khám tim phổi bình thường. Bụng mềm, không ấn đau. Thăm khám các cơ quan còn lại không ghi nhận bất thường. Chụp x-quang thấy 2 vật cản quang nhỏ ở đầu xa thực quản, không thấy trung thất rộng hay có khí dưới cơ hoành. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- A. Kích thích phản xạ nôn để tống dị vật
- B. Theo dõi và chụp x-quang trong 24 giờ
- C. X-quang thực quản cản quang với barit
- D. Nội soi để loại bỏ dị vật
- E. Uống polyethylene glycol để hỗ trợ thải qua đường tiêu hóa

Đáp án: D



©UWorld

Nuốt dị vật hay gặp ở trẻ từ 6 tháng đến 3 tuổi do gia tăng các hành vi khám phá bằng miệng. Số ca nuốt phải nam châm tăng lên do số lượng đồ chơi và đồ dùng gia đình chứa nam châm đất hiếm nhỏ tăng lên.

Nói chung, nuốt phải dị vật có thể được theo dõi với chụp x-quang liên tiếp nếu bệnh nhân không có triệu chứng, vật nhỏ và tù (eg, đồng xu) và không có các đặc tính nguy cơ cao. Tuy nhiên, trong các trường hợp dị vật thực quản có nguy cơ cao, như nam châm, pin tròn, các vật sắc nhọn, lấy bỏ dị vật qua nội soi cần thực hiện ngay lập tức để ngăn ngừa biến chứng.

Nuốt ≥2 nam châm, đặc biệt nếu nuốt từng cái một, có thể gây **thắt nghẹt ruột** do lực hút qua các đoạn ruột, dẫn tới hoại tử, rò hoặc thủng ruột. Vì thế, nam châm trong thực quản hay dạ dày được phát hiện trên Xquang yêu cầu lấy bỏ qua nội soi ngay lập tức kể cả bệnh nhân không có triệu chứng, như ở trẻ này.

Nam châm nằm ở đoạn dưới dạ dày có thể loại bỏ qua nội soi đại tràng hoặc theo dõi với chụp x-quang liên tiếp (mỗi 4-6 giờ). Nếu xuất hiện triệu chứng (eg, đau bụng, xuất huyết tiêu hóa) hoặc nam châm không dịch chuyển trong đường tiêu hóa, phẫu thuật lấy bỏ sẽ được yêu cầu.

Lựa chọn A. Kích thích phản xạ nôn không được chỉ định trong điều trị nuốt dị vật vì nguy cơ hít phải và gây chậm trễ trong điều trị triệt để.

Đã chú thích [TPN10]: Entrap bowel

Lựa chọn B. Một bệnh nhân nuốt vật nhỏ, tù (eg, đồng xu) không triệu chứng có thể được theo dõi và chụp lại x-quang sau 24 giờ để xác định sự dịch chuyển của dị vật trong dạ dày. Tương tự như vậy, mặc dù nuốt 1 chiếc nam châm có thể gây nghẹt ruột (do lực hút với đồ kim loại ở bên ngoài như cúc áo hoặc thắt lưng), theo dõi và thực hiện CLS hình ảnh học liên tiếp có thể được cân nhắc vì nguy cơ biến chứng tương đối thấp. Chống chỉ định theo dõi ở bệnh nhân có ≥2 nam châm ở thực quản do nguy cơ hoại tử và thủng ruột.

Lựa chọn C. Thường tránh chụp x-quang Barit ở bệnh nhân có dị vật thực quản vì chất cản quang có thể bị hít phải và/hoặc làm nhiễu hình ảnh, cản trở việc lấy vật qua nội soi.

Lựa chọn E. Polyethylene glycol, có đặc tính nhuận tràng, có thể thúc đẩy sự dịch chuyển của dị vật trong ruột, không ở thực quản.

Tóm tắt: Khi nuốt phải ≥2 nam châm và chúng nằm ở ruột hoặc dạ dày, cần chỉ định lấy bỏ qua nội soi ngay lập tức, kể cả ở bệnh nhân không có triệu chứng, để ngăn ngừa nghẹt ruột, hoại tử và thủng ruột.

Câu 212: Một cô bé 17 tuổi được đưa đến phòng khám do sốt, đau họng, búrú cổ và mệt mỏi 14 ngày. Cô bé mệt mỏi nhiều tối nỗi không thể đi học. Trẻ khó nuốt vì đau họng nhưng không ho, đau bụng, nôn hay buồn nôn. Không có tiền căn bệnh lý. Nhiệt độ 38.7°C (101.7°F), huyết áp 120/76 mmHg, mạch 86/phút, nhịp thở 24/phút. Thăm khám thấy bệnh nhân khó chịu, thở mạnh qua mũi. Không có tổn thương khoang miệng. Amidan sưng đỏ, lớn và xuất tiết hai bên. Sờ thấy nhiều hạch cổ sau đau, di động được. Tiếng tim bình thường không có tiếng thổi. Nghe phổi trong, không rale. Bụng mềm, không đau, sờ thấy lách 2 cm dưới bờ sườn. Biến chứng nào dưới đây có nguy cơ cao nhất ở bệnh nhân này?

- A. Tắc nghẽn đường thở cấp tính
- B. Sốt thấp cấp
- C. Viêm phổi hít
- D. Phình động mạch vành
- E. Chứng đau thắt ngực Ludwig
- F. Áp xe thành sau hầu
- G. Hẹp dưới thanh môn

Đáp án: A

Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt• Viêm Amidan/ viêm họng ± xuất tiết• Bệnh lý hạch lympho cổ sau hoặc lan tỏa• Mệt mỏi nhiều• ± Gan lách to• ± Nổi ban sau khi dùng amoxicillin
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Tắc nghẽn đường thở cấp tính• Thiếu máu tan máu tự miễn & giảm tiểu cầu• Vỡ lách

Bệnh nhi này có sốt và mệt mỏi kéo dài trên nền viêm họng, lách to và bệnh lý hạch lympho cổ sau, các biểu hiện gợi ý tới tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (IM). Triệu chứng ban đầu có thể kéo dài tới 1 tháng, và mệt mỏi có thể kéo dài hàng tháng. IM thường do virus Epstein-Barr và thường được chẩn đoán bằng xét nghiệm kháng thể đơn dòng (Monospot) dương tính.

IM được điều trị hỗ trợ và thường khỏi không để lại di chứng. Tuy nhiên, bệnh nhân với viêm hầu họng rõ và amidan sưng nhiều có nguy cơ cao bị tắc nghẽn đường thở, một biến chứng hiếm gặp nhưng có thể gây tử vong. Biểu hiện bao gồm khó nuốt (eg, chảy dài) và suy hô hấp (eg, thở nhanh, thở bằng miệng), như thấy ở bệnh nhân này. Điều trị bao gồm corticosteroids để giảm sưng nề đường thở.

Lựa chọn B. Sốt thấp cấp là di chứng tiềm ẩn của viêm họng do liên cầu nhóm A (GAS). Viêm họng do GAS gây sốt, đau họng và bệnh lý hạch cổ trước nhưng không đi kèm với lách to hoặc mệt mỏi kéo dài. Kể cả khi không điều trị, triệu chứng của viêm họng do GAS thường biến mất trong vòng 1 tuần.

Lựa chọn C. Viêm phổi hít hay gặp nhất ở bệnh cảnh bệnh lý thần kinh cơ hoặc đặt dụng cụ vào khí quản/ thực quản (eg, thở máy), đặc biệt ở người cao tuổi. Nó không có khả năng xảy ra ở trẻ vị thành niên tiền sử khỏe mạnh và không đi kèm với IM.

Lựa chọn D. Phình mạch vành là một di chứng tiềm ẩn của bệnh Kawasaki. Mặc dù sốt và bệnh lý hạch lympho là đặc tính của bệnh Kawasaki, bệnh nhân này không có đủ tiêu chuẩn chẩn đoán (eg, viêm kết mạc, phù chi, phát ban, thay đổi niêm mạc).

Lựa chọn E. Cơn đau thắt ngực Ludwig, một bệnh viêm mô tế bào khoang dưới hàm có nguy cơ gây tử vong, do sự lan truyền vi khuẩn từ các nhiễm trùng lân cận, hay gặp nhất là áp xe răng. Nhiễm trùng răng không có khả năng ở bệnh nhân này với amidan sưng đỏ cục bộ.

Lựa chọn F. Áp xe thành sau hầu có thể gây sốt, khó nuốt và suy hô hấp, tuy nhiên, nó thường xảy ra ở trẻ nhỏ như một biến chứng của nhiễm siêu vi đường hô hấp trên. Không gặp trong IM.

Lựa chọn G. Hẹp dưới thanh môn mắc phải, hay hẹp thanh quản phía dưới dây thanh âm, có thể biểu hiện khàn tiếng, thở nặng nhọc (eg, thở rit) nhưng thường là một biến chứng của việc đặt nội khí quản, không phải nhiễm khuẩn.

Tóm tắt: *Tắc nghẽn đường thở cấp tính là một biến chứng hiếm gặp nhưng có thể gây tử vong của bệnh bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn. Bệnh nhân có khó nuốt và suy hô hấp, với triệu chứng thực thể gồm viêm hầu họng và amidan sưng to. Điều trị bao gồm corticosteroids.*

Câu 213: Bé trai 2 ngày tuổi ở khoa sơ sinh không đạt bài kiểm tra thính lực cả hai bên tai. Trẻ được sinh ở thai kỳ 37 tuần, sinh mổ do giảm dao động nội tại và nhịp giảm muộn tái lại. Mẹ bé có 1 lần siêu âm ở thai kỳ 8 tuần, nhưng sau đó không khám thai định kì. Bà có 1 lần ốm sốt ngắn ngày trong tam cá nguyệt thứ nhất, sau đó là 5-7 ngày đau khớp nhưng tự khỏi mà không cần điều trị. Cân nặng, chiều dài và vòng đầu của trẻ sơ sinh đều dưới bách phân vị thứ 5. Dấu hiệu sinh tồn ổn định. Không có phản xạ đồng tử ở cả 2 bên mắt. Khám tim thấy tiếng thổi lớn, mạnh suốt kì tâm thu và tâm trương ở khoang liên sườn 2 bên trái. Gan lách sờ thấy. Tác nhân có khả năng nhất gây ra biểu hiện lâm sàng ở bệnh nhi này là gì?

- A. Cytomegalovirus
- B. *Listeria monocytogenes*
- C. Parvovirus B19
- D. Rubella virus
- E. *Toxoplasma gondii*
- F. *Treponema pallidum*

Đáp án: D

Rubella (Sởi Đức)	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Bẩm sinh <ul style="list-style-type: none"> ◦ Điếc tiếp nhận ◦ Đục thủy tinh thể ◦ Còn ống động mạch • Trẻ em <ul style="list-style-type: none"> ◦ Sốt ◦ Ban dát sẩn lan từ đầu xuống chân • Vị thành niên/ Người lớn <ul style="list-style-type: none"> ◦ Giống như trẻ em + viêm khớp/ đau khớp
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Xét nghiệm huyết thanh
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> • Vaccin rubella sống giảm độc lực

Trẻ sơ sinh này nhỏ so với tuổi thai, có điếc và dị tật tim trong bối cảnh mẹ mắc bệnh vào tam cá nguyệt đầu tiên có khả năng mắc hội chứng rubella bẩm sinh (CRS). Ở người lớn, nhiễm rubella có thể không có triệu chứng hoặc đặc trưng với các triệu chứng nhẹ (eg, sốt, đau khớp, ban dát sẩn). Tuy nhiên, nhiễm bệnh trong giai đoạn mang thai rất nguy hiểm do có nguy cơ cao lan truyền virus sang con qua bánh rau. Nhiễm trùng trong tam cá nguyệt đầu tiên thường nguy hiểm vì chúng xảy ra trong thời kì hình thành cơ quan và có thể dẫn đến sảy thai hoặc CRS.

Tam chứng kinh điển của CRS bao gồm tiếng thở tim mạnh, liên tục (suốt kì tâm thu và tâm trương) do còn ống động mạch, điếc tiếp nhận và phản xạ đồng tử trăng do đục thủy tinh thể. Các biểu hiện khác bao gồm chậm phát triển thai nhi, gan lách to và ban xuất huyết dạng "bánh muffin việt quất". Chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm huyết thanh (IgM thai nhi dương tính). Tiêm vaccin diện rộng đã làm giảm, tuy nhiên chưa thể tuyệt trừ hoàn toàn CRS. Người mẹ này có khả năng không được tiêm phòng và không có miễn dịch; thường được phát hiện trong tầm soát trước sinh.

Lựa chọn A và E. Cả nhiễm cytomegalovirus và toxoplasma đều có thể gây nhiễm trùng nhẹ ở bà mẹ mang thai, giống như cúm. Tuy nhiên, nhiễm toxoplasma bẩm sinh biểu hiện điển hình với viêm màng bồ đào - võng mạc, não úng thủy và vôi hóa nội sọ lan tỏa. Nhiễm cytomegalovirus bẩm sinh có thể dẫn tới viêm màng bồ đào - võng mạc và vôi hóa quanh não thất, không gặp đục thủy tinh thể và dị tật tim.

Lựa chọn B. *Listeria monocytogenes* có thể biểu hiện ốm sốt không điển hình ở phụ nữ mang thai. Lây truyền qua bánh rau có thể dẫn tới tử vong thai nhi (đặc biệt khi nhiễm trùng trong ba tháng đầu) và sinh non. Nhiễm trùng sơ sinh thường nặng với sốt, áp xe đa cơ quan lan

tỏa (gan, lách, phổi, thận, não) và tổn thương da, không triệu chứng nào được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn C. Ở người lớn, parvovirus B19 có thể gây ốm sốt nhẹ theo sau là đau khớp hoặc viêm khớp. Nhiễm siêu vi khi mang thai (đặc biệt khi tuổi thai < 20 tuần) có thể dẫn tới tử vong thai nhi hoặc phù thai. Tuy nhiên, bất thường bẩm sinh này hiếm thấy ở những trẻ sơ sinh còn sống.

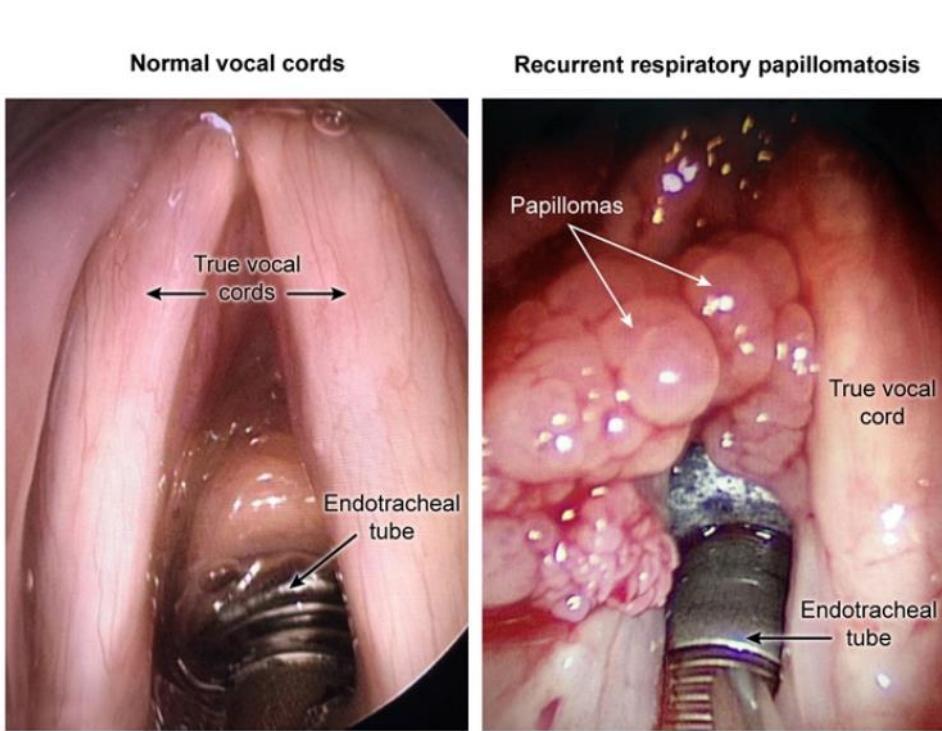
Lựa chọn F. Giang mai bẩm sinh (*Treponema pallidum*) có thể gây gan lách to, sổ mũi (khụt khít), phá hủy xương khớp và ban dát sẩn. Không gặp dị tật tim, và đặc điểm là di chứng muộn của giang mai bẩm sinh không được điều trị.

Tóm tắt: Lây truyền rubella mẹ-con là nguyên nhân gây quái thai hay gặp nhất trong tam cá nguyệt đầu tiên. Tam chứng kinh điển của hội chứng rubella bẩm sinh bao gồm đặc điểm, dị tật tim (eg, còn ống động mạch) và đặc thủy tinh thể.

Câu 214 : Một bé gái 3 tuổi được đánh giá vì khàn giọng tăng dần trong 2 tháng qua. Bệnh nhân không sốt, khó thở hay thay đổi cường độ hoạt động. Bé ăn uống bình thường, tăng cân tốt và dường như không bị đau ở đâu. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám lâm sàng, tai bình thường, không có dịch trong tai giữa. Niêm mạc mũi trong, không chảy mũi, xương xoăn mũi kích thước bình thường. Không có tổn thương niêm mạc miệng. Hạch nhân khẩu cái nhỏ và không tắc nghẽn. Không sờ thấy hạch cổ. Ngoài khàn giọng, khám các dây thần kinh sọ bình thường. Nội soi thanh quản ống mềm cho thấy nhiều tổn thương hình ngón tay ở cả hai dây thanh âm. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhân này là gì ?

- A. Phát triển đường thở bất thường
- B. Phản ứng quá mẫn trung gian IgE
- C. Thiếu chất ức chế C1 di truyền
- D. Lây nhiễm virus từ mẹ sang con
- E. Nhiễm tác nhân vi khuẩn có vaccine ngừa được

Đáp án D



Khàn giọng tiến triển hoặc dai dẳng thường liên quan đến tổn thương dây thanh âm và nên được nội soi thanh quản để kiểm tra. Bệnh nhân này có khàn giọng và nhiều tổn thương hình ngón tay trên dây thanh âm khả năng là u nhú thanh quản (laryngeal papillomas) do nhiễm papilloma đường hô hấp tái phát (RRP – recurrent respiratory papillomatosis). Các tổn thương này có hình ngón tay, mụn cúc hay dạng chùm nho giống với u nhú trên da, có vùng chấm đỏ sẫm tương ứng với phần mạch máu.

Papilloma thanh quản do tác nhân HPV (human papillomavirus) phân nhóm 6 và 11, cũng là các phân nhóm thường gặp nhất gây mụn cúc sinh dục (sùi mào gà - condyloma acuminatum), và do đó khả năng cao nhất mắc phải qua lây truyền dọc trước sinh (bởi vì không thể ngăn ngừa lây nhiễm qua sinh mổ hoặc sinh qua ngả âm đạo).

Mặc dù lành tính, nhưng RRP liên quan đến tăng tỉ lệ bệnh tật đáng kể (eg, vấn đề giọng nói, tắc nghẽn đường thở, can thiệp phẫu thuật nhiều lần). Ngoài ra, biểu hiện lâm sàng đa dạng và không thể dự đoán được sự biến động của độ nặng. Trong một số trường hợp hiếm, nó có thể lan rộng xuống phía dưới dây thanh âm và gây bệnh đường hô hấp dưới. Điều trị y tế (eg, interferon, cidofovir) có hiệu quả hạn chế; do đó, điều trị chính vẫn là phẫu thuật loại bỏ, và bệnh nhân thường cần nhiều thủ thuật. Tỉ lệ mắc mới của RRP ở trẻ em đang giảm, khả năng là do tăng tỉ lệ vaccin HPV ở mẹ.

Lựa chọn A. Bệnh nhân phát triển đường thở bất thường có thể biểu hiện khàn giọng (eg, màng ngăn thanh quản); tuy nhiên, khàn giọng có thể biểu hiện từ lúc sinh hơn là phát triển ở trẻ nhỏ.

Lựa chọn B và C. Phù mạch trung gian IgE (kèm theo ngứa và mề đay) hoặc di truyền (thiếu chất ức chế C1 esterase) và đặc trưng với các đợt phù tái diễn có thể liên quan đến vùng thanh quản và gây khàn giọng (mặc dù tắc nghẽn đường thở là mối bận tâm chủ yếu). Tuy nhiên, nó thường biểu hiện các đợt riêng lẻ (vài giờ đến vài ngày) hơn là khàn giọng tiến triển từ vài tuần đến vài tháng.

Lựa chọn E. Mặc dù tiêm vaccin cho mẹ giúp giảm tỉ lệ mắc papilloma thanh quản ở trẻ, nhưng RRP do tác nhân virus (HPV) chứ không phải là vi khuẩn.

Tóm tắt: *Lây truyền dọc human papillomavirus (HPV) phân nhóm 6 và 11 có thể gây u nhú đường hô hấp tái phát, gây khàn giọng do phát triển tổn thương hình ngón tay trên dây thanh âm.*

Câu 215: Một bé gái 2 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau gối trái và sốt. Đau gối bắt đầu từ 2 tháng trước. Tại thời điểm khởi phát, bệnh nhân và nhiều đứa trẻ khác tại nhà trẻ bị ho và sổ mũi, nhưng chỉ có bé phát triển đau khớp. Cử động hạn chế do đau vào buổi sáng nhưng thường như cải thiện vào buổi chiều. Trong tháng qua, bé có sốt hàng ngày và phát ban đỏ dạng dát ở ngực khung giờ đi ngủ. Nhiệt độ 36.1°C, huyết áp 90/60 mmHg, mạch 114 lần/phút. Khám thực thể ghi nhận gối trái sưng, đỏ, nóng, đau khi cử động chủ động và thụ động vùng hông trái. Bệnh nhân có thể đi lại nhưng hơi khập khiễng. Kết quả xét nghiệm như sau: Hemoglobin 10 g/dL; PLT 520,000/mm³; WBC 21,000/mm³, ESR 100 mm/hr. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Bệnh bạch cầu cấp dòng lympho (ALL)
- B. Sốt thấp cấp
- C. Viêm xương tủy xương
- D. Viêm khớp nhiễm trùng
- E. Systemic juvenile idiopathic arthritis (Viêm khớp tự phát thiếu niên vô căn)
- F. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua

Đáp án E

Chẩn đoán phân biệt sưng khớp không do chấn thương			
	Nhiễm trùng	Viêm/dạng thấp	Khối u
Khởi phát	Cấp	Bán cấp/mạn	Bán cấp/mạn
Thời gian đau	Đau liên tục	Tăng dần vào buổi sáng	Tăng dần vào buổi chiều/tối
Có thể đi lại?	Không	Có	Đa dạng
Nhiều khớp?	Không thường gặp	Thường gặp	Đa dạng
Kết quả xét nghiệm	↑ WBC/PLT ↑ markers viêm	↑ WBC/PLT, ↓ RBCs ↑ markers viêm	↓ WBC/PLT

Bệnh nhân này có viêm khớp mạn tính, sốt hàng ngày, và phát ban, phù hợp với viêm khớp tự phát thiếu niên vô căn (systemic juvenile idiopathic arthritis - JIA). JIA hệ thống là bệnh viêm khớp tự miễn ở trẻ nhỏ. Bệnh lý đặc trưng sốt hàng ngày ≥ 2 tuần, viêm khớp cố định ≥ 6 tuần, và phát ban hồng dạng dát mọc nhiều hơn khi sốt. Các biểu hiện lâm sàng khác có thể bao gồm hạch to, gan lách to. Biểu hiện lâm sàng của JIA hệ thống khác với JIA đa khớp (polyarticular hoặc oligoarticular JIA) là không có cái nào liên quan đến sốt hoặc phát ban.

Kết quả xét nghiệm đặc trưng của systemic JIA bao gồm tăng bạch cầu, tăng tiểu cầu và tăng marker viêm đáng kể (eg, ESR, C-reactive protein) cũng như thiếu máu do viêm mạn tính và/hoặc thiếu sắt. Điều trị bao gồm kháng viêm như thuốc NSAIDs và thuốc sinh học.

Lựa chọn A. Bệnh bạch cầu cấp dòng lympho (ALL) và các bệnh ác tính khác có thể biểu hiện sốt cũng như đau khớp dữ dội và có thể lan. Giảm các dòng tế bào máu (eg, giảm tiểu cầu) tăng nghi ngờ nguyễn nhân ác tính.

Lựa chọn B. Mặc dù sốt thấp cấp có thể gây viêm khớp và phát ban, đau của kiểu viêm khớp này thường thoáng qua và đau di chuyển, trái ngược với đau khớp cố định được tìm thấy trên bệnh nhân JIA. Ngoài ra, bệnh nhân này không có bằng chứng nhiễm *Streptococcus* nhóm A trước đó.

Lựa chọn C và D. Viêm xương tủy xương là nhiễm khuẩn lây truyền qua đường máu vào trong xương, không phải khoang khớp. Viêm khớp nhiễm trùng, nhiễm khuẩn khớp, là tình trạng cấp cứu tại khoa chấn thương chỉnh hình biểu hiện sốt dai dẳng khởi phát cấp tính, không thể đi lại được, sưng và đau khớp tiến triển. Tình trạng sốt từng đợt trên bệnh nhân này, bé có thể đi lại được và thời gian mạn tính, kèm theo không có triệu chứng tiến triển làm cho chẩn đoán nhiễm trùng không phù hợp.

Lựa chọn F. Viêm bao hoạt dịch thoáng qua thường biểu hiện ở trẻ nhỏ với đau cấp và hạn chế vận động khớp háng sau nhiễm virus. Thường không sốt hoặc sốt nhẹ, phát ban là không thường gặp, và markers viêm bình thường hoặc chỉ hơi tăng nhẹ.

Tóm tắt: *Viêm khớp tự phát thiếu niên vô căn (Systemic JIA) đặc trưng với sốt hàng ngày trong ≥ 2 tuần, viêm khớp cố định ≥ 6 tuần, và phát ban dạng dát trầm trọng hơn khi sốt. Xét nghiệm đánh giá thường cho thấy tăng bạch cầu, tăng tiểu cầu, tăng marker viêm và thiếu máu.*

Câu 216: Một bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu đánh giá tình trạng ra dịch âm đạo. Bé ra dịch âm đạo hôi và có vết máu khoảng một tuần qua. Mẹ bé gọi cho bác sĩ gia đình và được nói là đừng cho đứa trẻ tắm bồn; tuy nhiên, triệu chứng không cải thiện. Ngoài ra dịch âm đạo, đứa trẻ bình thường. Bệnh nhân được dạy đi toilet năm 2 tuổi và không bị tiêu tiểu không tự chủ. Bé đến nhà trẻ 1 tháng trước. Mẹ bé nói rằng bé không sốt, đau bụng hay tiểu khó. Thăm khám, môi âm đạo bình thường. Dịch âm đạo có mủ và mùi hôi được ghi nhận. Quan sát khi đứa trẻ ở tư thế gối ngực cho thấy có dị vật màu trắng bên trong lỗ âm đạo. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Rửa bằng nước nóng sau khi bôi thuốc giảm đau tại chỗ
- B. Báo cho trung tâm bảo vệ trẻ em ngay lập tức
- C. Cho chụp CT scan bụng chậu
- D. Thực hiện thăm khám bằng mỏ vịt với gây mê toàn thân
- E. Liệu pháp estrogen tại chỗ

Đáp án A

Dị vật âm đạo	
Biểu hiện lâm sàng	
	<ul style="list-style-type: none">• Trẻ trước tuổi dậy thì• Vết máu âm đạo• Dịch âm đạo có mùi hôi

	<ul style="list-style-type: none"> Không có chấn thương (eg, vết rách) Giấy vệ sinh là dị vật thường gặp nhất
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Rửa bằng nước ấm Nội soi âm đạo dưới gây mê hoặc sử dụng thuốc an thần

Dị vật âm đạo là nguyên nhân thường gặp nhất gây viêm âm đạo âm hộ ở trẻ trước tuổi dậy thì. Dị vật âm đạo thường gặp nhất là giấy vệ sinh, mặc dù các dị vật khác (eg, đồ chơi nhỏ, thun cột tóc) cũng thỉnh thoảng có thể được tìm thấy. Dị vật kích thích trong thời gian lâu dài ở mô âm đạo có thể gây ra dịch âm đạo có mùi hôi, xuất huyết âm đạo từng đợt (eg, vết máu) và triệu chứng tiết niệu (eg, tiểu khó).

Khi nghi ngờ dị vật âm đạo, khám cơ quan sinh dục ngoài được thực hiện ở các bé gái với tư thế gối-ngực hoặc tư thế chân ếch. Trong trường hợp dị vật nhỏ dễ quan sát (eg, giấy vệ sinh), cố gắng loại bỏ (sau khi gây tê tại chỗ ở lỗ âm đạo) có thể được thực hiện với rửa âm đạo bằng nước ấm hoặc sử dụng tăm bông. Các trường hợp mà tuổi bé gái hoặc loại dị vật bị vướng trong đánh giá lâm sàng đòi hỏi bệnh nhân phải được an thần hoặc gây mê toàn thân trong thăm khám (eg, soi âm đạo) và loại bỏ dị vật.

Lựa chọn B. Trung tâm bảo vệ trẻ em nên được báo cáo khi nghi ngờ bạo hành trẻ em. Dị vật âm đạo hoặc trực tràng có thể là biểu hiện ban đầu của bạo hành tình dục; tuy nhiên, sự hiện diện của dị vật khả năng cao là giấy vệ sinh không nghĩ đến bạo hành ngay, đặc biệt là khi bé gái không có triệu chứng (eg, không thay đổi hành vi, triệu chứng tiết niệu, chấn thương âm hộ hoặc trực tràng).

Lựa chọn C. CT scan bụng chậu có thể được dùng để đánh giá khối vùng chậu hoặc u buồng trứng; nó không được chỉ định trong đánh giá dị vật.

Lựa chọn D. Khám bằng mỏ vịt không được thực hiện ở các bé gái trước tuổi dậy thì vì các bệnh nhân này có lỗ âm đạo hẹp và mô màng trinh nhạy cảm (do nồng độ estrogen thấp) có thể gây khó chịu và chấn thương.

Lựa chọn E. Estrogen tại chỗ được dùng trong điều trị sa niệu đạo, nguyên nhân gây xuất huyết âm đạo ở các bé gái trước tuổi dậy thì. Chẩn đoán này không phù hợp vì những bệnh nhân sa niệu đạo có phần nhô ra màu đỏ ở niệu đạo, không phải là dị vật trong âm đạo.

Tóm tắt: Các bé gái trước tuổi dậy thì có dị vật âm đạo biểu hiện ra dịch âm đạo có mùi hôi và vết máu trong dịch âm đạo, thường thứ phát do kẹt giấy vệ sinh. Điều trị ban đầu là gây tê tại chỗ và rửa âm đạo với nước ấm hoặc loại bỏ bằng tăm bông.

Câu 217: Một cậu bé 16 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì 3 tuần khó thở khi gắng sức tiến triển. Bệnh nhân ngừng chơi golf 2 tuần trước sau khi trở nên khó thở trong lúc đang di bộ. Cậu bé cũng cảm thấy mệt mỏi và yếu người hơn bình thường. Bệnh nhân không phát ban, ho, đau ngực, đánh trống ngực, choáng váng hay sốt. Tiền sử bệnh lý ghi nhận bệnh hồng cầu hình liềm; cậu bé có nhiều đợt nhập viện vì cơn đau và có một đợt hội chứng ngực cấp. Lần nhập viện gần đây nhất là 6 tháng trước. Bệnh nhân sử dụng oxycodone liều thông thường vì đau xương man tĩnh. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 120/70 mmHg, mạch 120 lần/phút, nhịp thở 18 lần/phút. Khám thực thể ghi nhận cậu bé vị thành niên có vẻ mệt mỏi nhưng thoải mái, cung mạc xanh xao. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hemoglobin	6.7 g/dL
Hematocrit	20.1%
MCV	110 μm^3
Hồng cầu lười	1%

Cơ chế thích hợp nhất gây ra bất thường trên kết quả xét nghiệm ở bệnh nhân này là gì?

- A. Tác dụng phụ của thuốc
- B. Cơn thiếu máu bất sản (Aplastic crisis)
- C. Thiếu folate
- D. Cơn tan huyết (Hyperhemolytic crisis)
- E. Splenic sequestration (bắt giữ tại lá/lách/giam hăm tại lá/lách)

Đáp án C

Thiếu máu do thiếu folate	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Tán huyết mạn tính (eg, SCD – bệnh hồng cầu hình liềm) • Ăn uống kém • Rối loạn hấp thu (eg, phẫu thuật nối tắt dạ dày) • Thuốc (eg, methotrexate, phenytoin)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Khó thở, mệt mỏi, xanh xao, yếu người
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu máu hồng cầu to • Kém đáp ứng hồng cầu lười (thấp hoặc bình thường) • Neutrophil có nhân tăng phân đoạn • Folate huyết thanh thấp
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Bổ sung acid folic

Bệnh nhân này có khó thở khi gắng sức tiến triển, mệt mỏi, xanh xao và yếu người do thiếu máu nặng. Nguyên nhân thích hợp nhất của thiếu máu hồng cầu to ($\text{MCV} > 100 \mu\text{m}^3$) trên bệnh nhân có bệnh hồng cầu hình liềm (SCD – sickle cell disease) là thiếu folate.

SCD là bệnh lý tán huyết mạn tính với các tế bào hồng cầu thường đắng sắc đắng bào có tăng hồng cầu lười bù trừ. Không bổ sung đủ hoặc không đủ acid folic trong chế độ ăn, tán huyết mạn tính có thể gây thiếu folate, vì tuy xương sử dụng folate nỗ lực để tạo ra các tế bào hồng cầu. Thiếu folate gây thiếu máu hồng cầu to và bạch cầu neutrophil có nhân tăng phân đoạn. Do tạo máu không hiệu quả, hồng cầu lười không thể tăng bù trừ và trị số hồng cầu lười thấp. Mặc dù hồng cầu lười trên bệnh nhân này gần như bình thường (0.5%-1.5%), nhưng nó thấp hơn kỳ vọng trên bệnh nhân SCD.

Acid folic qua chế độ ăn hoặc bổ sung được khuyến cáo trong điều trị thiếu folate.

Lựa chọn A. Mặc dù nhiều thuốc (eg, methotrexate, hydroxyurea) có thể gây hồng cầu to, nhưng bệnh nhân này chỉ uống oxycodone.

Lựa chọn B. Ở những bệnh nhân SCD, cơn thiếu máu bất sản (aplastic crisis) thường xuất hiện do nhiễm parvovirus B19. Tạo máu tạm dừng, gây thiếu máu cấp tính (<2 tuần), hồng

cầu bình thường với giảm hồng cầu lười. Hồng cầu to và bệnh kéo dài 3 tuần trên bệnh nhân này làm cho chẩn đoán thiếu folate phù hợp hơn.

Lựa chọn D. Hyperhemolytic crisis trên SCD là thiếu máu tán huyết hồng cầu bình thường cấp tính nghiêm trọng với tăng hồng cầu lười. Ngược lại, bệnh nhân này có thiếu máu hồng cầu to và không có tăng hồng cầu lười.

Lựa chọn E. Splenic sequestration (do tắc mạch ở lách và hồng cầu bị bắt giữ) biểu hiện trên những bệnh nhân SCD có lách lớn nhanh, thiếu máu đột ngột và tăng hồng cầu lười. Splenic sequestration thường xuất hiện ở trẻ nhỏ trước khi lách tự nhồi máu.

Tóm tắt: *Bệnh hồng cầu hình liềm bình thường gây thiếu máu tán huyết hồng cầu bình thường với tăng hồng cầu lười bù trừ. Tán huyết mạn tính không cung cấp đủ acid folic làm tăng nguy cơ thiếu folate, thiếu máu hồng cầu to và chỉ số hồng cầu lười thấp không phù hợp.*

Câu 218: Một đứa trẻ 9 tháng tuổi được đưa đến phòng khám đánh giá trẻ khỏe mạnh. Bệnh nhi có nhiều đợt viêm tai giữa kể từ lúc sinh, nhưng không có đợt nào bệnh nặng hay nhập viện. Bé trước đó vui vẻ và giao tiếp xã hội với những người xung quanh nhưng hiện tại khóc khi mẹ bé không ở trong phòng và khóc thét khi đến nhà trẻ. Đánh giá phát triển, đứa trẻ có thể tự chổng tay để đứng dậy thoáng qua. Bé có thể cầm muỗng bằng ba ngón tay và ném đồ vật. Bệnh nhi không đáp ứng khi gọi, không bập bẹ hay sử dụng từ ngữ. Khi bác sĩ giấu đồ chơi vào tay mình, đứa trẻ gỡ bàn tay để nhìn vào đồ chơi. Bé vẫy tay chào khi bác sĩ vẫy tay trước. **Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?**

- A. Đánh giá thính giác
- B. Đánh giá vật lý trị liệu
- C. Đánh giá tâm thần
- D. Trấn an là đứa trẻ phát triển bình thường
- E. Giới thiệu dịch vụ xã hội

Đáp án A

Đánh giá chậm phát triển bao gồm vận động, nhận thức, xã hội/cảm xúc và các mốc ngôn ngữ. Đứa trẻ này phát triển vận động tinh và vận động thô phù hợp theo tuổi (đứng không cần vịn trong thời gian ngắn, ném đồ vật, và cầm muỗng). Liệu pháp vật lý trị liệu không được chỉ định (Lựa chọn B). Đánh giá nhận thức, đứa trẻ phát triển đạt mốc từ 6-12 tháng tuổi và nhận ra người thân hoặc đồ vật không hiện diện. Điều này thể hiện khi bé gái có khả năng tìm kiếm đồ chơi bị giấu trong bàn tay cũng như lo âu phân ly, thường biểu hiện ở trẻ 9-18 tháng tuổi khi mẹ bé rời khỏi phòng hoặc khi đi ngủ. Bác sĩ nên trấn an người mẹ rằng lo âu phân ly là bình thường ở trẻ 9 tháng tuổi và nó cải thiện dần theo thời gian.

Điều đáng lo ngại ở đứa trẻ này là chậm phát triển ngôn ngữ (chậm nói). Ở trẻ 9 tháng tuổi, bé có thể bập bẹ; sử dụng các từ đơn giản như "baba", "mama"; và phản ứng lại khi được gọi tên. Biểu hiện của trẻ kết hợp với tiền sử nhiễm trùng tai giữa tái phát nhiều lần phù hợp với sự lo ngại vấn đề ở tai và cần đánh giá thính lực.

Lựa chọn C. Lo âu phân ly bình thường ở trẻ nhỏ nên được phân biệt với rối loạn lo âu phân ly. Về sau, đứa trẻ sợ hãi một cách vô lý khi xa cách người thân và có thể biểu hiện các triệu

chứng nghiêm trọng hơn, chẳng hạn như cơn hoảng loạn và nôn ói. Đứa trẻ với các triệu chứng này nên được đánh giá tâm thần.

Lựa chọn D. Người mẹ có thể được trấn an là sự phát triển vận động và xã hội của đứa trẻ này bình thường, nhưng phát triển ngôn ngữ cần được đánh giá kĩ hơn.

Lựa chọn E. Tương tác của đứa trẻ này với bác sĩ, không có mối bận tâm trên tiền sử và thăm khám lâm sàng ngoài chậm nói. Tham vấn dịch vụ xã hội là không cần thiết.

Tóm tắt: *Đứa trẻ 9 tháng tuổi có thể nắm đồ vật, chống tay, bập bê, nói một vài từ và có phản ứng với tên gọi của mình. Lo âu phân ly là phát triển bình thường ở trẻ 9-18 tháng tuổi. Chậm phát triển ngôn ngữ nên được đánh giá thính lực.*

Câu 219: Bé trai 5 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì liệt nửa người phải. Bố mẹ nói rằng em gặp khó khăn khi cử động tay và chân phải tăng dần trong 3 giờ qua. Sáng nay, khoảng 10 tiếng trước, em vấp phải đồ chơi khi đang đánh răng và bị ngã về phía trước khi bàn chải còn trong miệng. Em khóc nhưng bố mẹ không thấy có chảy máu từ miệng. Em có nói rằng "Con đau họng" nhưng vẫn có thể ăn trưa. Bệnh nhi có tiền sử rối loạn tăng động giảm chú ý đang điều trị methylphenidate. Mẹ em có tiền sử migraine, người ông bị đột quỵ năm 62 tuổi. Khám thần kinh ghi nhận yếu nửa người trái, mất cảm giác nửa người trái và rối loạn ngôn ngữ vận động nhẹ (mild motor aphasia). Nguyên nhân nào sau đây phù hợp với tình trạng của bệnh nhân trên?

- S. Thiếu hụt antithrombin III
- T. Dị dạng động tĩnh mạch
- U. Bóc tách động mạch cảnh
- V. Bệnh tim bẩm sinh
- W. Co giật cục bộ
- X. Migraine liệt nửa người (hemiplegic migraine)
- Y. Homocystin niệu
- Z. Áp xe thành sau họng

Đáp án: C

Tổn thương động mạch cảnh do chấn thương	
Cơ chế	<ul style="list-style-type: none">• Chấn thương xuyên thấu• Ngã khi ngậm đồ vật trong miệng (eg, bàn chải đánh răng, bút chì)• Vận động cổ (eg, yoga, thể thao)
Biểu hiện	<ul style="list-style-type: none">• Liệt nửa người khởi phát tăng dần• Thất ngôn• Đau cổ• Đau đầu "sét đánh"
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• CTA hoặc MRA

Triệu chứng yếu nửa người và thất ngôn sau tổn thương thành sau họng của bệnh nhi này gợi ý nhiều đến tổn thương **động mạch cảnh trong** đoạn cổ - có vị trí ngay sau bên trụ amiidan. **Bóc tách động mạch cảnh** là biến chứng hiếm gặp nhưng có thể nghiêm trọng sau chấn thương xuyên thấu, tuy nhiên lại biểu hiện như một chấn thương nhẹ vùng hầu miệng (eg, ngã khi ngậm đồ vật trong miệng) hoặc các động tác/kéo căng cổ (eg, yoga, thể thao).

Tổn thương nội mạc động mạch cảnh trong có thể dẫn đến bóc tách hoặc hình thành huyết khối, xảy ra sau vài giờ đến vài ngày và có thể ảnh hưởng lên đến động mạch não giữa và động mạch não trước. Bệnh nhân có thể khởi phát đau cổ, đau đầu "sét đánh" và các triệu chứng của nhồi máu não (eg, **yếu nửa người, yếu liệt mặt, thất ngôn**). Chẩn đoán xác định bóc tách động mạch cảnh bằng chụp cắt lớp vi tính mạch máu hoặc chụp cộng hưởng từ mạch máu.

(Lựa chọn A và D) Huyết khối mạch máu não có thể có biểu hiện liệt nửa người, yếu liệt mặt và thất ngôn. Thiếu hụt antithrombin III là một tình trạng tăng đông làm tăng nguy cơ huyết khối thuyên tắc tĩnh mạch tự phát, thường gặp ở tĩnh mạch đùi và tĩnh mạch mạc treo; huyết khối mạch máu não ít phổ biến. Một số dị tật tim nhất định (eg, thông liên nhĩ) có thể làm khói huyết tắc tĩnh mạch di chuyển lên tuần hoàn động mạch não qua shunt phải-trái gây đột quy ("tắc mạch nghịch thường - paradoxical emboli"). Tuy nhiên bệnh sử chấn thương trên trẻ em trước đó khoẻ mạnh như bệnh nhi này ít gợi ý chẩn đoán.

(Lựa chọn B) Dị dạng động tĩnh mạch não là nguyên nhân gây xuất huyết nội sọ hiếm gặp nhưng đe doạ tính mạng. Võ dị dạng động tĩnh mạch thường tự phát, không liên quan đến chấn thương trước đó. Bệnh nhân thường biểu hiện đau đầu cấp tính, nôn và thay đổi tri giác.

(Lựa chọn E) Liệt Todd là tình trạng liệt nửa người thoáng qua sau một cơn co giật. Bệnh nhi không có bằng chứng của cơn co giật hay mất ý thức nên ít nghĩ chẩn đoán này.

(Lựa chọn F) Liệt nửa người Migraine thường gặp nhất ở thanh thiếu niên với biểu hiện đau đầu, tiền triệu thị giác và liệt nửa người tự hồi phục, bệnh nhi này không có biểu hiện nào như trên.

(Lựa chọn G) Homocystin niệu có biểu hiện lạc vị thuỷ tinh thể, khuyết tật trí tuệ, kiêu hình dạng marfan và tăng nguy cơ hình thành huyết khối động tĩnh mạch. Chẩn đoán này ít nghĩ trên một trẻ khoẻ mạnh khởi phát triệu chứng trong thời gian ngắn sau chấn thương thành sau họng.

(Lựa chọn H) Chấn thương xuyên thấu vùng hầu miệng có thể tăng nguy cơ áp xe thành sau họng. Các triệu chứng gồm sốt và đau cổ dữ dội, ít gặp liệt nửa người và thường xảy ra sau vài ngày kể từ khi chấn thương.

Tóm tắt: *Tổn thương thành sau họng có thể dẫn đến bóc tách động mạch cảnh trong hoặc hình thành huyết khối, biểu hiện liệt nửa người, yếu liệt mặt và thất ngôn.*

Câu 220: **Bệnh nhân nữ 18 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau bụng dữ dội. Tiền sử gồm hen, viêm da cơ địa và nhiều đợt viêm phổi. Nhiệt độ 37.2 độ C (99 độ F), huyết áp 90/60 mm Hg, mạch 128/phút. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhân xanh xao, bụng đau và co cứng. Kết quả xét nghiệm cho thấy nồng độ hemoglobin 6.9 mg/dL và số lượng tiểu cầu 378,000/mm³. Phẫu thuật mở bụng cấp cứu cho thấy thai ngoài tử cung vỡ. Bệnh nhân được truyền hồng cầu khối nhóm máu O Rh âm. Trong quá trình truyền máu, bệnh nhân nổi ban toàn thân và huyết áp tụt còn 70/40 mm Hg. Bệnh nhân được ngưng truyền và tiêm epinephrine trong cơ. Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất trên bệnh nhân này?**

- P. Nhiễm vi khuẩn do truyền máu
- Q. Bất đồng nhóm máu

- R. Xơ nang (cystic fibrosis)
- S. Hội chứng tăng IgM (hyper-IgM syndrome)
- T. Thiếu hụt IgA chọn lọc (selective IgA deficiency)
- U. Hội chứng Wiskott-Aldrich
- V. Không gammaglobulin máu liên kết nhiễm sắc thể X (X-linked agammaglobulinemia)

Đáp án: E

Thiếu hụt IgA chọn lọc	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> • Là tình trạng thiếu hụt miễn dịch nguyên phát phổ biến nhất
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thường không có triệu chứng • Nhiễm trùng tiêu hoá và xoang-phổi tái đi tái lại • Đồng mắc với các bệnh tự miễn (eg, bệnh celiac) và bệnh cơ địa (eg, hen, viêm da cơ địa) • Phản vệ khi truyền máu
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Giảm hoặc không có IgA • Số lượng IgG, IgM và tế bào B bình thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ • Vòng đeo tay cảnh báo y tế phản ứng truyền máu (đối với tình trạng thiếu hụt IgA trầm trọng)

Bệnh nhân này có tiền sử viêm phổi tái đi tái lại, bệnh cơ địa (eg, hen, viêm da cơ địa) và bệnh sử phản ứng phản vệ khi truyền máu. Các biểu hiện này gợi ý nhiều đến **thiếu hụt IgA chọn lọc**, là tình trạng thiếu hụt miễn dịch nguyên phát thường gặp nhất. Lượng IgA huyết thanh thấp hoặc không thể đo được do tế bào B không biệt hoá thành tương bào tiết IgA; lượng IgG và IgM huyết thanh bình thường. Mặc dù đa số bệnh nhân thiếu hụt IgA không có triệu chứng, một số người bị **nhiễm trùng xoang-phổi** (eg, viêm xoang, viêm phổi) và **tiêu hoá** (eg, *Giardia*) tái đi tái lại do IgA không được tiết ra để thực hiện vai trò hàng rào niêm mạc. Bệnh nhân cũng thường đồng mắc các bệnh cơ địa và bệnh tự miễn (eg, lupus ban đỏ hệ thống, bệnh celiac).

Bệnh nhân thiếu hụt IgA nghiêm trọng có thể hình thành kháng thể IgE kháng trực tiếp IgA (kháng thể kháng IgA). Khi được truyền **sản phẩm máu** (eg, hồng cầu, tiểu cầu, huyết tương tươi đông lạnh) có chứa một lượng nhỏ IgA, những bệnh nhân này có thể khởi phát **phản vệ** đe doạ tính mạng. Vì vậy, bệnh nhân thiếu hụt IgA nghiêm trọng nên đeo vòng tay cảnh báo y tế và nhận các sản phẩm máu đã được rửa sạch lượng huyết tương sót lại hoặc nhận máu từ người cho cũng thiếu hụt IgA.

(Lựa chọn A) Nhiễm khuẩn là tình trạng vi khuẩn thâm nhập vào các thành phần trong quá trình xử lý sản phẩm máu. Khi các vi khuẩn này vào máu người nhận qua truyền máu có thể dẫn đến sốc nhiễm khuẩn (sốt, lạnh run, tụt huyết áp) nhưng không gây phản vệ.

(Lựa chọn B) Bất đồng nhóm máu (eg, ABO, Rh, các kháng nguyên phụ), dẫn đến phản ứng tán huyết cấp tính, tuy nhiên ít gặp khi nhận máu O-âm. Các biểu hiện thường gặp là sốt, đau hông lưng và tiểu máu, ít gặp phản vệ.

(Lựa chọn C) Xơ nang đặc trưng bởi bất thường kênh vận chuyển natri và clo dẫn đến suy giảm chức năng tuy và bệnh hô hấp nghiêm trọng mạn tính. Sản xuất kháng thể bất thường và phản ứng truyền máu không gặp trong xơ nang.

(Lựa chọn D và G) Bệnh nhân hội chứng tăng IgM (tăng IgM; giảm IgA, IgG) và không gammaglobulin máu liên kết nhiễm sắc thể X (Bruton) (giảm IgA, IgG, IgM) cũng có thể biểu hiện nhiễm trùng xoang-phổi thời thơ ấu. Tuy nhiên, không sản xuất kháng thể IgA vì vậy không có phản vệ khi truyền máu.

(Lựa chọn F) Hội chứng Wiskott-Aldrich thường gặp trong thời kỳ nhũ nhi với biểu hiện nhiễm trùng xoang-phổi tái đi tái lại, viêm da cơ địa và giảm tiểu cầu huyết khối. Hội chứng này không liên quan đến phản vệ khi truyền máu. Hơn nữa, lượng tiểu cầu của bệnh nhân này trong giới hạn bình thường.

Tóm tắt: Thiếu hụt IgA chọn lọc là tình trạng thiếu hụt miễn dịch nguyên phát phổ biến nhất, có thể biểu hiện nhiễm trùng xoang-phổi và tiêu hoá tái đi tái lại cũng như bệnh tự miễn và bệnh cơ địa. Trong những trường hợp thiếu hụt IgA trầm trọng, sự sản xuất kháng thể IgA có thể dẫn đến phản vệ trong quá trình truyền máu.

Câu 221: Bé gái 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì khói sưng vùng cổ. Mẹ em sờ thấy một vài u cục trên cổ 2 ngày trước lúc đang chải tóc cho em. Kích thước các u cục này không thay đổi. Bệnh nhi gần đây không sốt, ho, sổ mũi hay đau họng. Em đang học mầm non. Gia đình không đi du lịch ngoài nước Mỹ. Nhiệt độ 36.6 độ C (97.9 độ F), huyết áp 94/66 mm Hg, mạch 78/phút, nhịp thở 14/phút. Khám lâm sàng ghi nhận nhiều hạch không đau, mềm, di động, kích thước dưới 1 cm ở vùng cổ trước hai bên. Miệng họng sạch, khám tim phổi bình thường. Không gan lách to. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- L. Công thức máu
- M. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm
- N. Xét nghiệm Monospot
- O. Chỉ theo dõi
- P. Xét nghiệm nhanh kháng nguyên streptococcus

Đáp án: D

Đặc điểm hạch lympho		
	Không đáng lo ngại	Đáng lo ngại
Sờ	<ul style="list-style-type: none"> • Mềm • Di động • <2 cm (bình thường: <1 cm) 	<ul style="list-style-type: none"> • Chắc hoặc cứng • Không di động • >2 cm
Vị trí	<ul style="list-style-type: none"> • Khu trú* 	<ul style="list-style-type: none"> • Toàn thân hoặc thượng đòn
Triệu chứng toàn thân**	<ul style="list-style-type: none"> • Không có 	<ul style="list-style-type: none"> • Có

*Ngoại trừ: hạch thượng đòn

**Ví dụ như sốt và sụt cân

Sờ thấy hạch ngoại vi là phổ biến ở trẻ em và người trẻ. Các đặc điểm **không đáng lo ngại** gồm hạch kích thước nhỏ (đường kính <2 cm), **mềm** và **di động**, khu trú tại một vị trí.

Mặt khác, bất kỳ đặc điểm bất thường nào của hạch lympho liên quan đến kích thước, số lượng, vị trí, tiến triển, đều là biểu hiện nổi hạch bệnh lý (lymphadenopathy). Hạch lympho

ác tính thường có mật độ chắc, không di động và kích thước lớn (đường kính >2 cm). Các triệu chứng toàn thân (eg, sốt, đổ mồ hôi đêm, sút cân không rõ nguyên nhân) cũng thường gặp. Nổi hạch bệnh lý toàn thân cũng là một tình trạng đáng lo ngại gợi ý bệnh ác tính hoặc nhiễm trùng (eg, cytomegalovirus). Nổi hạch khu trú thường là lành tính, tuy nhiên sờ thấy hạch thượng đòn nên nghi ngờ đến nguyên nhân bệnh lý cho đến khi có bằng chứng ngược lại vì các hạch này thường gặp trong ung thư tiêu hoá, niệu-đục và phổi.

Bệnh nhi này có hạch cổ nổi với các đặc điểm **bình thường** (ie, mềm, di động, <1 cm) và không có biểu hiện toàn thân, xử trí gồm trấn an và theo dõi. Đa số hạch dạng này là lành tính và tự thoái lui trong vài tuần.

(Lựa chọn A) Bệnh nhi này có biểu hiện nổi hạch lành tính (ie, không phải bệnh hạch bạch huyết) nên không cần đánh giá thêm xét nghiệm. Nếu bệnh nhi xuất hiện các đặc điểm bất thường (eg, hạch chắc, kém di động, kích thước lớn), xử trí sẽ gồm công thức máu nhằm mục đích khảo sát bệnh ác tính hoặc nhiễm trùng khó phát hiện.

(Lựa chọn B) Điều trị kháng sinh được dùng cho viêm hạch lympho, đặc trưng bởi hạch sưng, nóng, đỏ, đau. Bệnh nhi này không có triệu chứng nhiễm trùng nên không cần kháng sinh.

(Lựa chọn C) Triệu chứng điển hình của tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (infectious mononucleosis) gồm sốt, viêm họng và nổi hạch bệnh lý vùng cổ sau. Chẩn đoán chủ yếu dựa trên biểu hiện lâm sàng và/hoặc xét nghiệm Monospot dương tính với vi-rút Epstein-Barr. Tuy nhiên, bệnh nhi này không có triệu chứng nêu trên nên xét nghiệm là không cần thiết.

(Lựa chọn E) Viêm họng do liên cầu khuẩn nhóm A có thể biểu hiện nổi hạch bệnh lý vùng cổ trước cũng như các triệu chứng điển hình gồm sốt, đau họng, đau bụng, đau đầu. Khác với nổi hạch trên bệnh nhi này, hạch trong viêm họng do liên cầu khuẩn nhóm A thường lớn và đau. Ngoài ra, bệnh nhi không có triệu chứng nhiễm trùng nên xét nghiệm là không cần thiết.

Tóm tắt: *Nổi hạch cổ là thường gặp ở trẻ em và người trẻ. Nếu không có các đặc điểm đáng lo ngại (eg, hạch kích thước >2 cm, mật độ chắc; triệu chứng toàn thân), bệnh nhân có thể được theo dõi và hạch sẽ tự thoái lui.*

Câu 222: Một bé trai 18 tháng được mẹ đưa tới khám sức khỏe định kì. Bệnh nhân được sinh đủ tháng, thai kì không xảy ra biến chứng nào. Sự phát triển chiều cao và cân nặng của trẻ liên tục ở mức bách phân vị thứ 80. Mẹ bé nói, "Cháu khỏe mạnh và dường như có thể tự chơi một mình, nhưng tôi khá lo vì cháu không nói chuyện." Bà nói rằng cậu bé có thể tạo một số âm thanh khó hiểu, chỉ biết 1 từ "không", và chưa thể nói "mama", "dada" hay "bye-bye". Trẻ đã có thể đi lại và bắt đầu chạy. Cậu bé có thể viết nguệch ngoạc và có thể cầm thìa tự xúc ăn khi được hỗ trợ. Thăm khám thấy trẻ không giao tiếp bằng mắt, không đáp ứng khi được gọi tên hay nhìn theo hướng chỉ của bác sĩ về phía đồ chơi. Thăm dò chức năng nghe bình thường. Lựa chọn nào dưới đây có khả năng giải thích cho hành vi của bệnh nhân nhất?

- A. Rối loạn phổ tự kỷ
- B. Rối loạn lưu loát thời thơ ấu
- C. Thiếu năng trí tuệ
- D. Rối loạn ngôn ngữ
- E. Câm chọn lọc
- F. Rối loạn âm thanh lời nói

Đáp án: A

Rối loạn phổ tự kỉ	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Giảm giao tiếp & tương tác xã hội khởi phát trong giai đoạn phát triển sớm<ul style="list-style-type: none">◦ Biểu lộ cảm xúc hoặc sở thích◦ Giao tiếp không lời◦ Phát triển & thấu hiểu các mối quan hệ• Hành vi rập khuôn, lặp đi lặp lại<ul style="list-style-type: none">◦ Cử động hoặc lời nói lặp lại◦ Rập khuôn trong thói quen hàng ngày◦ Sở thích cực đoan◦ Phản ứng thái quá với những kích thích giác quan• Có thể xảy ra đi kèm hoặc không đi kèm với thiểu năng trí tuệ & suy giảm ngôn ngữ
Nguyên tắc tiếp cận & chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Chẩn đoán & can thiệp sớm• Điều trị toàn diện, đa phương thức (trị liệu ngôn ngữ, hành vi, các dịch vụ giáo dục)• Được trị liệu bổ sung cho các bệnh tâm thần kèm theo

Chậm phát triển ngôn ngữ, không đáp ứng khi được gọi tên, suy giảm giao tiếp và tương tác xã hội ở trẻ này là liên quan đến rối loạn phổ tự kỉ (ASD). Ở tháng tuổi 18, trẻ nên có vốn từ xấp xỉ 10-25 từ, phản ứng với tên khi được gọi, giao tiếp bằng mắt và chú tâm khi chơi cùng người khác. Một đặc điểm quan trọng của ASD ở trẻ trong độ tuổi này là mất kĩ năng chú ý hai chiều (joint attention) (ie, tự cố gắng chia sẻ hứng thú với người khác bằng cách nhìn vào mắt và chỉ vào đồ vật). Các triệu chứng thực thể của tự kỉ bao gồm rập khuôn trong thói quen hàng ngày, sở thích cố định (eg, chỉ thích chơi với 1 thứ, không có hứng thú với những thứ khác hay khám phá thế giới) và các hành vi rập khuôn (eg, lúc lắc người, vẩy tay).

Bất thường chức năng ngôn ngữ ở ASD thường biến thiên và có thể dao động từ bất thường kín đáo như tiếng rít (pitch), sử dụng từ không phù hợp tới mất khả năng nói chuyện. Chậm phát triển ngôn ngữ không được bù trừ qua giao tiếp không lời là đặc trưng của ASD. Quản lý ASD thường bao gồm trị liệu ngôn ngữ, hành vi, can thiệp giáo dục và trị liệu nghề nghiệp.

Lựa chọn B, D và F. Rối loạn lưu loát thời thơ ấu (nói lắp) và rối loạn âm thanh lời nói (rối loạn kết âm) là các bất thường mất khả năng nói trôi chảy và khả năng tạo âm. Rối loạn ngôn ngữ đặc trưng bởi khó khăn dai dẳng trong việc hiểu và tạo ngôn ngữ nói và viết. Những rối loạn này không giải thích được triệu chứng suy giảm ngôn ngữ không lời và giảm giao tiếp xã hội ở bệnh nhân này.

Lựa chọn C. Mặc dù thường khó phân biệt giữa thiểu năng trí tuệ đơn độc và ASD ở trẻ nhỏ, không nói chuyện, thiếu đáp ứng và tương tác xã hội ở bệnh nhân này gợi ý nhiều hơn tới ASD. Bệnh nhân với thiểu năng trí tuệ đơn độc thường thể hiện đáp ứng xã hội phù hợp với tuổi.

Lựa chọn E. Bệnh nhân cảm chọn lọc vẫn còn kĩ năng giao tiếp qua lời nói và giao tiếp không lời nhưng không nói chuyện trong những bối cảnh đặc biệt, thường là khi đi học.

Tóm tắt: Giảm phát triển chú ý hai chiều là một biểu hiện chính của rối loạn phổ tự kỷ ở trẻ nhỏ. Những đặc điểm có khả năng khác bao gồm thích chơi một mình, không giao tiếp bằng mắt và đáp ứng kém khi được gọi tên.

Câu 223: Một bé trai 8 tuổi được đưa tới phòng khám vì đau gót chân. Bệnh nhân có đau mặt sau gót chân tăng dần trong suốt 2 tháng của mùa bóng rổ vừa qua. Cậu bé có thể chịu được cơn đau cho tới 3 ngày gần đây trong mùa giải, do việc chơi bóng làm trầm trọng thêm cơn đau. Cậu bé không đau ở khớp nào khác và không có chấn thương đặc biệt nào. Không có tiền căn bệnh lý và đang không sử dụng thuốc. Nhiệt độ 36.7°C (98.6°F). Cậu bé có chiều cao ở mức bách phân vị 98 và cân nặng ở mức bách phân vị thứ 55. Bệnh nhân có dáng đi bình thường, nhưng không thể đứng trực tiếp trên gót mà không thấy đau. Gót chân hai bên sưng nhẹ, sờ nền gót hai bên thấy đau. Gấp mu bàn chân tại mắt cá thấy đau. Gân Achilles không đau. Nguyên nhân nào dưới đây có khả năng gây đau gót chân ở bệnh nhân này nhất?

- A. Bệnh lý gân Achilles
- B. Viêm đầu xương gót
- C. Viêm khớp tự phát thiếu niên
- D. Viêm cân gan bàn chân
- G. Hội chứng ống cổ chân

Đáp án: B

Viêm đầu xương gót (Bệnh Sever)	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Các môn thể thao có chạy, nhảy• Lớn vọt• Dùng giày định hình thể thao không có đệm gót
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau gót (50% đau hai bên)• Đau khi sờ hoặc đè nén gót chân• Giảm độ mềm dẻo cơ bụng chân/cơ dép
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• NSAIDs, chườm đá• Hạn chế hoạt động

Đau gót chân ở một trẻ ưa hoạt động thường gặp nhất là viêm đầu xương gót (Bệnh Sever), một tổn thương quá tải (overuse injury) gây ra bởi các vi chấn thương lặp lại tác động lên đầu xương gót (đĩa tăng trưởng gót chân). Tình trạng này thường thấy ở trẻ vận động viên từ 8-12 tuổi, chơi các môn thể thao có chạy hoặc nhảy (eg, bóng rổ) vì đầu xương gót nhạy cảm nhất với stress trong giai đoạn phát triển nhanh. Triệu chứng thường là đau gót chân hai bên kéo dài, tăng lên khi hoạt động; nhất là khi mang giày dép không đệm gót (eg, dép xỏ ngón, giày định hình).

Triệu chứng có giá trị chẩn đoán bao gồm nắm gót chân thấy đau (thử nghiệm đè ép gót) hoặc sờ nền gót phần đầu xương. Sưng nhẹ gót chân có thể xảy ra khi phản ứng viêm nặng. Ngoài

ra, có thể hạn chế gấp mu chân do có căng gân gót đi kèm và giảm độ mềm dẻo cơ bụng chân/cơ dép.

Điều trị thường là điều trị hỗ trợ với giãn cơ, chườm đá, NSAIDs và miếng đệm lót gót chân. Triệu chứng thường cải thiện trong vòng một vài tháng.

Lựa chọn A. Đau đi kèm bệnh lý gân gót thường tăng lên khi chạy, nhảy. Tuy nhiên, thường đau trên gân gót (phía sau mắt cá), không phải đau gót.

Lựa chọn C. Viêm khớp tự phát thiếu niên thể viêm điểm bám gân có thể biểu hiện sưng đau tại điểm bám gân gót vào xương gót. Tuy nhiên, viêm khớp (ie, đau, sưng, cứng khớp) ở những khớp lớn của chi dưới cũng được mong đợi nhưng không thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn D. Viêm cân gan bàn chân biểu hiện đau mặt gan bàn chân và thường gấp 1 bên hơn là cả 2 bên. Đau nhất khi mới ngủ dậy và giảm dần sau khi đi lại trong ngày.

Lựa chọn E. Hội chứng ống cổ chân (do sức ép vào thần kinh chày dưới) đặc trưng bởi đau, tê, và ngứa dọc lòng bàn chân và có thể lan tới mắt cá. Ngược lại, bệnh nhân này có đau gót chân khu trú và không có bệnh thần kinh.

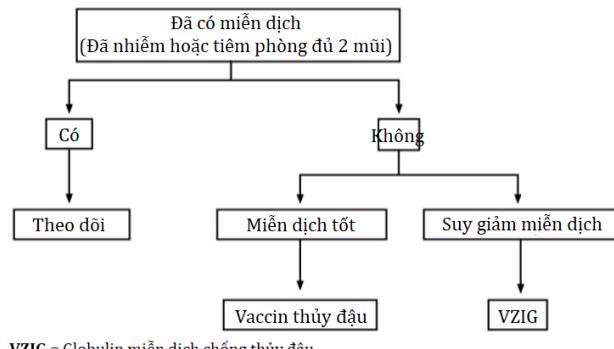
Tóm tắt: *Viêm đầu xương gót là một nguyên nhân phổ biến gây đau gót chân ở trẻ chơi thể thao có chạy hoặc nhảy. Đau ở nền gót và đau khi đè ép xương gót là các triệu chứng có giá trị chẩn đoán. Điều trị là điều trị hỗ trợ.*

Câu 224: Một bé trai 5 tuổi được đưa tới phòng khám sau khi tiếp xúc với một trẻ có phát ban. Ba ngày trước, bệnh nhân chơi cả ngày với một người bạn có sốt nhẹ và mệt mỏi. Trẻ này và một trẻ nữa trong cùng khu vực sau đó được chẩn đoán là thủy đậu. Bệnh nhân hiện không có triệu chứng gì và không có tiền căn bệnh lý. Cậu bé được tiêm phòng đầy đủ theo lịch trước 1 tuổi nhưng từ sau 1 tuổi thì không tiêm phòng thêm. Bé sống cùng bố mẹ và một em trai 1 tuổi. Mẹ bé hiện tại đang mang thai và đã có miễn dịch chống lại virus varicella zoster. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám da, tai và niêm mạc thấy bình thường, các cơ quan còn lại không có bất thường. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này?

- A. Dùng acyclovir
- B. Tiêm globulin miễn dịch thủy đậu
- C. Tiêm vaccin thủy đậu
- D. Tiêm cả vaccin và globulin miễn dịch chống thủy đậu
- E. Trần an

Đáp án: C

Dự phòng thủy đậu sau phơi nhiễm



Trẻ này đã phơi nhiễm với virus varicella-zoster (VZV), lan truyền qua không khí và thường siêu lây nhiễm. Tỷ lệ mắc thủy đậu sau phơi nhiễm ở những cá thể còn nhạy cảm với bệnh lên tới 90%. Thủy đậu thường nhẹ và tự giới hạn, nhưng biến chứng nghiêm trọng bao gồm viêm phổi, bệnh hệ thần kinh trung ương (eg, thất điều tiểu não), và nhiễm trùng da nghiêm trọng. Những biến chứng này thường thấy hơn ở người lớn và trẻ vị thành niên, đặc biệt là người suy giảm miễn dịch hoặc phụ nữ mang thai.

Miễn dịch với bệnh thủy đậu có được khi đã bị nhiễm hoặc tiêm đủ 2 mũi vaccine VZV (lúc 1 và 4 tuổi). Dự phòng sau phơi nhiễm bằng vaccine VZV được chỉ định cho trẻ > 1 tuổi chưa được tiêm chủng hoàn toàn đã phơi nhiễm trong vòng 5 ngày trước. Với những cá thể nhạy cảm không thể tiêm vaccine sống (eg, bệnh nhân suy giảm miễn dịch hoặc đang mang thai), dự phòng sau phơi nhiễm bằng globulin miễn dịch chống thủy đậu. Trẻ nhũ nhi (< 1 tuổi) ngoài giai đoạn sơ sinh không đủ điều kiện tiêm vaccine VZV và không cần globulin miễn dịch vì chúng có nguy cơ thấp hơn trẻ sơ sinh hoặc trẻ lớn hơn.

Lựa chọn A. Acyclovir không được khuyến cáo thường xuyên cho dự phòng sau phơi nhiễm, bất kể tình trạng miễn dịch. Tuy nhiên, nó có thể dùng để điều trị nhiễm varicella hoạt động.

Lựa chọn B và D. Vì vaccine thủy đậu được chế tạo từ virus sống, chống chỉ định tiêm ở phụ nữ có thai, người suy giảm miễn dịch và trẻ sơ sinh. Dự phòng sau phơi nhiễm có tác dụng nếu sử dụng globulin miễn dịch chống thủy đậu càng sớm càng tốt (trong vòng 10 ngày) sau phơi nhiễm. Globulin miễn dịch chống thủy đậu không tiêm cùng lúc với vaccine và không được chỉ định cho đứa trẻ tiền sử khỏe mạnh này.

Lựa chọn E. Tr้าน an đơn thuần không đi kèm tiêm vaccine là không phù hợp vì vaccine thủy đậu có thể ngăn ngừa được các nhiễm trùng trong tương lai. Tr้าน an chỉ phù hợp với những trẻ đã tiêm đủ 2 mũi vaccine VZV.

Tóm tắt: Tất cả bệnh nhi > 1 tuổi có tiền sử khỏe mạnh, chưa có miễn dịch và không có triệu chứng sau phơi nhiễm với varicella nên được dự phòng sau phơi nhiễm với vaccine thủy đậu. Bệnh nhân nguy cơ cao có chống chỉ định với vaccine thủy đậu nên dùng globulin miễn dịch chống thủy đậu.

Câu 225: Một bé gái 1 tuổi người Mỹ gốc Phi được đưa tới khám sức khỏe định kỳ. Cô bé đang học đi và nói được "mama" và "baba". Gần đây, bé được chuyển từ ăn sữa mẹ sang sữa bò. Khám toàn thân không có bất thường. Cả bố và mẹ trẻ đều mang gen hồng cầu hình liềm và chị gái trẻ mắc bệnh này. Chiều cao và cân nặng phù hợp với lứa tuổi. Thăm khám thấy trẻ khỏe mạnh, được nuôi dưỡng tốt và không có các bất thường. Kết quả xét nghiệm như dưới đây

Công thức máu	
Hemoglobin	14 g/dL
Hematocrit	42%
Thể tích trung bình hồng cầu	88 fL
Hồng cầu lưỡi	2%
Điện di hồng cầu	
Hemoglobin A	60%
Hemoglobin S	40%
Hemoglobin F	0%

Biến chứng thường thấy nhất ở tình trạng bệnh của trẻ này là gì?

- A. Hội chứng ngực cấp tính
- B. Viêm các ngón
- C. Đái máu
- D. Đột quy thể nhồi máu
- E. Viêm cơ xương
- F. Nhồi máu lách
- G. Viêm đường tiết niệu

Đáp án: C

Các mẫu điện di hemoglobin			
Chẩn đoán	Hemoglobin A	Hemoglobin S	Hemoglobin F
Bình thường	~ 99%	0%	<1%
Bệnh hồng cầu hình liềm	0%	85-95%	5-15%
Mang gen bệnh hồng cầu hình liềm	50-60%	35-45%	<2%

Bệnh hồng cầu hình liềm là một bệnh lý hemoglobin di truyền gen lặn trên NST thường. Khi cả bố và mẹ đều mang gen bệnh, con của họ có nguy cơ mắc bệnh. Mẫu điện di hồng cầu và công thức máu bình thường của trẻ này tương ứng với một người mang gen bệnh.

Các cá nhân mang gen bệnh thường không có triệu chứng và có thể có một cuộc đời khỏe mạnh. Mặc dù bệnh nhân này có nguy cơ cao có các vấn đề về thận, hay gặp nhất là đái máu vi thể hoặc đại thể không đau do tế bào hồng cầu hình liềm ở tủy thận. Thường thấy tỷ trọng nước tiểu thấp (do suy giảm khả năng cô đặc) và có thể biểu hiện tiểu đêm hoặc đa niệu. Ít thấy hơn là viêm đường tiết niệu, đặc biệt là ở phụ nữ mang thai (Lựa chọn G). Nhồi máu lách (Lựa chọn F) không phổ biến nhưng có thể xảy ra khi sống ở vùng cao.

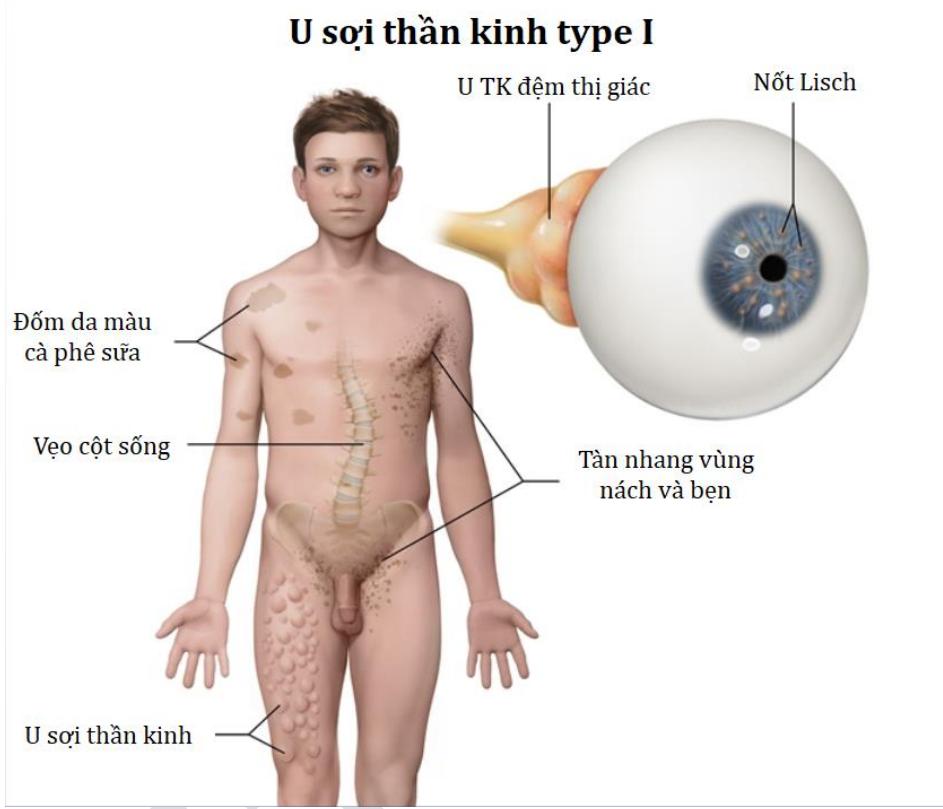
Lựa chọn A, B, D và E. Những biến chứng khác của bệnh hồng cầu hình liềm thường không có khả năng xảy ra ở người mang gen bệnh.

Tóm tắt: Hầu hết bệnh nhân mang gen hồng cầu hình liềm có một cuộc sống khỏe mạnh, bình thường. Đái máu không đau là biến chứng hay gặp nhất.

Câu 226: Một bé trai 5 tuổi được đưa tới khám sức khỏe định kì. Trẻ học tốt ở trường mẫu giáo và đang làm quen với các bạn. Bố mẹ bé nói rằng cậu bé ngủ nhiều hơn bình thường, thường vào các buổi chiều cuối tuần. Ông bà nghĩ là do bé thức khuya để xem TV và họ để ý rằng bé phải ngồi gần màn hình hơn vì nhìn không rõ. Hiện tại, khi ngủ dậy vào buổi sáng, cậu bé có một cơn đau xuyên đầu và không đáp ứng với acetaminophen. Bố trẻ có tắc nghẽn đường thở khi ngủ và phải đeo mặt nạ áp lực dương đường thở liên tục vào buổi tối. Chiều cao ở mức bách phân vị thứ 5 và cân nặng ở mức bách phân vị thứ 25. Nhiệt độ là 36.7 C (98 F). Tâm nhìn hai bên giảm. Không có dấu hiệu liệt thần kinh khu trú. Khám tim phổi bình thường. Trên da có nhiều vết tàn nhang ở nách và 8 bớt sắc tố như nhau nhỏ, phẳng trên thân người. Bước tiếp theo phù hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Đo thính lực
- B. MRI não và ống mắt
- C. Điện não đồ
- D. Đo tốc độ lắng hồng cầu
- E. Chọc dò thắt lưng
- F. Đo đa ký giấc ngủ
- G. Xét nghiệm độc tố trong nước tiểu

Đáp án: B



U sợi thần kinh type 1 (NF1) là một hội chứng thần kinh bì di truyền gen trội trên NST thường. Đốm da màu cà phê sữa là biểu hiện trên da sớm nhất và thường xuất hiện ở trẻ nhũ nhi. Khi trẻ lớn dần, phát triển thêm tàn nhang ở nách/bẹn, nốt Lisch (u thửa mống mắt), và u sợi thần kinh (u bao dây thần kinh ngoại biên lành tính).

Bệnh nhân mắc NF1 cũng có nguy cơ xuất hiện các tổ chức tân sinh nội sọ. U thần kinh đệm thị giác (OPG) là tổn thương nội sọ thường thấy nhất và thường biểu hiện trong thời kì trẻ tập đi. Mặc dù nhiều trường hợp OPG không có triệu chứng, khối u khi lớn dần có thể gây đau đầu và giảm thị lực. Thường đau đầu nhiều hơn vào buổi sáng vì áp lực nội sọ tăng lên qua đêm khi nằm nửa. Bệnh nhân mắc NF1 cũng có nguy cơ mắc u tế bào hình sao, u thần kinh đệm thân não, kẽc cá ở người lớn.

Triệu chứng đau đầu buổi sáng và thay đổi thị giác của bệnh nhân liên quan tới khối u nội sọ. Bước tiếp theo trong xử trí bệnh nhân này là chụp MRI não và ống mắt để đánh giá các cấu trúc nội sọ.

Lựa chọn A. U dây thần kinh thính giác 2 bên (u tế bào schwann tiền đình) có thể gây điếc tiếp nhận và có giá trị chẩn đoán u sợi thần kinh type 2 (NF2). Đo thính lực là thử nghiệm ban đầu tốt nhất để chẩn đoán u dây thần kinh thính giác nhưng không được chỉ định cho

bệnh nhân có triệu chứng NF1. Bệnh nhân mắc NF2 không có đốm da màu cà phê sữa hay tàn nhnar ở nách hoặc ở bẹn.

Lựa chọn C. Mặc dù bệnh nhân mắc NF1 có nguy cơ cao bị động kinh, điện não đồ không được chỉ định cho bệnh nhân này vì không có bằng chứng của co giật. Khối u nội sọ nên được loại trừ đầu tiên.

Lựa chọn D. Tốc độ máu lắng là một chất phản ứng viêm pha cấp tăng lên trong viêm. Đây là một test không đặc hiệu, không hỗ trợ chẩn đoán khối u nội sọ ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Chọc dò thắt lưng được thực hiện để loại trừ nhiễm trùng (eg, viêm màng não, viêm màng não) liên quan đến dịch não tủy. Chọc dò thắt lưng có nguy cơ thoát vị não và chỉ nên cân nhắc nếu hình ảnh học não bộ đã loại trừ khối u choán chổ, nên được nghỉ ngơi ở bệnh nhân này vì có đau đầu buổi sáng.

Lựa chọn F. Ngưng thở khi ngủ (OSA) có thể biểu hiện với buồn ngủ ngày và đau đầu buổi sáng. Tuy nhiên, những đặc trưng da của NF1, thay đổi thị giác và không có béo phì tìm thấy ở bệnh nhân này khiến OSA khó khả thi.

Lựa chọn G. Vô tình uống phải opiates hoặc các thuốc an thần khác có thể biểu hiện ngủ gà ở một đứa trẻ. Tăng thời gian thức, các triệu chứng trên da và đau đầu không ủng hộ bệnh lý ngộ độc.

Tóm tắt: *Bệnh nhân với u sợi thần kinh type 1 có nguy cơ cao có u thần kinh đệm thị giác, có thể biểu hiện với đau đầu và giảm thị lực. MRI não bộ và ống mắt giúp đánh giá khối u nội sọ.*

Câu 227: Một bé gái 16 tháng tuổi được mẹ đưa đến phòng khám để kiểm tra sức khỏe. Mẹ bé nói rằng, "bé có thể bập bẹ và bắt đầu biết nói một vài từ, nhưng vài tuần gần đây bé khó nói và thích ngồi một mình, lắc lư qua lại. Bé dường như không thích chơi với con thú nhồi bông của mình, và tôi cũng để ý thấy con bé dường như cố gắng lấy lại hơi thở mỗi khi tức giận". Tiền sử bệnh lý ghi nhận sốt co giật lúc 11 tháng tuổi và nhiễm trùng hô hấp trên 6 tuần trước. Tiền sử gia đình có bố bị co giật và anh trai rối loạn học tập (learning disorders). Khám thực thể, quan sát thấy bệnh nhân có giai đoạn tăng thông khí thoáng qua sau giai đoạn giảm thông khí, trong vòng 30 giây. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Bệnh nhân có tương tác bằng mắt thoáng qua với bác sĩ nhưng lắc lư người qua lại và không nói gì. Bé vặn các ngón tay liên tục và có dáng đi không vững. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Hội chứng Angelman
- B. Rối loạn phổ tự kỷ (ASD - Autism spectrum disorder)
- C. Bệnh Krabbe
- D. Hội chứng Landau-Kleffner
- E. Hội chứng Lennox-Gastaut
- F. Hội chứng Lesch-Nyhan
- G. Hội chứng Rett

Đáp án G

Hội chứng Rett

Đặc điểm chính	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh lý rối loạn phát triển thần kinh hiếm gặp, tỉ lệ mắc nhiều hơn ở các bé gái, khởi phát 6-18 tháng tuổi Giai đoạn đầu phát triển bình thường, sau đó: <ul style="list-style-type: none"> Không thể nói Mất khả năng cử động tay có chủ đích, và xuất hiện các cử động gấp khuôn Dáng đi bất thường
Các dấu hiệu khác	<ul style="list-style-type: none"> Giảm phát triển vòng đầu Co giật Kiểu thở bất thường Rối loạn giấc ngủ Đặc điểm tự kỷ
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Đột biến gen <i>MECP2</i>

Đứa trẻ này mất dần các kỹ năng ngôn ngữ và xã hội, cử động tay và thân lặp đi lặp lại, khó thở, dáng đi bất thường gọi ý hội chứng Rett (RS – Rett syndrome). RS đặc trưng với phát triển bình thường cho đến 6-18 tháng tuổi bắt đầu thoái triển lời nói, mất cử động tay có chủ đích, phát triển các cử động gấp khuôn (eg, pill-rolling là kiểu run giống như “vẽ viên thuốc”, vặn vẹo ngón tay) và dáng đi bất thường.

Kiểu thở bất thường theo chu kỳ cũng thường gặp trong RS, đặc trưng với các đợt luân phiên giữa tăng thông khí và giảm thông khí hoặc ngưng thở. Những điều này có xu hướng xuất hiện trong giai đoạn cường độ cảm xúc mạnh và thường liên quan đến cử động gấp khuôn. Các biểu hiện khác bao gồm đặc điểm tự kỷ, rối loạn giấc ngủ, thoái triển vòng đầu sớm, lắc người qua lại và co giật. Thoái triển thường dần dần nhưng cũng có thể xuất hiện một cách đột ngột.

Mặc dù sinh lý bệnh RS chưa được hiểu rõ hoàn toàn, hầu hết các trường hợp do đột biến gen *MECP2* ảnh hưởng đến sự phát triển thần kinh (có thể bao gồm điều biến thần kinh ở trung khu hô hấp tại CNS).

Lựa chọn A và F. Trong hội chứng Angelman và Lesch-Nyhan, phát triển bị chậm; phát triển bình thường sau đó thoái triển gọi ý nhiều đến RS. Đặc điểm thường gặp của hội chứng Angelman bao gồm thiểu năng trí tuệ, trạng thái vui vẻ, tư thế rung giật, hành vi tăng động và vẫy tay vui vẻ. Đặc điểm của hội chứng Lesch-Nyhan bao gồm hành vi tự làm hại bản thân, rối loạn trương lực, gout và sỏi thận.

Lựa chọn B. RS trước đây là một nhóm của rối loạn phổi tự kỷ. Bởi vì nó có nguyên nhân đặc biệt (đột biến *MECP2*) và không phải luôn liên quan đến đặc điểm tự kỷ, nên hiện tại nó được xem là một chẩn đoán độc lập.

Lựa chọn C. Bệnh Krabbe thường gặp nhất trước 6 tháng tuổi, tử vong khi trẻ 2 tuổi. Các dấu hiệu bao gồm bệnh thần kinh ngoại biên, teo thần kinh thị, co giật và não nhỏ.

Lựa chọn D. Hội chứng Landau-Kleffner, kỹ năng ngôn ngữ thường bị thoái triển khi trẻ 3-6 tuổi do cơn động kinh nặng.

Lựa chọn E. Hội chứng Lennox-Gastaut đặc trưng với nhiều kiểu co giật nặng và thường biểu hiện ở trẻ 3-5 tuổi. Nó liên quan đến thiểu năng trí tuệ, kiểu sóng-và-gai toàn thể, chậm trên EEG.

Tóm tắt: Trong hội chứng Rett, giai đoạn phát triển bình thường sau đó là thoái triển giọng nói, mất cử động tay có chủ đích và thường kèm theo cử động tay khuôn mẫu, bất thường tư thế. Đặc điểm khác bao gồm kiểu thở bất thường, đặc điểm tự kỷ và co giật.

Câu 228: Một cậu bé 15 tuổi bệnh hồng cầu hình liềm được đưa đến phòng cấp cứu sau 2 ngày sốt và đau nhiều ở gối trái. Bệnh nhân nhập viện trước đó vì cơn tắt mạch cấp, xuất hiện ở tay của cậu bé. Nhiệt độ 38,2°C. Khám lâm sàng cho thấy sưng và ấn đau rõ ở đầu trên xương chày. Kết quả xét nghiệm có tăng bạch cầu và tăng CRP. MRI chân cho thấy viêm đáng kể đầu trên xương chày mà không có tràn dịch khớp. Cấy máu chưa có kết quả, kháng sinh tĩnh mạch được chỉ định. Sinh vật nào sau đây là nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng bệnh lý ở bệnh nhân trên?

- A. *Escherichia coli*
- B. *Kingella kingae*
- C. *Neisseria gonorrhoeae*
- D. *Pseudomonas aeruginosa*
- E. *Salmonella enteritidis*
- F. *Streptococcus agalactiae*
- G. *Streptococcus pneumoniae*

Đáp án E

Viêm xương tủy xương ở trẻ em		
Quần thể bệnh nhân	Tác nhân thường gặp nhất	Kháng sinh theo kinh nghiệm
Trẻ em khỏe mạnh	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Staphylococcus aureus</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • Ít có khả năng là MRSA: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Nafcillin/oxacillin HOẶC cefazolin • Khả năng cao là MRSA <ul style="list-style-type: none"> ◦ Clindamycin HOẶC vancomycin
Trẻ em bị hồng cầu hình liềm (SCD)	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Salmonella</i> spp • <i>Staphylococcus aureus</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • Như trên CỘNG • Cephalosporin thế hệ 3rd (ceftriaxone, cefotaxime)

Bệnh sử và xét nghiệm trên bệnh nhân phù hợp với viêm xương tủy xương. Bệnh nhân bệnh hồng cầu hình liềm (SCD) tăng nguy cơ viêm xương tủy xương do các ổ nhồi máu nhỏ trong xương gây suy giảm dòng chảy các tế bào hồng cầu hình liềm qua các mạch máu hành xương hép gây ra ổ nhiễm trùng. Ngoài ra, nhồi máu lách trên bệnh nhân SCD gây vô lách chức năng và do đó dễ bị nhiễm trùng tác nhân vi khuẩn có vỏ.

Ở Hoa Kỳ, *Salmonella* và *Staphylococcus aureus* là các tác nhân thường gặp nhất gây viêm xương tủy xương ở trẻ bị SCD. *Salmonella* là tác nhân có vỏ chiếm khoảng 2/3 tỉ lệ các ca

viêm xương tủy xương ở trẻ em với SCD nhưng là nguyên nhân hiếm gặp nếu không có bệnh lý này. *S aureus* là nguyên nhân gây viêm xương tủy xương thường gặp nhất ở trẻ khỏe nhưng chiếm tỉ lệ ¼ các trường hợp có SCD. Kháng sinh theo kinh nghiệm phổ chống lại các tác nhân thường gặp được chỉ định trong khi chờ kết quả cấy. Khi nghi ngờ viêm xương tủy xương ở trẻ em SCD, cephalosporin thế hệ 3rd (eg, ceftriaxone) và thuốc kháng staphylococcal (eg, oxacillin, vancomycin) nên được chỉ định.

Lựa chọn A và F. *Streptococcus* nhóm B và *Escherichia coli* là tác nhân thường gặp nhất gây viêm xương tủy xương và nhiễm trùng khớp ở trẻ nhỏ < 2 tháng tuổi nhưng là nguyên nhân vô cùng hiếm gặp ở trẻ lớn hơn.

Lựa chọn B. *Kingella kingae* là trực khuẩn gram âm có thể gây viêm xương tủy xương và viêm khớp nhiễm trùng ở trẻ nhỏ, độ tuổi nhìn chung từ 2 tháng – 4 tuổi.

Lựa chọn C. *Neisseria gonorrhoeae* có thể gây viêm đơn khớp nhiễm trùng ở những trẻ có hoạt động tình dục. Tuy nhiên, bệnh nhân này không có bằng chứng viêm khớp nhiễm trùng, và lậu không phải là nguyên nhân thường gặp gây viêm xương tủy xương.

Lựa chọn D. *Pseudomonas* có thể gây viêm xương tủy xương sau khi bị nhiễm trực tiếp (eg, vết thương xuyên thấu qua giày vào trong xương). Tuy nhiên, *Pseudomonas* là nguyên nhân hiếm gặp gây nhiễm trùng trên bệnh nhân SCD vì hầu hết các chủng là không có vỏ.

Lựa chọn G. Bệnh nhân SCD tăng nguy cơ nhiễm *Streptococcus pneumoniae*, đặc biệt là trước 5 tuổi. Tuy nhiên, pneumococcus là tác nhân không thường gặp gây viêm xương tủy xương ở trẻ lớn hơn mắc SCD.

Tóm tắt: *Salmonella* và *Staphylococcus aureus* là nguyên nhân thường gặp gây viêm xương tủy xương ở trẻ với bệnh hồng cầu hình liềm. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm nên phủ cả tác nhân gram-âm và gram-dương.

Câu 229: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng khám vì ngứa hậu môn. Một tháng trước, bệnh nhân đi cắm trại với một nhóm bạn vào cuối tuần. Trong lần cắm trại đó, các trẻ học bơi trong hồ và ở cùng nhau trong cabin gỗ. Sau khi trở về nhà, bệnh nhân bắt đầu bị ngứa hậu môn tăng dần, tồi tệ về đêm. Bé vẫn ăn uống tốt, không nôn ói hay tiêu chảy. Không ghi nhận tiền căn bệnh mạn tính, không uống thuốc hàng ngày và không dị ứng. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám lâm sàng ghi nhận đứa trẻ khỏe mạnh. Khám da bình thường. Phổi trong, bụng mềm, không chướng. Quan sát hậu môn cho thấy hơi ửng đỏ quanh hậu môn với nhiều vết trầy xước, nhưng không gồ cứng, pháp phêu hay rò. Lựa chọn điều trị thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Clotrimazole
- B. Ivermectin
- C. Metronidazole
- D. Permethrin
- E. Praziquantel
- F. Pyrantel pamoate

Đáp án F

<i>Enterobius vermicularis</i> (pinworm)	
Triệu chứng	Ngứa quanh hậu môn, đặc biệt là về đêm
Chẩn đoán	Soi thấy trứng (tape test)
Điều trị	Pyrantel pamoate HOẶC albendazole cho bệnh nhân và tất cả người nhà tiếp xúc

Bệnh nhân này khả năng nhiều nhất là bị nhiễm pinworm (enterobiasis), nhiễm giun sán thường gặp ở trẻ trong độ tuổi đi học. Vòng đời của *Enterobius vermicularis*, ngành giun tròn, xảy ra trong đường tiêu hóa. Lây truyền xuất hiện khi ăn trứng, thường từ bàn tay tự phơi nhiễm. Ấu trùng phát triển thành ký sinh trùng trưởng thành trong ruột non. Ban đêm, ký sinh trùng cái di chuyển qua trực tràng và đẻ trứng ở vùng quanh hậu môn, gây ngứa hậu môn về đêm kèm theo ửng đỏ quanh hậu môn và trầy xước. Các triệu chứng khác có thể bao gồm buồn nôn, nôn ói, đau bụng và viêm âm hộ âm đạo.

Chẩn đoán dựa vào soi thấy ký sinh trùng trưởng thành hoặc trứng. Xét nghiệm chẩn đoán thường gặp bao gồm "scotch tape test" hoặc "pinworm paddle test", trứng *Enterobius* dính vào bề mặt và được tìm thấy qua quan sát vi thể. Cấy phân có giá trị hạn chế vì trứng hiếm khi qua phân. Điều trị với pyrantel pamoate hoặc albendazole; bệnh nhân và tất cả người nhà tiếp xúc nên được điều trị vì tỉ lệ lây nhiễm cao.

Lựa chọn A. Clotrimazole được dùng trong điều trị nhiễm *Candida albicans*, có thể liên quan vùng quanh hậu môn và gây ngứa hậu môn. Nhiễm candida thường biểu hiện phát ban màu đỏ tươi trong nếp gấp da (eg, hăm da), và kèm theo các tổn thương vệ tinh (satellite), không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Ivermectin là điều trị đầu tay trong nhiễm strongyloidiasis, biểu hiện ngứa, đau bụng và các vân đầm hố hấp (eg, ho khan, khó thở, khò khè). Onchoceriasis (nhiễm giun chỉ) gây tổn thương tròn và viêm da, cũng được điều trị với ivermectin.

Lựa chọn C. Metronidazole được dùng trong nhiễm ký sinh trùng như amebiasis (eg, lỵ cấp, áp xe gan) và trichomoniasis (eg, ra dịch vàng-xanh, có mùi hôi, có bọt) cũng như nhiễm trùng tác nhân ký khí trong ổ bụng (eg, viêm túi thừa, viêm phúc mạc, viêm đường mật, áp xe). Nó không được dùng trong điều trị enterobiasis.

Lựa chọn D. Permethrin là điều trị đầu tay cho cái ghẻ, gây ngứa dữ dội về đêm; tuy nhiên, cái ghẻ thường tác động ở chi, liên quan đến các nốt và vết cào, làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

Lựa chọn E. Praziquantel được dùng trong điều trị schistosomiasis, có thể biểu hiện ngứa sau khi bơi trong nước sạch; tuy nhiên, bệnh nhân ban đầu có mề đay ở chi dưới hoặc bàn chân, vài tuần sau đó biểu hiện tiêu chảy, sụt cân và đau hạ sườn phải.

Tóm tắt: *Enterobius vermicularis* (pinworm) lây nhiễm cao và biểu hiện ngứa quanh hậu môn về đêm. Điều trị đầu tay với pyrantel pamoate hoặc albendazole.

Câu 230: Một bé trai 4 tháng tuổi được mẹ đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe. Đây là lần đầu tiên đưa trẻ được đưa đến khám vì mẹ bé gần đây mới chuyển chỗ ở. Đọc lại hồ sơ bệnh án chỉ có mối bận tâm khi trẻ 2 tháng tuổi có quá nhiều khí trong

dạ dày và nôn trớ, cả hai đều tự khỏi. Bệnh nhi sinh đủ tháng và không có tiền sử bệnh mạn tính. Tiêm chủng theo lịch. Ba mẹ bé gần đây ly dị, và bé hiện sống cùng với mẹ và người chị gái 9 tuổi. Chị của bé bị rối loạn tăng động giảm chú ý và lo âu. Chiều cao và cân nặng của bé ở bách phân vị 50th và 75th tương ứng. Khám lâm sàng, bé cười và chạm vào ống nghe của người khám. Bé giữ được bình sữa trong vài giây sau đó để nó rơi xuống đất. Bệnh nhi có thể ngồi với sự hỗ trợ và lật người từ nằm sấp sang nằm ngửa. Mảng không đau, không cảm nhận, phẳng ở vùng mông được thể hiện bên dưới.



Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Công thức máu và xét nghiệm đông máu
- B. MRI não
- C. Trần an
- D. Siêu âm vùng xương cùng
- E. Khảo sát hệ xương

Đáp án C

Bớt hắt tổ trung bì bẩm sinh (CDM – congenital dermal melanocytosis) còn được gọi là “Mongolian spots” (bớt Mông Cổ) là tình trạng lành tính, biểu hiện vết bớt phẳng màu xanh-xám thường được tìm thấy ở vùng lưng dưới và vùng mông của trẻ nhỏ. Như cái tên gợi ý, các đát do sự hiện diện của tế bào melanocyte trong lớp bì của da. Không cần điều trị vì tăng sắc tố thường tự khỏi trong 10 năm đầu.

CDM nên được ghi nhận vì các mảng có thể nhầm lẫn với vết bầm, tiêm ẩn mổ bận tâm về bệnh lý đông máu hoặc bạo hành ở trẻ.

Lựa chọn A và E. Vết bầm hoặc xuất huyết không giải thích được (eg, chảy máu cam, tiểu máu) cần làm công thức máu và xét nghiệm đông máu để đánh giá rối loạn chảy máu tiềm ẩn. Các áp lực xã hội (eg, ly dị, bệnh mạn tính) làm tăng nguy cơ bạo hành, khảo sát xương có thể được chỉ định nếu có triệu chứng của chấn thương có chủ ý. Tuy nhiên, vết bầm máu thường đau, màu sắc đa dạng và sớm mờ đi. Trong ca này, sự phân bố và màu sắc làm cho chẩn đoán CDM phù hợp hơn.

Lựa chọn B. MRI não có thể được chỉ định khi nghi ngờ hội chứng thần kinh-da, chẳng hạn như neurofibromatosis. Bệnh lý này liên quan đến u đệm thần kinh thị giác và có thể biểu hiện ban dát hình hạt cà phê (café-au-lait), dát tăng sắc tố. CDM không liên quan đến các bất thường nội sọ, và hình ảnh học không được chỉ định.

Lựa chọn D. Vết bót trên da trong dạng tủy bao gồm vết lõm xương cùng và chùm lông. CDM không liên quan đến khiếm khuyết ống thần kinh, và siêu âm vùng xương cùng là không cần thiết.

Tóm tắt: CDM biểu hiện vết bót màu xanh-xám, thường gấp ở vùng xương cùng và mông. Các đốm thường tự mờ dần trong thời thơ ấu.

Câu 231: Một bé trai 18 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và phát ban ở mặt 2 ngày qua. Bệnh nhân có tiền sử viêm da cơ địa, thỉnh thoảng cần điều trị steroid dạng bôi không theo toa. Cậu bé bị ngứa hai bên má, da dày và khô từ 4 ngày trước. Bé sau đó bị sưng vùng má 2 ngày trước, tăng dần về kích thước. Bé tiêm vaccine đầy đủ theo lịch. Khám thực thể ghi nhận đứa trẻ không thoái mái với nhiều bóng nước trong, đau trên nền hồng ban ở hai má cũng như vài sang thương rải rác tróc vảy nền đỏ sậm. Sờ thấy hạch dưới cằm. Phản da còn lại khô. Nhuộm gram một sang thương âm tính. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng phát ban ở bệnh nhi này là gì?

- A. Herpes simplex virus
- B. MRSA (Methicillin-resistant *Staphylococcus aureus*)
- C. MSSA (Methicillin-sensitive *Staphylococcus aureus*)
- D. Poxvirus
- E. *Streptococcus pyogenes*
- F. *Trichophyton rubrum*
- G. Nhiễm varicella zoster

Đáp án A

Biến chứng nhiễm khuẩn của viêm da cơ địa		
Chẩn đoán	Tác nhân	Biểu hiện
Chốc	<i>Staphylococcus aureus</i> <i>Streptococcus pyogenes</i>	Bóng nước không ngứa với vùng da liền kề giống tổ ong, đau

Eczema herpeticum (Chàm bội nhiễm)	Herpes simplex type 1	Phát ban bóng nước đau, khi “punched-out” gây loét và mài xuất huyết
U mềm lây (Molluscum contagiosum)	Poxvirus	Mảng màu tươi với lõm trung tâm
Nấm da (Tinea corporis)	<i>Trichophyton rubrum</i>	Mảng tròn ngứa với trung tâm sạch và gồ, bờ tróc vảy

Viêm da cơ địa biểu hiện da dày, khô ở vùng trước khuỷu tay và hố khoeo trên những đứa trẻ lớn hơn; ở những đứa trẻ nhỏ hơn thường phát triển da khô, tróc vảy, ửng đỏ da ở mặt duỗi và vùng má. Do viêm và tróc, bệnh nhân tăng nguy cơ phát triển nhiễm virus, vi khuẩn và nấm da chồng lấp.

Eczema herpeticum (chàm bội nhiễm) là một biến chứng do nhiễm HSV chòng lấp (thường là type 1). Một vùng da hở tiếp xúc với HSV type 1 có thể phát triển bóng nước đau trên nền hồng ban, vỡ gây đóng mài xuất huyết. Các sang thương có thể khu trú hoặc lan tỏa, sốt, quấy khóc và lốn hạch là biểu hiện thường gặp. Nhiễm trùng có thể đe dọa tính mạng ở trẻ em; điều trị acyclovir toàn thân nên được bắt đầu càng sớm càng tốt.

Lựa chọn B, C và E. Bệnh nhân viêm da cơ địa thường nhiễm tác nhân *Staphylococcus aureus* (MRSA hoặc MSSA) và *Streptococcus pyogenes*. Do đó, những bệnh nhân này có xu hướng bị chốc (nốt hồng ban, bóng nước, và/hoặc nhọt da đóng mài hình tổ ong cũng như viêm mô tế bào (phát ban không pháp phèu, đỏ, nóng, ấn đau) và áp xe (khối pháp phèu, đỏ, ấn đau). Nhuộm gram kỳ vọng cho thấy sinh vật gram dương.

Lựa chọn D. Molluscum contagiosum là nhiễm trùng do poxvirus thường gặp hơn ở những bệnh nhân viêm da cơ địa. Nó biểu hiện nhọt màu da, lõm trung tâm, có thể ngứa nhưng thường không đau. Sốt và nỗi hạch không phải là triệu chứng.

Lựa chọn F. Bệnh nhân viêm da cơ địa có nguy cơ cao nhiễm nấm da. *Trichophyton rubrum* là tác nhân thường gặp nhất gây nấm da, và nhiễm trùng biểu hiện ngứa, mảng hồng ban sạch trung tâm, có bờ gồ và tróc vảy.

Lựa chọn G. Nhiễm varicella zoster nguyên phát (thủy đậu) đặc trưng với triệu chứng tiền triệu (eg, sốt, đau họng, mệt mỏi) sau đó là phát ban bóng nước lan tỏa, ngứa và vỡ. Các sang thương nhìn chung mọc theo nhiều giai đoạn (eg, bóng nước trong, nhọt, mảng tróc). Bệnh nhân này đã được tiêm một liều vaccine varicella theo tuổi và có phát ban khu trú ở vùng da bị chàm.

Tóm tắt: Chàm bội nhiễm là nhiễm tác nhân HSV ở vị trí viêm da cơ địa. Bóng nước đau, vỡ và đóng mài xuất huyết cùng với sốt và lốn hạch là các triệu chứng điển hình.

Câu 232: Một bé gái 13 tuổi được đưa đến phòng khám để khám định kỳ. Em mới di cư từ Đông Nam Á đến đây và hiện không ghi nhận gì bất thường. Tiền căn gồm 1 lần sốt 1 năm trước, sau sốt khởi phát triệu chứng sưng đau đầu gối và cổ tay. Bệnh nhân được điều trị thuốc kháng viêm không steroid và các triệu chứng cải thiện. Lần khám sức khoẻ tổng quát gần đây nhất là 2 năm trước, trước khi em định cư, không ghi nhận bất thường. Em chơi bóng đá và bơi mỗi cuối tuần. Huyết áp 110/70 mm Hg, mạch đều

70/phút. Khám tim mạch ghi nhận tiếng S1 giảm, âm thổi toàn tâm thu cường độ 2/6 tần số cao nghe rõ nhất ở mỏm tim và lan sang nách trái. Phổi trong. Bụng mềm, không đau, không gan lách to. Siêu âm tim cho thấy hở van 2 lá nhẹ. Điều trị nào sau đây phù hợp nhất đối với bệnh nhi?

- W. Methotrexate
- X. Metoprolol
- Y. Penicillin
- Z. Warfarin
- AA. Không có phương pháp điều trị nào cần chỉ định

Đáp án: C

Kháng sinh dự phòng thứ phát sau sốt thấp khớp	
Độ nặng	Thời gian điều trị kể từ sau đợt phát bệnh gần nhất
Sốt thấp khớp không biến chứng	5 năm hoặc đến 21 tuổi*
Viêm tim (carditis) không tổn thương van	10 năm hoặc đến 21 tuổi*
Viêm tim có tổn thương van	10 năm hoặc đến 40 tuổi*

*Tuỳ liệu trình nào dài hơn. Benzathine penicillin G tiêm bắp mỗi 3-4 tuần được khuyến cáo.

Tiền sử bệnh nhi này ghi nhận viêm đa khớp sau một đợt sốt và hiện tại có hở van 2 lá trên siêu âm gợi ý nhiều đến **thấp tim** (rheumatic heart disease – RHD). RHD là tình trạng tổn thương van tim mạn tính (eg, hở/hẹp van 2 lá) sau một hay nhiều đợt **sốt thấp khớp cấp** (acute rheumatic fever – ARF). ARF là biến chứng sau nhiễm *Streptococcus* nhóm A (GAS) đặc trưng bởi một nhóm biểu hiện lâm sàng (eg, viêm khớp, viêm tim, nốt dưới da, hồng ban vòng – erythema marginatum, múa giật).

Bệnh nhân với tiền sử sốt thấp khớp cấp càng mắc nhiều đợt viêm họng do liên cầu khuẩn nhóm A thì càng có nguy cơ cao tái phát sốt và tiến triển thấp tim. Vì vậy, cần điều trị kháng sinh để diệt liên cầu khuẩn nhóm A tại thời điểm chẩn đoán. Ngoài ra, bệnh nhân nên được điều trị **dự phòng benzathine penicillin G tiêm bắp** mỗi 4 tuần nhằm mục đích ngăn ngừa tái phát. Tổng thời gian dùng kháng sinh dự phòng phụ thuộc vào độ nặng của bệnh tim tại thời điểm khám. Bệnh nhi này có hở van 2 lá nhẹ vì vậy nên được theo dõi các triệu chứng rối loạn chức năng thất trái mỗi 6-12 tháng để phòng trường hợp có chỉ định thay van.

(Lựa chọn A) Methotrexate là chất kháng chuyển hóa folate thường được dùng trong điều trị các bệnh tân sinh (neoplasm disease) hoặc bệnh thấp (rheumatologic disease). Mặc dù được sử dụng phổ biến trong viêm khớp dạng thấp, methotrexate không có vai trò trong điều trị sốt thấp khớp cấp hay thấp tim.

(Lựa chọn B và D) Hẹp van 2 lá là biểu hiện phổ biến của thấp tim sau vài chục năm kể từ đợt sốt thấp khớp cấp đầu tiên, hẹp van 2 lá có thể gây rung nhĩ do dẫn buồng nhĩ trái. Khi đó, chẹn beta (eg, metoprolol) và warfarin là lựa chọn điều trị, tuy nhiên không được chỉ định trên bệnh nhi này vì em không có hẹp van 2 lá hay rung nhĩ.

(Lựa chọn E) Penicillin là cần thiết cho bệnh nhân có tiền sử sốt thấp khớp cấp để ngăn ngừa viêm họng do liên cầu khuẩn nhóm A trong tương lai. Không điều trị kháng sinh dự phòng có thể dẫn đến thấp tim.

Tóm tắt: Bệnh nhân với tiền sử sốt thấp khớp cấp có nguy cơ tiến triển thấp tim do viêm họng táu nhân *Streptococcus* nhóm A tái đi tái lại. Điều trị dự phòng penicillin ngăn ngừa nhiễm liên cầu khuẩn và hạn chế tiến triển bệnh tim.

Câu 233: Bé trai 6 tuần tuổi được đưa đến tái khám sau khi xuất viện từ đơn vị chăm sóc tích cực sơ sinh. Em sinh lúc 31 tuần bằng phương pháp mổ lấy thai vì tiền sản giật dấu hiệu nặng và ngôi mông, người mẹ 41 tuổi. Điều trị tại viện gồm thở oxy ngắn hạn áp lực dương liên tục qua cannula mũi và quang trị liệu do vàng da. Hiện tại bệnh nhi được cho bú mỗi 3 tiếng và tăng cân phù hợp. Các xét nghiệm tiền sản của mẹ không ghi nhận bất thường. Cân nặng bệnh nhi hiện tại là 3 kg (6.6 lb). Khám lâm sàng bình thường. Phụ huynh của em hỏi về việc tiêm ngừa trong thời gian sắp tới. Điều nào sau đây là chính xác nhất về lịch tiêm chủng cho bệnh nhi này?

- AA. Tiêm ngừa được thực hiện dựa trên tuổi từ lúc sinh (chronologic age)
- BB. Tiêm ngừa được thực hiện dựa trên tuổi thai hiệu chỉnh (corrected gestational age)
- CC. Tiêm ngừa được thực hiện khi xét nghiệm kháng thể xác định có đáp ứng miễn dịch
- DD. Tiêm ngừa được thực hiện khi cân nặng ≥ 4 kg (8.8 lb)
- EE. Vắc-xin giải độc tố (toxoid vaccines) được tiêm dựa trên tuổi từ lúc sinh, nhưng vắc-xin sống giảm độc lực (live attenuated vaccines) được tiêm dựa trên tuổi thai hiệu chỉnh.

Đáp án: A

Các chủng ngừa nhi khoa tiêu chuẩn ở Hoa Kỳ	
Vắc-xin bất hoạt (inactivated - killed)	<ul style="list-style-type: none">• Bại liệt• Viêm gan A• Cúm (tiêm)
Vắc-xin giải độc tố (toxoid - inactivated toxin)	<ul style="list-style-type: none">• Bạch hầu, uốn ván
Vắc-xin sống giảm độc lực (live attenuated)	<ul style="list-style-type: none">• Rotavirus• Sởi• Quai bị• Rubella• Thuỷ đậu
Vắc-xin tiểu đơn vị (subunit/conjugate)	<ul style="list-style-type: none">• Viêm gan B• Ho gà• <i>Haemophilus influenzae</i> typ B• Phế cầu• Não mô cầu• Human papillomavirus

Trẻ **nhũ nhi thiếu tháng** có nguy cơ cao gặp biến chứng nếu mắc bệnh do hệ miễn dịch chưa trưởng thành, hơn nữa một số bệnh có thể được phòng ngừa nhờ vắc-xin. Tiêm ngừa cho trẻ thiếu tháng không nên bị trì hoãn; việc tiêm ngừa là an toàn và được chứng minh là có thể kích hoạt đáp ứng kháng thể đủ để đem lại khả năng miễn dịch cho trẻ. Bên cạnh đó, các bệnh gian phát nhẹ không phải là chống chỉ định tiêm vắc-xin. Vì vậy, trẻ nhũ nhi thiếu tháng nhưng sức khỏe ổn định nên được **chủng ngừa định kỳ** theo lịch như trẻ đủ tháng, dựa trên **tuổi từ lúc sinh** của trẻ.

Tuổi tính từ lúc sinh của bệnh nhi này là 6 tuần, vì vậy em nên được tiêm vắc-xin viêm gan B (mũi thứ 2), rotavirus, uốn ván, bạch hầu, ho gà vô bào, *Haemophilus influenzae* typ B, phế cầu và bại liệt bất hoạt vào lúc 2 tháng tuổi.

(Lựa chọn B) Tuổi hiệu chỉnh (corrected age), hoặc tuổi hiệu chỉnh theo tuổi thai, được cân nhắc khi đánh giá các mốc tăng trưởng và phát triển của trẻ nhũ nhi thiếu tháng, tuy nhiên không được dùng để xác định lịch tiêm vắc-xin.

(Lựa chọn C) Trẻ nhũ nhi thiếu tháng có thể đạt đáp ứng miễn dịch đủ khi tiêm vắc-xin. Xét nghiệm hiệu giá kháng thể IgG để đánh giá sự đáp ứng đối với kháng nguyên là không cần thiết.

(Lựa chọn D) Liều đầu tiên của vắc-xin viêm gan B được tiêm khi bệnh nhi ≥ 2 kg (4 lb 6 oz), thường là ngay sau sinh. Tất cả các vắc-xin khác dựa trên tuổi từ lúc sinh của trẻ.

(Lựa chọn E) Vắc-xin sống giảm độc lực được hoãn tiêm trên bệnh nhân suy giảm miễn dịch. Bệnh nhi này không có triệu chứng suy giảm miễn dịch vì vậy tất cả vắc-xin được tiêm dựa trên tuổi từ lúc sinh. Những liều đầu tiên vắc-xin sống đầu tiên như sởi, quai bị, rebella và thuỷ đậu thường được tiêm trong 1 năm đầu.

Tóm tắt: *Trẻ nhũ nhi thiếu tháng nên được tiêm chủng theo lịch dựa trên tuổi tính từ lúc sinh hơn là dựa trên tuổi thai hiệu chỉnh. Vắc-xin virus sống được hoãn trên bệnh nhân suy giảm miễn dịch, nhưng các bệnh gian phát nhẹ không phải là chống chỉ định tiêm ngừa.*

Câu 234: Một bé trai 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt 3 ngày. 2 ngày qua em cũng đau họng và biếng ăn. Bố em lo lắng vì trường sẽ bắt đầu học kỳ mùa thu trong 2 tuần nữa. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh lý và tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Em sống cùng bà, bố mẹ và anh trai. Nhiệt độ 38.8 độ C (101 độ F), huyết áp 108/58, mạch 108/phút, nhịp thở 18/phút. Khám miệng họng ghi nhận nhiều mụn nước rải rác kích thước 1 mm trên trụ khẩu cái trước 2 bên. Nhiều vết loét xám, nồng được tìm thấy trên khẩu cái mềm và lưỡi gà, tuy nhiên lưỡi, môi và niêm mạc miệng không ghi nhận bất thường. Không có ban trên da. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Tác nhân nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh này?

- Q. Adenovirus
- R. Coxsackie virus
- S. Epstein-Barr virus
- T. Herpes simplex virus
- U. *Streptococcus pyogenes*

Đáp án: B

Herpangina vs viêm lợi-miệng do herpes (herpetic gingivostomatitis)		
Chẩn đoán	Herpangina	Herpetic gingivostomatitis
Nguyên nhân	Coxsackie A virus	Herpes simplex virus typ 1
Tuổi	1-7 tuổi	6 tháng-5 tuổi
Mùa trong năm	Cuối hè/đầu thu	Không
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt• Viêm họng• Loét/mụn nước xám trong miệng-họng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt• Viêm họng• Nướu viêm đỏ

		• Cụm mụn nước trên niêm mạc miệng trước/môi
Điều trị	Điều trị nâng đỡ	Aциклovir uống

Herpangina và viêm lợi-miệng do herpes là các bệnh nhiễm trùng miệng mụn nước (vesicular oral infections) phổ biến ở trẻ em. Cả 2 đều biểu hiện sốt và viêm họng; tuy nhiên, đặc điểm phân biệt chủ yếu là vị trí của sang thương trong miệng.

Herpangina gây ra bởi **Coxsackie virus** và thường ảnh hưởng đến trẻ nhỏ vào **cuối hè hoặc đầu thu**. Bệnh nhi có những mụn nước xám tiến triển thành các **vết loét** phủ fibrin. Nội ban miệng (oral enanthem) có vị trí ở hầu miệng phía sau **khẩu cái mềm** (posterior soft palate), **cột khẩu cái trước** (anterior palatine pillars), **amiđan** và **lưỡi gà**. Không như bệnh tay-chân-miệng, một bệnh cũng do tác nhân Coxsackie virus, herpangina không có biểu hiện phát ban ngoài da.

Trái ngược với herpangina, viêm lợi-miệng do herpes là một tình trạng nhiễm herpes simplex virus đặc trưng bởi các cụm mụn nước thường ở vị trí khoang miệng trước (niêm mạc miệng, lưỡi, nướu, khẩu cái cứng) và môi (**Lựa chọn D**).

Bệnh nhi này có loét ở vùng miệng sau nghĩ nhiều herpangina. Điều trị nâng đỡ (eg, uống đủ nước, giảm đau), sang thương tự khỏi trong vòng một tuần.

(Lựa chọn A) Adenovirus là nguyên nhân gây viêm amiđan phổ biến ở trẻ em với các biểu hiện sốt, ho và đau họng. Amiđan có thể tiết dịch nhưng không có mụn nước hay loét trong khoang miệng.

(Lựa chọn C) Epstein-Barr virus (EBV) là nguyên nhân chủ yếu gây tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn (infectious mononucleosis). Bệnh thường biểu hiện sốt, viêm họng, nổi hạch cổ sau và tiết dịch amiđan. EBV không gây mụn nước hay loét miệng.

(Lựa chọn E) *Streptococcus pyogenes* là nguyên nhân chủ yếu gây viêm họng do streptococcus, biểu hiện sốt, đau họng, hạch cổ trước sưng đau và tiết dịch amiđan. Bệnh nhi trên không có tiết dịch amiđan, bên cạnh đó có sự hiện diện của mụn nước vì vậy ít nghĩ chẩn đoán *Streptococcus*.

Tóm tắt: Herpangina là bệnh gây ra bởi nhiễm Coxsackie virus. Bệnh thường biểu hiện sốt, mụn nước và loét vùng miệng-họng vị trí phía sau khẩu cái mềm, cột khẩu cái, amiđan và lưỡi gà.

Câu 235: Bé gái 12 tuổi được đưa đến phòng khám vì nghẹt mũi 2 tuần qua. Dịch mũi có màu xanh và đặc, sốt mới khởi phát hôm nay. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi chảy mũi nhầy mủ và đau vùng hàm trên. Các phần khám còn lại không ghi nhận bất thường. Tiền căn ghi nhận 2 đợt viêm xoang kéo dài trong năm nay và một đợt nhiễm *Giardia lamblia* gần đây. Bệnh nhi nhập viện năm ngoái vì nhiễm khuẩn huyết do *Streptococcus pneumoniae*; trước đó em hoàn toàn khoẻ mạnh. Bệnh nhi bị hen từ năm 3 tuổi nhưng chỉ điều trị thuốc giãn phế quản khi cần. Em đạt đủ các mốc phát triển theo tuổi. Tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Chiều cao và cân nặng hiện tại ở bách phân vị thứ 5th theo tuổi. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

Hemoglobin	12 g/dL
Tiểu cầu	180,000/mm ³
Bạch cầu	7,500/mm ³

Bệnh nhi được chẩn đoán viêm xoang cấp, bắt đầu điều trị kháng sinh. Điều nào sau đây là quan trọng trong quá trình điều trị dài hạn của bệnh nhân này?

- Q. Điều trị dự phòng kháng nấm và kháng virus**
- R. Ghép tuyến ức nuôi cấy (cultured thymus transplant)**
- S. Ghép tế bào gốc tạo máu**
- T. Liệu pháp điều biến miễn dịch (immunomodulator therapy)**
- U. Truyền immunoglobulin tĩnh mạch**

Đáp án: E

Suy giảm miễn dịch đa dạng thông thường (Common variable immunodeficiency)	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Bất thường trong quá trình biệt hoá tế bào B thành tương bào → giảm sản xuất immunoglobulin
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thường khởi phát triệu chứng ở độ tuổi 20-40, hoặc sớm hơn ở độ tuổi dậy thì • Nhiễm trùng hô hấp tái đi tái lại (eg, viêm phổi, viêm xoang, viêm tai) • Nhiễm trùng tiêu hoá tái đi tái lại (eg, <i>Salmonella</i>, <i>Campylobacter</i>, <i>Giardia</i>) • Bệnh mạn tính <ul style="list-style-type: none"> ◦ Tự miễn (eg, RA, bệnh tuyến giáp) ◦ Phổi (eg, giãn phế quản) ◦ GI (eg, tiêu chảy mạn tính, các tình trạng giống IDB – IBD-like conditions)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • ↓↓ IgG, ↓ IgA/IgM • Không đáp ứng với vắc-xin
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị thay thế immunoglobulin

GI = gastrointestinal – tiêu hoá; IBD = inflammatory bowel disease – bệnh viêm ruột; RA = rheumatoid arthritis – viêm khớp dạng thấp

Bệnh nhi trên từng bị nhiễm khuẩn huyết do streptococcus, nhiễm *Giardia lamblia* và viêm xoang tái đi tái lại cũng như chậm lớn và hen suyễn. Bệnh cảnh này gợi ý nhiều nhất đến **suy giảm miễn dịch đa dạng thông thường** (common variable immunodeficiency – CVID). Trong CVID, bất thường trong quá trình biệt hoá tế bào B thành tương bào dẫn đến **giảm sản xuất** nhiều loại **immunoglobulin**.

CVID thường gặp ở tuổi thiếu niên (quanh giai đoạn dậy thì) hoặc người trẻ (20-40 tuổi) với những đợt **nhiễm trùng xoang-phổi tái đi tái lại**, thường do **vi sinh vật có vỏ** (encapsulated organisms) như *Streptococcus pneumoniae* và *Haemophilus influenzae*. Bệnh phổi mạn tính (eg, hen, giãn phế quản) rất thường gặp. Bệnh nhân cũng mắc tiêu chảy nhiễm trùng tái đi tái lại (eg, *Salmonella*, *Campylobacter*, *Giardia*) và **chậm lớn**.

Đặc điểm cận lâm sàng gồm xét nghiệm immunoglobulin cho thấy IgG giảm mạnh cũng như lượng IgA và/hoặc IgM thấp. Kháng thể đáp ứng đối với vắc-xin thường thấp không đo lường

được. Nồng độ lympho bào và tế bào B bình thường. Điều trị truyền immunoglobulin tĩnh mạch nhằm mục đích bổ sung immunoglobulin ngăn ngừa các nhiễm trùng nặng; tuy nhiên, bệnh nhân vẫn tăng nguy cơ mắc bệnh miễn dịch và một số bệnh ác tính nhất định bất kể điều trị.

(Lựa chọn A) Điều trị dự phòng kháng virus và kháng nấm được chỉ định trên bệnh nhân giảm miễn dịch tế bào (eg, bệnh u hạt mạn tính – chronic granulomatous disease, suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng – severe combined immunodeficiency [SCID]). Vì miễn dịch tế bào thường vẫn đủ chức năng trong CVID, bệnh nhân không cần dự phòng kháng nấm hay kháng vi-rút thường quy.

(Lựa chọn B) Trong hội chứng DiGeorge, thiếu mô tuyến ức cần trở sự trưởng thành của tế bào tạo máu tiền thân, có thể điều trị ghép mô tuyến ức nuôi cấy. Tuy nhiên, hội chứng DiGeorge thường biểu hiện các đặc điểm dị hình khuôn mặt, dị tật hàm, bất thường tim, các rối loạn chuyển hoá canxi, chậm phát triển, giảm lympho bào.

(Lựa chọn C) Ghép tế bào gốc tạo máu là điều trị cho SCID, thường khởi phát sớm vào thời kỳ nhũ nhi với nhiễm trùng nặng, tiêu chảy mạn tính và giảm bạch cầu. Tuổi khởi phát, bệnh cảnh lâm sàng nhẹ hơn và lượng lympho bào bình thường của bệnh nhân này gợi ý nhiều hơn đến CVID. Liệu pháp tế bào gốc hiếm khi cần thiết trong CVID vì đã đáp ứng tốt với điều trị thay thế immunoglobulin.

(Lựa chọn D) Chất điều biến miễn dịch như interferon gamma được dùng trong điều trị bệnh hạt u mạn tính, một bệnh do khiếm khuyết chức năng thực bào gây nhiễm nấm và vi-rút tái đi tái lại (eg, viêm phổi, áp-xe). Đa số bệnh nhân khởi phát ở độ tuổi <5, tác nhân thường gặp gồm *Aspergillus* và *Staphylococcus aureus*.

Tóm tắt: Suy giảm miễn dịch đa dạng thông thường (CVID) là bệnh do bất thường biệt hoá tế bào B, dẫn đến giảm sản xuất immunoglobulin. CVID thường biểu hiện vào giai đoạn sớm của tuổi trưởng thành hoặc tuổi thiếu niên với các đợt nhiễm trùng xoang-phổi và tiêu hoá (eg, *Giardia*) tái đi tái lại, chậm lớn và bệnh phổi mạn tính. Điều trị immunoglobulin tĩnh mạch.

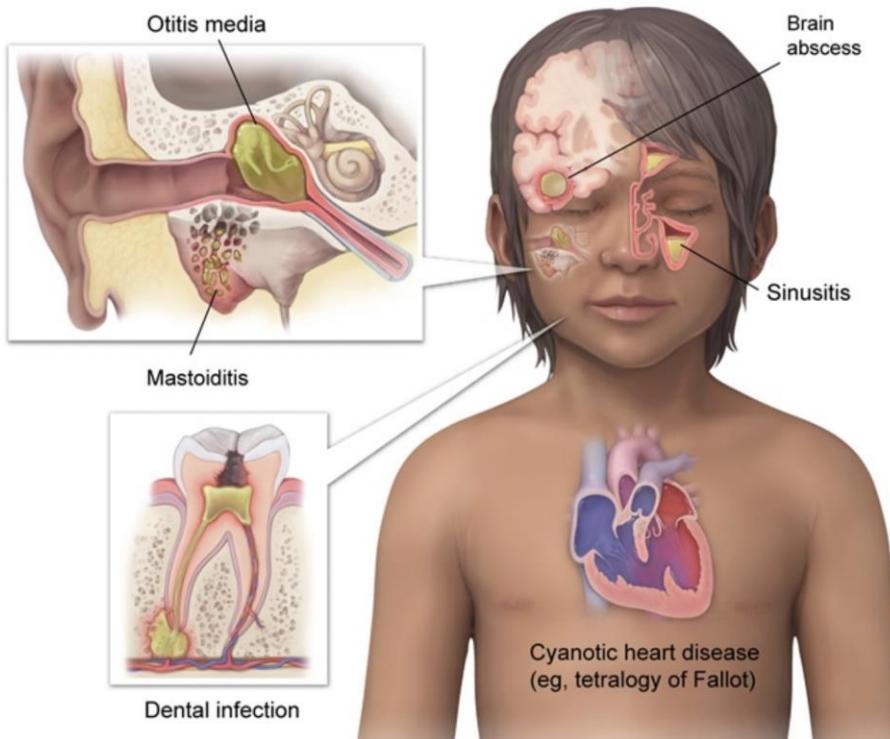
Câu 236: Bé trai 3 tuổi có hội chứng DiGeorge được đưa đến phòng cấp cứu sau cơn co cứng-co giật toàn thể kéo dài 5 phút. Trong tuần qua, bệnh nhi mệt mỏi tăng dần và đau đầu mức độ nặng vào buổi sáng không đáp ứng với acetaminophen hay ibuprofen. Em kéo lê chân phải khi đi lại nhiều ngày nay. Em cũng giảm thèm ăn và nôn khi thức dậy vào buổi sáng. Gia đình bệnh nhi vừa mới nhập cư từ một quốc gia đang phát triển để điều trị từ chứng Fallot chưa phẫu thuật cho em. Bệnh nhi bị chậm nói và có tiền căn nhiễm trùng phổi và xoang tái đi tái lại. Nhiệt độ 38.3 độ C (101 độ F). Khám lâm sàng ghi nhận tổng trạng mệt mỏi và dị hình khuôn mặt. Chân phải giảm sức cơ và tăng phản xạ gân xương, chân trái bình thường. Không thất điều thân trực (truncal ataxia). Nguyên nhân nào sau đây phù hợp với bệnh cảnh này?

- F. Viêm màng não nhiễm khuẩn
- G. Áp xe não
- H. Hạ canxi máu
- I. Hạ đường huyết
- J. Hạ natri máu
- K. U nguyên bào tuỷ (medulloblastoma)

L. Đột quỵ huyết khối thuyên tắc (thromboembolic stroke)

Đáp án: B

Risk factors for brain abscess



Bệnh nhi có triệu chứng sốt, đau đầu và nôn vào buổi sáng, và các dấu thần kinh khu trú gợi ý đến áp xe não. Trẻ em với **bệnh tim bẩm sinh tím** (tứ chứng Fallot) có nguy cơ cao bị áp xe não do vi khuẩn phân tán theo đường máu. Máu tĩnh mạch qua shunt phải-trái của lỗ thông liên thất cho phép vi khuẩn bò qua tuần hoàn phổi – nơi mà chúng thường được lọc và loại bỏ bởi thực bào – đi thẳng lên não.

Đau đầu mức độ nặng và không đáp ứng với thuốc giảm đau không kê đơn là triệu chứng thường gặp nhất ở bệnh nhân áp xe não. Ngoài ra, nôn – cụ thể là vào sáng sớm – có thể là triệu chứng tăng áp lực nội sọ. **Sốt và dấu thần kinh khu trú** (eg, yếu chân, tăng phản xạ gân xương) hiện diện trên khoảng một nửa số bệnh nhân, **co giật** xảy ra trên khoảng 25% số bệnh nhân. Cận lâm sàng hình ảnh não bộ là bước tiếp theo để chẩn đoán.

(Lựa chọn A) Viêm màng não nhiễm khuẩn có thể biểu hiện sốt, đau đầu và nôn cấp tính. Tuy nhiên thường khám thấy các dấu màng não (eg, cứng gáy – nuchal rigidity). Bệnh nhi trên có triệu chứng yếu và tăng phản xạ gân xương khu trú ở chân phải vì vậy nghĩ nhiều hơn đến áp xe não.

(Lựa chọn C) Hạ canxi máu là đặc điểm phổ biến của hội chứng DiGeorge do tuyến cận giáp kém phát triển. Hạ canxi máu nặng có thể dẫn đến chuột rút (tetany) và co giật; tuy nhiên hạ canxi máu không giải thích được triệu chứng sốt và yếu chi một bên nhiều ngày của bệnh nhi.

(Lựa chọn D và E) Hạ đường huyết và hạ natri máu có thể gây co giật nhưng không phải đặc điểm của hội chứng DiGeorge và cũng không giải thích được triệu chứng sốt và dấu thần kinh khu trú của bệnh nhi.

(Lựa chọn F) U nguyên bào tuỷ là một dạng u trong nhi khoa thường được có vị trí ở tiểu não, biểu hiện đau đầu và nôn về đêm hoặc về sáng. Tuy nhiên, rối loạn chức năng tiểu não biểu hiện mất phổi hợp vận động và/hoặc thất điệu, bệnh nhi trên không có thất điệu thân trực vì vậy ít nghĩ u nguyên bào tuỷ.

(Lựa chọn G) Bệnh nhân với túi chứng Fallot chưa phẫu thuật có nguy cơ đột quỵ thuyên tắc do các khối máu đông tĩnh mạch (bình thường được lọc ở phổi) có thể qua lỗ thông liên thất đi vào hệ động mạch hệ thống. Bệnh nhân biểu hiện dấu thần kinh khu trú cấp tính hơn là đau đầu và các triệu chứng thần kinh tăng dần như trên bệnh nhi này. Ngoài ra, sốt cũng gợi ý tình trạng nhiễm trùng hơn đột quỵ.

Tóm tắt: Áp xe não ở trẻ em thường biểu hiện đau đầu, sốt, dấu thần kinh khu trú và co giật. Bệnh tim bẩm sinh tím là yếu tố nguy cơ áp xe não do sự phân tán của vi khuẩn trong máu.

Câu 237: Bé trai 8 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì em trở trên “lì lợm” 2 năm nay. Em không làm bất kỳ điều gì được yêu cầu, gồm cả việc nhà và bài tập. Em cũng thường lấy cớ là “quên” hoặc làm việc “nửa vời”, thường mắc lỗi do bất cẩn khi làm vội cho xong việc. Em không nghe lời và tranh cãi với mẹ những lúc chuẩn bị đi học. Gần đây em hay bị mòi lên phòng hiệu trưởng vì ra khỏi chỗ ngồi và nói chen ngang. Giáo viên yêu quý em nhưng nói rằng em “khó bảo”. Điểm em thấp và có nguy cơ ở lại lớp. Bệnh nhi cũng không có bạn bè vì hành vi hay làm phiền. Khí sắc (mood) em thường lạc quan, thích chơi bóng đá và điện tử. Cân nặng ở bách phân vị thứ 40th, phát triển nhìn chung bình thường, em đạt được tất cả các mốc phát triển theo tuổi. Gia đình em đã chuyển đến nơi ở mới và em bắt đầu học trường khác vào năm ngoái. Tiền sử gia đình ghi nhận chú bị rối loạn lưỡng cực. Trong quá trình khám bệnh, bệnh nhi liên tục chen ngang cuộc thảo luận bằng cách nói lớn và nhanh. Em nhảy lên và bắt lấy ống nghe của bác sĩ mặc dù mẹ bảo không được đụng vào bất kì thứ gì. Chẩn đoán phù hợp nhất cho bệnh nhi là gì?

- F. Rối loạn điều chỉnh với rối loạn cư xử (adjustment disorder with disturbance of conduct)
- G. Rối loạn tăng động giảm chú ý (attention-deficit hyperactivity disorder)
- H. Rối loạn lưỡng cực II (bipolar II disorder)
- I. Rối loạn cư xử (conduct disorder)
- J. Rối loạn mất điều chỉnh khí sắc gây rối (disruptive mood dysregulation disorder)
- K. Rối loạn thách thức chống đối

Đáp án: B

Rối loạn tăng động giảm chú ý

Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Các triệu chứng giảm chú ý &/hoặc tăng động/bốc đồng kéo dài ≥6 tháng <ul style="list-style-type: none"> Triệu chứng giảm chú ý (inattentive symptoms): khó tập trung, dễ phân tâm, không nghe hoặc làm theo hướng dẫn, không có tổ chức, hay quên, làm mất/dể sai vị trí đồ vật Triệu chứng tăng động/bốc đồng (hyperactive/impulsive symptoms): bồn chồn, không thể ngồi yên, “như là gắn động cơ – driven by a motor”, nói nhiều, nói chen ngang, buộc miệng trả lời Nhiều triệu chứng biểu hiện trước 12 tuổi Triệu chứng hiện diện trong ít nhất 2 hoàn cảnh (ở nhà, ở trường) và gây suy giảm chức năng Subtype: giảm chú ý chủ yếu (predominantly inattentive), tăng động/bốc động chủ yếu (predominantly hyperactive/impulsive), thể kết hợp
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Các thuốc kích thích (methylphenidate, amphetamines) Các thuốc không kích thích (atomoxetine, đồng vận alpha-2 adrenergic) Liệu pháp hành vi

Bệnh nhi trên có các vấn đề hành vi đặc trưng của **rối loạn tăng động giảm chú ý** (attention-deficit hyperactivity disorder – ADHD) thể kết hợp. Các triệu chứng **giảm chú ý** gồm mắc lỗi bất cẩn, hay quên, không lắng nghe và tránh né/không theo sát công việc. Các triệu chứng **tăng động/bốc đồng** gồm khó ngồi yên, tăng động, nói nhiều, bốc đồng, khó chờ đến lượt và làm phiền người khác. Các triệu chứng của bệnh nhi hiện diện trong nhiều hơn 1 hoàn cảnh (ở trường và ở nhà).

Chẩn đoán ADHD gồm nhiều triệu chứng biểu hiện **trước 12 tuổi**, mặc dù các triệu chứng đôi khi xuất hiện sớm hơn vào tuổi mẫu giáo. ADHD phổ biến gấp 2 lần ở trẻ nam, ở trẻ nữ thường là triệu chứng giảm chú ý chủ yếu. Các triệu chứng ADHD thường gây bất hòa trong gia đình (eg, khó tuân thủ các hoạt động thường ngày do tính không tổ chức và không lắng nghe) và các vấn đề trong quan hệ bạn bè (eg, từ chối, chọc ghẹo).

(Lựa chọn A) Rối loạn điều chỉnh với rối loạn cư xử được chẩn đoán khi triệu chứng xảy ra đáp ứng với một cảng thẳng tâm lý có thể nhận diện và không thoả tiêu chuẩn của các rối loạn khác. Các vấn đề hành vi của bệnh nhi này đã bắt đầu 2 năm trước, trước khi chuyển nhà và chuyển trường.

(Lựa chọn D) Rối loạn cư xử bao gồm hành vi chống đối các quy tắc xã hội chính yếu hoặc quyền lợi của người khác (eg, gây hấn, phá hoại tài sản, trộm cắp, lừa đảo, phạm luật), bệnh nhi này không có triệu chứng nào như trên.

(Lựa chọn E) Rối loạn mất điều chỉnh khí sắc gây rối gồm kích động lan toả dữ dội (severe, pervasive irritability) và kém chịu thất vọng (poor frustration tolerance) dẫn đến thường hay bộc phát nóng giận. Các triệu chứng giảm chú ý, tăng động và không có tính tổ chức thường không gặp, nhưng ADHD có thể được chẩn đoán như một tình trạng đồng mắc nếu thoả tiêu chuẩn.

(Lựa chọn F) Các triệu chứng ADHD của bệnh nhi này dẫn đến xung đột với mẹ và bạn bè, nhưng không đủ bằng chứng để chẩn đoán đồng mắc rối loạn thách thức chống đối. Rối loạn này đặc trưng bởi tâm trạng tức giận/kích động và hành vi tranh cãi/thách thức với người lớn. Tính tình thất thường, thù địch và phá luật để thách thức. Bệnh nhi trên có khí sắc lạc quan, tranh cãi với mẹ và các hành vi trong lớp học có vẻ liên quan đến tính bốc đồng hơn là thách thức có chủ ý hay thù địch.

Tóm tắt: Chẩn đoán rối loạn tăng động giảm chú ý nên được nghĩ tới trên trẻ em với các triệu chứng giảm chú ý, bốc đồng và tăng động trong ít nhất 2 hoàn cảnh khác nhau. Ngoài khó khăn trong việc học tập, ADHD đôi khi ảnh hưởng đến quan hệ gia đình và bạn bè.

Câu 238: Bé gái 9 tuổi được đưa đến phòng khám vì nôn tái diễn. Hôm nay bệnh nhi không có triệu chứng nhưng em buồn nôn, nôn và đau khắp bụng nhiều ngày mỗi tháng trong 8 tháng qua. Nôn thường bắt đầu vào sáng sớm, lặp lại 10-15 lần mỗi ngày, kéo dài trong 2 ngày. Nôn không kèm máu hay dịch mật. Mẹ em để ý rằng các đợt nôn thường xuyên hơn vào khoảng thời gian đầu năm học và xảy ra 5 lần trong 2 tháng. 2 lần gần đây nhất mẹ em phải nghỉ làm vì bệnh nhi cần nhập viện bù nước đường tĩnh mạch. Bệnh nhi không sốt, không đau đầu hay tiêu chảy trong đợt nôn. Giữa các đợt, em hoạt bát và ăn uống tốt. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 25th theo tuổi, vẫn như lần khám sức khỏe vào 6 tháng trước. Bệnh nhi hiện thoái mái và không có dấu mệt nước. Niêm mạc ẩm nhưng bị sâu răng ăn mòn (eruptive dental caries) ở các răng cửa hàm trên (maxillary incisors). Bụng mềm, không đau. Khám thần kinh bình thường. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp với các triệu chứng của bệnh nhi?

- G. Bulimia nervosa
- H. Viêm tụy mạn
- I. Hội chứng nôn chu kỳ (cyclic vomiting syndrome)
- J. Rối loạn giả bệnh áp đặt lên người khác (factitious disorder imposed on another)
- K. Bệnh trào ngược dạ dày thực quản
- L. Bệnh viêm ruột (inflammatory bowel disease)

Đáp án: C

Hội chứng nôn chu kỳ	
Bệnh sử/tiền sử	<ul style="list-style-type: none">• Tiền sử bản thân hoặc gia đình có migraine• Các đợt nôn thường có yếu tố khởi phát xác định (eg, nhiễm trùng, căng thẳng)
Triệu chứng	<ul style="list-style-type: none">• Các đợt nôn có tính chất giống nhau<ul style="list-style-type: none">◦ Khởi phát cấp tính buồn nôn, đau bụng, đau đầu, nôn◦ Tự khỏi, kéo dài 1-2 ngày• Giữa các đợt<ul style="list-style-type: none">◦ Thường không có triệu chứng◦ Đôi khi cách khoảng đều nhau (eg, 2-4 tuần)

Bệnh nhi này có những triệu chứng tái diễn, có thể dự đoán trước gồm nôn cấp tính nhiều lần, tự khỏi, không có triệu chứng giữa các đợt. Quá trình tăng trưởng, khám lâm sàng và ăn uống bình thường gợi ý nhiều đến **hội chứng nôn chu kỳ**.

Hội chứng nôn chu kỳ là một chẩn đoán loại trừ, thường đòi hỏi khảo sát thêm về xét nghiệm và hình ảnh học trong đợt cấp để loại trừ các nguyên nhân khẩn cấp gây nôn và đau bụng. Bệnh sinh là không rõ, tuy nhiên hầu hết bệnh nhân có tiền sử bản thân/gia đình có migraine. Các đợt nôn có thể bị khởi phát bởi căng thẳng hoặc nhiễm trùng, kèm theo là buồn nôn, đau bụng mơ hồ, đau đầu và lờ mơ. Các triệu chứng tự khỏi sau 1-2 ngày. Bệnh nhân thường có những khoảng thời gian có triệu chứng có thể đoán trước và đều nhau (eg, 2-4 tuần) và không có triệu chứng giữa các đợt.

(Lựa chọn A) Bulimia nervosa đặc trưng bởi ăn quá độ, bù lại là các hành vi ngăn ngừa tăng cân không thích hợp (eg, tự kích thích nôn [purging]). Chẩn đoán này không phù hợp với bệnh cảnh trên vì không có các triệu chứng như hạn chế calo, ăn quá độ hay bận tâm về cân nặng và dáng người.

(Lựa chọn B) Viêm tuy mạn có thể biểu hiện các đợt đau bụng, buồn nôn và nôn. Chậm lớn và tiêu chảy là thường gặp, khám lâm sàng ghi nhận đau thượng vị khi ấn bụng; không có triệu chứng nào có ở bệnh nhi trên.

(Lựa chọn D) Rối loạn giả bệnh áp đặt lên người khác là một hình thức bạo hành trẻ em, người chăm sóc chủ động làm đứa trẻ bị bệnh hoặc khai nhũng triệu chứng không nhất quán. Tuy nhiên, bệnh nhi trên có bệnh sử rõ ràng quanh những khoảng thời gian bị stress, cũng như khám lâm sàng phù hợp với tình trạng nôn tái diễn (eg, sâu răng ăn mòn).

(Lựa chọn E) Bệnh trào ngược dạ dày thực quản ở trẻ em đặc trưng bởi trớ hoặc đau thượng vị/sau xương ức. Không gặp các đợt nôn cấp kéo dài.

(Lựa chọn F) Bệnh viêm ruột thường biểu hiện viêm đại tràng hoặc đau bụng và tiêu chảy. Sốt, sụt cân và đau bụng trên khám lâm sàng là thường gặp, bệnh nhi trên không có các triệu chứng này mà là những đợt nôn riêng biệt.

Tóm tắt: *Ở trẻ em, những đợt nôn nhiều và buồn nôn tái diễn, tự khỏi mà không có nguyên nhân rõ ràng gợi ý nhiều đến hội chứng nôn chu kỳ. Đặc điểm bệnh sử/tiền sử quan trọng là có yếu tố khởi phát nhất định (eg, căng thẳng, nhiễm trùng) hoặc tiền sử bản thân/gia đình có migraine.*

Câu 239: Một em gái 17 tuổi được đưa tới khoa cấp cứu vì một đợt ngất xỉu 20 phút trước. Em đang tắm thì mẹ nghe thấy tiếng em ngã. Khi bà mở cửa phòng tắm, em đã nằm trên sàn, bất tỉnh. Bệnh nhân tỉnh lại sau vài phút và được đưa tới khoa cấp cứu bằng xe cứu thương. Trong khi vận chuyển, cô bé lơ mơ, ngủ gà. Mẹ em để ý rằng em mới chia tay bạn trai, có áp lực lớn khi đi học và gần đây ngủ không tốt. Ở khoa cấp cứu, huyết áp 120/70 mmHg, mạch 90/min, nhịp thở 13/min. Hiện tại bệnh nhân tỉnh và trả lời đúng. Khám không thấy chấn thương đầu, di lệch xương hay khối máu tụ. Đồng tử hai bên đều và phản xạ với ánh sáng. Đường máu mao mạch là 100mg/dL. Lựa chọn nào dưới đây có khả năng được tìm thấy trên bệnh nhân này?

- A. Tăng nồng độ acetaminophen huyết thanh
- B. Hạ huyết áp tư thế
- C. Mạch nghịch thường
- D. Tiếng thổi tâm thu tăng lên khi đứng
- E. Rách lưỡi

Đáp án: E

Yếu tố kích thích	Động kinh	Ngất do hệ thần kinh phế vị
	<ul style="list-style-type: none">• Thiếu ngủ• Ánh sáng nhấp nháy• Áp lực tâm lý• Cai rượu	<ul style="list-style-type: none">• Đứng lâu• Stress vật lý/tâm lý• Nhiệt độ cao

	<ul style="list-style-type: none"> Vô căn 	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Aura trước cơn (eg, ảo thi) Có thể xuất hiện khi ngủ/ngồi Cử động co cứng/co giật Mạch nhanh, mạnh Cắn lưỡi Rối loạn đại tiểu tiện 	<ul style="list-style-type: none"> Chóng mặt tiền cơn (ie, tiền triệu trước cơn ngất) Không xảy ra khi ngủ/ngồi Không thường có cơn co giật (có thể xảy ra nếu thiếu máu não kéo dài) Mạch chậm, yếu Nhợt nhạt & vã mồ hôi
Đi chứng	<ul style="list-style-type: none"> Chậm trở về bình thường (lơ mơ hoặc ngủ gà hậu cơn vật) 	<ul style="list-style-type: none"> Ngay lập tức trở về bình thường

Bệnh nhân này có mất ý thức đột ngột (LOC) đi kèm với mất trương lực cơ tư thế (eg, ngã và bất tỉnh khi đang tắm) và chậm trở về trạng thái tri giác bình thường, các triệu chứng này hướng tới một cơn động kinh (eg, động kinh co cứng - co giật toàn thể hóa). Mặc dù các cơ co giật hay gấp nhất ở trẻ nhỏ hoặc người già, cơ co giật đầu tiên có thể xảy ra ở bất kì độ tuổi nào và có thể không có yếu tố kích thích. Áp lực tâm lí và thiếu ngủ (thấy ở bệnh nhân này) có thể làm giảm ngưỡng co giật.

Các cử động co cứng - co giật thường kéo dài < 3 phút và có thể không được chứng kiến, như ở trường hợp này. Tiền triệu (eg, ảo thi) có thể xảy ra trước cơn, và thường gấp các tổn thương do cắn (eg, rách lưỡi) trong cơn co giật.

Cơn co giật toàn thể hóa hầu hết chậm trở về chức năng thần kinh bình thường do trạng thái hậu cơn vật bao gồm lơ mơ, ngủ gà, và/hoặc có các dấu hiệu thần kinh khu trú. Ngược lại, ngất là một trạng thái mất ý thức thoáng qua với mất trương lực cơ tư thế nhưng tự trở lại bình thường ngay.

Lựa chọn A. Những stress tâm thần xã hội gần đây của bệnh nhân này làm tăng nguy cơ tự đầu độc, nhưng nhiễm độc acetaminophen gây ra bệnh cảnh lâm sàng gồm buồn nôn và nôn, đau bụng phàn tursive bên phải, suy gan tiềm ẩn và tử vong. Không thường gặp co giật.

Lựa chọn B. Hạ huyết áp tư thế đặc trưng bởi sự giảm huyết áp đột ngột khi chuyển từ tư thế nằm sang đứng, thường gây tiền triệu trước cơn ngất. Nguyên nhân bao gồm giảm thể tích nội mạch (eg, mất nước) và bất thường hệ thần kinh thực vật liên quan tới thuốc (eg, thuốc chẹn alpha). Mặc dù có thể mất ý thức, trễ sau đó thường không lơ mơ trừ khi có chấn thương đầu đi kèm, không thấy xuất hiện ở bệnh nhân này.

Lựa chọn C. Mạch nghịch thường là hiện tượng giảm huyết áp hệ thống > 10mmHg trong thời hít vào. Thường gặp ở bệnh nhân có chèn ép tim cấp, có thể biểu hiện với ngất, nhưng cũng gây nhịp nhanh, hạ huyết áp và tăng áp lực tĩnh mạch cảnh, không có triệu chứng nào xuất hiện ở bệnh nhân này.

Lựa chọn D. Tiếng thổi tâm thu tăng lên khi đứng là đặc trưng của bệnh cơ tim phì đại tắc nghẽn (HOCM). Ngất đi kèm với HOCM thường khởi phát sau gắng sức và trở về trạng thái thần kinh bình thường ngay sau đó.

Tóm tắt: *Động kinh đặc trưng với mất ý thức đột ngột, mất trương lực cơ tư thế và trạng thái hậu cơn vật với việc chức năng thần kinh chậm trở về bình thường. Rách lưỡi đi kèm với các cử động co cứng – co giật.*

Câu 240: Một bé gái 3 tuổi được đưa tới khám vì tiêu buốt. Bố mẹ bé nói rằng bé khóc khi đi tiểu, dù chỉ đi được mỗi lần một ít. Trẻ không buồn nôn, nôn hay sốt. Năm vừa rồi, trẻ đã mắc nhiễm trùng bàng quang 3 lần, được điều trị bằng kháng sinh; lần nhiễm trùng cuối cùng là 2 tháng trước. Cô bé cũng có tiền sử táo bón kể từ khi bắt đầu uống sữa bò lúc 1 tuổi và uống thuốc nhuận tràng khi cần để hỗ trợ tiêu hóa. Nhiệt độ 37.2 C (99 F), huyết áp 80/50 mmHg, mạch 110/min. Khám thấy ấn đau vùng trên mu và các nứt kẽ hậu môn nhỏ ở vị trí 12 giờ và 2 giờ. Thăm trực tràng thấy trương lực cơ hậu môn bình thường, sờ thấy cục phân cứng trong bóng trực tràng. Phân tích nước tiểu thấy leukocyte esterase (+), nitrite (+), và bạch cầu 60/hpf. Cấy nước tiểu thấy 100.000 khuẩn lạc *Escherichia coli*. Siêu âm thận và chụp niệu đạo – bàng quang khi tiểu bình thường. Lựa chọn nào có khả năng là cơ chế gây nhiễm trùng ở bệnh nhân này nhất?

- A. Không điều trị dứt điểm các nhiễm khuẩn trước đó
- B. Suy giảm thần kinh
- C. Suy thận
- D. Lạm dụng tình dục
- E. Trào ngược nước tiểu
- F. Ú nước tiểu

Đáp án: F

Táo bón ở trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Bắt đầu ăn dặm hoặc uống sữa bò • Huấn luyện đi vệ sinh • Đi học
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Đau/khổ đi ngoài • Ứ đọng phân • Đi ngoài từng chút một (encopresis)
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Nứt kẽ hậu môn • Trĩ • Đái dầm (enuresis)/ nhiễm trùng tiểu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng lượng nước và xơ trong chế độ ăn • Hạn chế sữa bò <24 oz • Thuốc nhuận tràng • ± Thuốc đạn, thuốc thụt

Bệnh nhân này có nhiễm trùng bàng quang tái diễn, đặc trưng bởi đau bụng vùng trên mu, tiểu buốt, tiểu mủ và có vi khuẩn trong nước tiểu. Nhiễm trùng bàng quang tái diễn ở trẻ tập đi thường do táo bón vì ứ đọng phân dẫn đến giãn trực tràng, chèn ép vào bàng quang và ngăn cản tiểu hoàn toàn. Nước tiểu còn sót lại là nguồn nuôi dưỡng tiềm ẩn cho vi khuẩn ngược dòng từ đáy chậu qua niệu đạo.

Yếu tố nguy cơ của táo bón bao gồm thay đổi chế độ ăn, như đổi từ sữa mẹ sang sữa bò và thức ăn khô. Dấu hiệu của táo bón bao gồm sự căng thẳng hoặc đau khi đại tiện, phân đê, nứt hậu môn và trĩ. Phòng ngừa và điều trị nhiễm trùng bằng quang tái diễn yêu cầu điều trị dứt điểm táo bón.

Lựa chọn A. Điều trị không dứt điểm các nhiễm trùng trước đó không có khả năng xảy ra do lần nhiễm trùng trước và lần này cách nhau 2 tháng.

Lựa chọn B. Gai đốt cột sống và bệnh Hirschsprung (phình đại tràng vô hạch bẩm sinh) đi kèm với khiếm khuyết thần kinh. Điều này không xảy ra ở bệnh nhân với thăm khám bình thường và táo bón đi kèm với thay đổi chế độ ăn.

Lựa chọn C. Suy thận là biến chứng tiềm ẩn của viêm đại bể thận tái diễn (nhiễm khuẩn đường tiết niệu liên quan tới thận) và có thể biểu hiện như tiểu ít, suy dinh dưỡng, chậm phát triển, tăng huyết áp và thiếu máu. Đây không phải là nguyên nhân trực tiếp gây nhiễm trùng bằng quang tái diễn.

Lựa chọn D. Hoạt động tình dục có liên quan tới nhiễm khuẩn tiết niệu tái diễn ở phụ nữ, nhưng hiếm khi là nguyên nhân ở trẻ em. Bệnh nhân này không có đau âm đạo, thay đổi hành vi, chấn thương sinh dục, đáy chậu hoặc hậu môn khiến chẩn đoán này khó xảy ra. Nứt kẽ hậu môn là một triệu chứng hay gặp của táo bón mãn tính.

Lựa chọn E. Siêu âm thận được thực hiện để loại trừ thận ú nước. Chụp bằng quang niệu đạo khi tiểu là một thăm dò hình ảnh để phát hiện các bất thường cấu trúc (eg, trào ngược bằng quang niệu quản). Bất thường giải phẫu tiềm ẩn (eg, trào ngược bằng quang niệu quản) là nguyên nhân thường thấy của nhiễm trùng đường tiết niệu tái diễn ở trẻ nhỏ. Tuy nhiên, trẻ này có hình ảnh học bình thường.

Tóm tắt: Táo bón dài là yếu tố nguy cơ của nhiễm trùng bằng quang tái diễn ở trẻ tập đi. **Ứng phản có thể gây giãn trực tràng, chèn ép vào bàng quang, ngăn cản thoát nước tiểu hoàn toàn, dẫn tới ứng nước tiểu.**

Câu 241: Một em gái 16 tuổi được đưa tới khoa cấp cứu vì đau đầu gối. Hai ngày trước, bệnh nhân thấy đau gối trái sưng, đau trong sâu, dữ dội. Em có uống một liều acetaminophen, có giúp giảm đau. Hôm qua, đau gối sưng to hơn và hôm nay bệnh nhân đi bộ không đỡ. Bệnh nhân không mắc bệnh mạn tính. Nhiệt độ 36.7°C (98 F). Lòng bàn tay hai bên có vài mụn mủ viền đỏ, đường kính khoảng 3-4mm, không đau. Đầu gối trái có tràn dịch khớp nhưng không đỏ, tầm vận động giảm do đau. Chọc dịch khớp gối thấy số lượng bạch cầu là 30000/mm³, cấy dịch bao hoạt dịch âm tính. Yếu tố bệnh sử nào sau đây thường đi kèm với tình trạng của bệnh nhân này nhất?

- A. Không được tiêm phòng đầy đủ
- B. Nhiễm siêu vi đường hô hấp trên gần đây
- C. Trầy xước da
- D. Vết côn trùng cắn
- E. Quan hệ tình dục không sử dụng biện pháp bảo vệ

Đáp án: E

Nhiễm trùng lậu lan tỏa	
Biểu hiện lâm sàng	• Viêm mủ một khớp

	Hoặc <ul style="list-style-type: none"> Tam chứng gồm viêm bao hoạt dịch quanh gân, viêm da, viêm đa khớp di chuyển
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Phát hiện <i>Neisseria gonorrhoeae</i> trong nước tiểu, dịch cổ tử cung, hoặc dịch niệu đạo Cấy máu và dịch bao hoạt dịch (<u>độ nhạy thấp hơn</u>)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Cephalosporin thế hệ ba đường tĩnh mạch và Azithromycin đường uống

Trẻ vị thành niên này có viêm một khớp và ban mụn mủ, biểu hiện này phù hợp với nhiễm trùng lậu lan tỏa. Đường lây truyền phổ biến nhất là thông qua quan hệ tình dục không sử dụng biện pháp bảo vệ ở trẻ vị thành niên và thanh niên. *Neisseria gonorrhoeae* có thể lan tràn từ hệ sinh dục tiết niệu qua đường máu, thường từ một ổ nhiễm khuẩn không triệu chứng (eg, viêm niệu đạo, viêm cổ tử cung). Triệu chứng kinh điển bao gồm viêm một khớp (eg, khớp gối) không đi kèm với các triệu chứng toàn thân (eg, sốt, mệt mỏi). Ngoài ra, số lượng tế bào trong dịch bao hoạt dịch thường thấp (<50000/mm³) so với các nguyên nhân gây nhiễm trùng khớp khác. Một số bệnh nhân có thể có viêm đa khớp di chuyển ở các khớp lớn hoặc khớp nhỏ. Ban mụn mủ khắp thân mình hoặc các chi, bao gồm cả lòng bàn tay (như ở bệnh nhân này) hoặc lòng bàn chân.

Chẩn đoán qua cấy hoặc test PCR máu, dịch bao hoạt dịch và dịch từ các vị trí nhiễm trùng tiềm ẩn (eg, cổ tử cung, niệu đạo, trực tràng). Nhuộm Gram (thấy song cầu gram âm) và cấy vi khuẩn có độ đặc hiệu cao nhưng độ nhạy thấp, hơn một nửa bệnh nhân nhiễm trùng khớp do lâu có kết quả cấy vi khuẩn âm tính, như ở bệnh nhân này. Vì thế, nên điều trị với cephalosporin thế hệ ba và azithromycin nếu triệu chứng lâm sàng ngòi cao.

Lựa chọn A. Trẻ < 5 tuổi không được tiêm phòng có nguy cơ nhiễm trùng khớp do *Haemophilus influenzae* type b và *Streptococcus pneumoniae*. Tuy nhiên, đây là những nguyên nhân gây nhiễm trùng khớp cực kì hiếm ở trẻ lớn, trẻ vị thành niên và kể cả ở trẻ chưa được tiêm phòng.

Lựa chọn B. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua là một viêm khớp phản ứng tự giới hạn thường đi theo sau một nhiễm trùng đường hô hấp trên. Thường xảy ra ở trẻ nhỏ (<10 tuổi) và không gây ban mụn mủ.

Lựa chọn C. Trầy xước da là một yếu tố nguy cơ lan tràn *Staphylococcus aureus* hoặc *Streptococcus pyogenes* trong máu, 2 nguyên nhân phổ biến nhất gây nhiễm trùng khớp. Tuy nhiên, những nguyên nhân này gây sốt cao, tăng mạnh bạch cầu trong dịch bao hoạt dịch (>50000/mm³), và cấy dịch bao hoạt dịch thường dương tính.

Lựa chọn D. Bệnh Lyme gây ra bởi *Borrelia burgdorferi* lan truyền qua vết côn trùng cắn có thể biểu hiện với ban và viêm khớp. Tuy nhiên, ban của bệnh Lyme là ban dát hình nhẫn (ban mắt bò) hơn là mụn mủ, và thường xuất hiện trước viêm khớp.

Tóm tắt: *Neisseria gonorrhoeae* lan truyền qua quan hệ tình dục không sử dụng biện pháp bảo vệ có thể gây nhiễm trùng lậu lan tỏa, biểu hiện viêm một khớp đi kèm hoặc không đi kèm ban mụn mủ. Thường không thấy các đặc điểm của nhiễm trùng lậu tại niêm mạc, và cấy dịch bao hoạt dịch có thể âm tính.

Câu 242: Một bé trai 1 ngày tuổi được đánh giá định kì tại khoa sơ sinh. Cậu bé là con đầu, được sinh qua ngả âm đạo ở tuần thai thứ 38. Người mẹ uống vitamin cho thai phụ hàng ngày và chăm sóc tiền sản định kì. Mẹ bé mắc đái tháo đường thai kì, được kiểm soát bởi chế độ ăn. Quá trình sinh nở không xảy ra biến chứng gì. Cân nặng lúc sinh là 3.7 kg (8 lb 2 oz). Bé tinh táo, trương lực cơ bình thường và phản xạ bú tốt. Phổi trong hai bên, tim nhịp bình thường, đều và không có tiếng thổi. Bụng mềm, ăn không đau và không chướng. Dương vật chưa cắt bao quy đầu, lỗ niệu đạo nằm ở đỉnh quy đầu. Bìu sưng to, không có thay đổi màu sắc. Sờ thấy tinh hoàn hai bên nằm trong bìu. Soi đèn thấy ánh sáng xuyên qua phần bìu sưng. Xử trí tiếp theo nào phù hợp nhất ở bệnh nhân này?

- A. Chọc hút dịch bìu
- B. Tham vấn di truyền
- C. Trần an và theo dõi
- D. Siêu âm bìu
- E. Can thiệp phẫu thuật

Đáp án: C

Tràn dịch màng tinh hoàn là sự út đọng dịch trong túi tinh mạc, một màng bao quanh tinh hoàn. Trong quá trình phát triển bào thai, tinh hoàn cùng túi màng bụng di chuyển xuống bìu tạo thành ống phúc tinh mạc và màng tinh hoàn. Thông thường, ống phúc tinh mạc sẽ tự bít lại, tuy nhiên, nếu vẫn còn mở, dịch ổ bụng có thể tích tụ và gây tràn dịch màng tinh hoàn có lưu thông. Trái lại, tràn dịch màng tinh hoàn không lưu thông khi ống phúc tinh mạc bít lại bình thường nhưng dịch trong tinh mạc không được tái hấp thu.

Tràn dịch màng tinh hoàn thường thấy ở trẻ sơ sinh và biểu hiện sưng bìu hai bên hoặc một bên không đau. Mức độ tràn dịch có thể thay đổi khi khóc hoặc khi rặn (tăng áp lực ổ bụng) ở trẻ sơ sinh tràn dịch màng tinh hoàn còn lưu thông; tuy nhiên, tràn dịch màng tinh hoàn không lưu thông không giảm được và giữ nguyên kích thước.

Soi đèn qua da bìu giúp phân biệt các khối vùng bìu, vì tràn dịch màng tinh hoàn có thể cho ánh sáng đi qua trong khi thoát vị bẹn có chứa ruột nên thường không soi đèn xuyên qua được. Hầu hết tràn dịch màng tinh hoàn, cả có lưu thông hoặc không lưu thông, đều tự hết khi trẻ 1 tuổi và có thể theo dõi một cách an toàn trong khoảng thời gian này.

Lựa chọn A. Chọc hút dịch không được khuyến cáo vì nguy cơ nhiễm trùng và tổn thương các cấu trúc xung quanh.

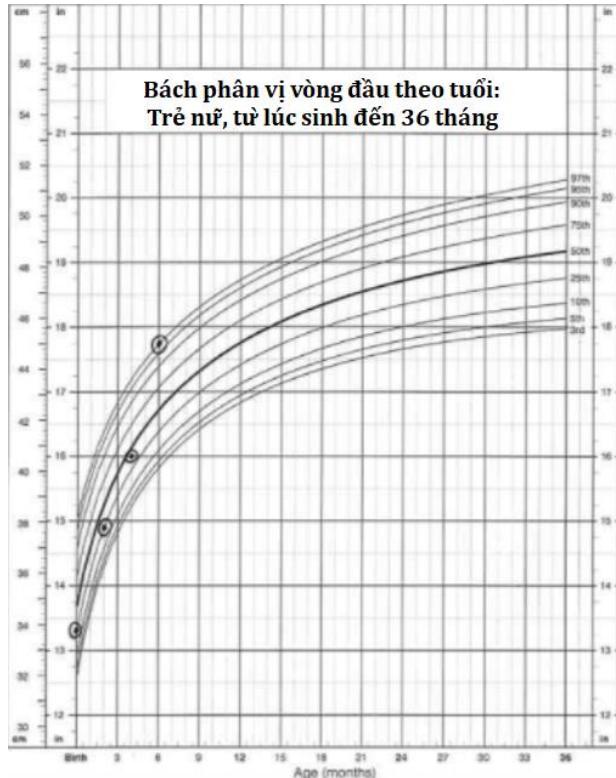
Lựa chọn B. Tham vấn di truyền có thể được chỉ định khi bộ phận sinh dục rõ ràng, nhưng không cần thiết ở bệnh nhân này với dương vật bình thường và hai tinh hoàn đều đã xuống bìu.

Lựa chọn D. Siêu âm thường dùng để chẩn đoán thoát vị bẹn ở bệnh nhân có khối vùng bìu không thể soi đèn xuyên qua được.

Lựa chọn E. Can thiệp phẫu thuật được chỉ định cho tràn dịch màng tinh hoàn kéo dài quá 1 tuổi, khi tràn dịch không thể tự hết, không giống phù hợp với bệnh nhân này.

Tóm tắt: Tràn dịch màng tinh hoàn thường biểu hiện sưng bìu không đau và có thể soi đèn xuyên qua được. Xử trí bao gồm theo dõi và trấn an, vì hầu hết các trường hợp bệnh đều tự hết khi trẻ 1 tuổi.

Câu 243: Một trẻ 6 tháng tuổi tiền sử khoẻ mạnh được đưa tới khám định kì. Bố mẹ trẻ nói rằng trong tháng vừa rồi, trẻ bú kém và khó chịu hơn bình thường. Thăm khám thấy thóp trống trước phồng và đường khớp sọ giãn rộng. Tĩnh mạch da đầu nổi rõ. Không phát hiện bất thường nào khác. Biểu đồ tăng trưởng của trẻ như sau:



Xử trí tiếp theo nào phù hợp nhất ở bệnh nhân này?

- A. Kiểm tra lại vòng đầu sau 1 tháng
- B. Chụp Xquang sọ não
- C. Chọc dò thắt lưng
- D. Chụp CT não
- E. Điện não đồ

Đáp án: D

Qua biểu đồ tăng trưởng thấy vòng đầu của trẻ tăng nhanh, lớn hơn bách phân vị thứ 97. Trẻ nhũ nhi có não úng thủy có thể có triệu chứng sau:

Triệu chứng cơ năng	Triệu chứng thực thể
Bú kém	Thóp trước căng phồng
Cát bắn	Tĩnh mạch da đầu nổi rõ
Giảm hoạt động	Đường khớp sọ giãn rộng
Nôn	Tăng nhanh vòng đầu

Phương pháp chẩn đoán tốt nhất ở bệnh nhân có vòng đầu tăng nhanh có triệu chứng là hình ảnh học chẩn đoán. CT scan não bộ là lựa chọn đầu tiên tốt nhất ở trẻ có triệu chứng cấp tính. CT sẽ cho thấy giãn não thất cũng như giải phẫu của bệnh nhân. Ngược lại, nếu ở trẻ ổn định và không triệu chứng, chụp MRI khi tiêm an thần có thể được cân nhắc để giảm sự phơi nhiễm của trẻ với phóng xạ. Cả CT và MRI đều cung cấp thông tin chi tiết hơn siêu âm thóp, loại hình ảnh học yêu cầu thóp trước còn mở rộng và phù hợp nhất với trẻ dưới 6 tuổi.

Điều trị não úng thủy bao gồm đặt shunt từ não thất dẫn xuống ổ bụng, khoang màng phổi hoặc tâm nhĩ phải; cho phép thoát dịch não tủy thay vì ú đọng ở não thất.

Lựa chọn A. Cho trẻ quay lại sau 1 tháng là không hợp lý vì trẻ có vòng đầu tăng nhanh và dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (ie, ăn kém và khó chịu).

Lựa chọn B. Xquang sọ não có thể hữu ích khi đánh giá hình dạng đầu bất thường nếu nghi ngờ dị tật dính khớp sọ. Tuy nhiên, ở trẻ nhũ nhi có đầu to và dấu hiệu tăng áp lực nội sọ, chụp CT là phương pháp chẩn đoán tốt hơn.

Lựa chọn C. Chọc dò thất lung có thể cải thiện triệu chứng của bệnh não úng thủy áp lực bình thường, gặp ở người lớn. Chọc dò thất lung cũng hữu ích nếu nghi ngờ viêm màng não. Bệnh nhân này có triệu chứng kéo dài 1 tháng, khiến chẩn đoán viêm màng não khó có khả năng. CT sẽ cung cấp nhiều thông tin chẩn đoán hơn ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Điện não đồ được chỉ định để đánh giá cơ co giật, không có ở bệnh nhân này.

Tóm tắt: *Tăng vòng đầu và dấu hiệu tăng áp lực nội sọ ở trẻ em nên được đánh giá bằng hình ảnh học ví dụ như CT não.*

Câu 244: Một em gái 17 tuổi tới khám vì nỗi ban. Em tham gia vào đội chạy xuyên quốc gia của trường 2 tháng trước và có ban ngứa tiến triển ở bàn chân từ khi đó. Bệnh nhân cố gắng thay giày chạy và vớ nhưng triệu chứng vẫn tiếp tục. Tiền sử bệnh không có gì đáng chú ý. Thăm khám thấy có hình ảnh như dưới đây:



Phương pháp điều trị nào phù hợp nhất cho tình trạng của bệnh nhân này?

- A. Viên uống Cephalexin
- B. Kem bôi Miconazole
- C. Bột Nystatin
- D. Kem bôi Permethrin
- E. Thuốc mỡ Triamcinolone

Đáp án: B

Bệnh nấm chân	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Nhóm <i>Trichophyton</i> (phổ biến nhất)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Cấp tính: ngứa, đau rát, mụn nước/bọng nước đỏ• Mạn tính: ngứa, ban đỏ, trẹt da/nứt da/bong da kẽ ngón lan tới lòng bàn chân, mé hoặc mu bàn chân
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Điều trị nấm tại chỗ• Giữ bàn chân khô & vứt bỏ giày dép cũ

Bệnh nhân này có ban ngứa trong điều kiện kín và ẩm, kèm theo bong da chân phù hợp với bệnh nấm da chân (ie, bàn chân vận động viên). Bệnh nấm da chân thường thấy nhất ở giữa các ngón chân (interdigital pattern), nhưng ở những trường hợp mạn tính có thể gây ban dày biểu bì lan tới mé bàn chân (moccasin pattern). Tác nhân gây bệnh nấm da chân chủ yếu gây ra bởi nấm da, đặc biệt là *Trichophyton rubrum* và các vi khuẩn tương tự. Những vi sinh vật này lây lan rộng và thường mắc phải do tiếp xúc ở những nơi công cộng (eg, dụng cụ của vận động viên, hồ bơi) khi đi chân đất.

Chẩn đoán thường dựa vào lâm sàng nhưng có thể chẩn đoán xác định với soi tươi da cạo với KOH. Bệnh nấm da chân có thể được điều trị với các thuốc chống nấm tại chỗ, bao gồm azoles

(Eg, miconazole, clotrimazole), allylamines (eg, terbinafine) và tolnaftate. Thuốc kháng nấm đường uống (eg, fluconazole, terbinafine) cũng hiệu quả nhưng thường dành cho bệnh nhân không đáp ứng với điều trị tại chỗ. Tuy nhiên, nystatin (chủ yếu dùng cho nhiễm Candida) không có hiệu quả chống lại nấm da (Lựa chọn C).

Lựa chọn A. Cephalexin có thể dùng để điều trị viêm mô tế bào nhẹ. Mặc dù viêm mô tế bào thứ phát có thể là biến chứng của nấm da chân, nó sẽ gây đỏ da đi kèm với nóng, đau, sưng nề và có thể sốt.

Lựa chọn D. Permethrin được chỉ định điều trị ghẻ, cũng gây bệnh ở kẽ ngón chân nhưng biểu hiện với mụn nhỏ, mụn mủ và vết loét hơn là lột da hoặc nứt da.

Lựa chọn E. Corticosteroid bôi tại chỗ (Eg, triamcinolone) có tác dụng điều trị viêm da tiếp xúc cấp tính, thường biểu hiện với ban đỏ và mụn nước ở vùng da bị phơi nhiễm (eg, bàn tay, side of the legs). Mặc dù những thuốc này tuy có thể làm giảm triệu chứng bệnh nấm da chân, chúng có thể làm tăng nguy cơ điều trị thất bại và không được khuyến cáo thường quy.

Tóm tắt: Bệnh nấm chân thường biểu hiện với ban ngứa giữa các ngón chân. Chẩn đoán thường dựa trên lâm sàng nhưng có thể xác định bằng soi tươi da cao với KOH. Nhiều thuốc chống nấm tại chỗ (eg, miconazole, terbinafine, tolnaftate) có hiệu quả điều trị nhưng nystatin thì không.

Câu 245: Một trẻ sơ sinh 3 giờ tuổi được đánh giá tại khoa sơ sinh. Bệnh nhi được sinh ở tuần thai thứ 37 qua ngả âm đạo từ một người phụ nữ 32 tuổi. Mẹ bé có khám thai thường xuyên và quá trình sinh đẻ không xảy ra biến chứng. Tiền sử gia đình không có gì đặc biệt. Cân nặng và vòng đầu đều ở bách phân vị thứ 50. Chiều dài ở bách phân vị thứ 75. Thăm khám thấy trẻ sơ sinh khóc to, dễ dỗ. Thóp truờng rộng, mềm và phẳng. Bệnh nhân bú tốt, cổ bình thường. Mắt mở to. Khám ngực thấy nhịp thở 2 bên đều. Bụng mềm, gan lách không to. Khám tiết niệu sinh dục thấy dương vật chưa phát triển, cong và có lỗ niệu đạo ở mặt nền. Nếp môi bìu hòa vào nhau và tuyến sinh dục không sờ thấy được. Nồng độ 17-hydroprogesterone tăng. Nhiễm sắc thể đồ nào dưới đây có khả năng nhất ở bệnh nhân này là gì

- A. 45, X
- B. 46, XY
- C. 46, XX
- D. 47, XXY
- E. 47, XYY

Đáp án: C

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh thể cổ điển	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Di truyền gen lặn trên NST thường • Thiếu men 21-Hydroxylase
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Bộ phận sinh dục không rõ ràng ở trẻ nữ • Hội chứng mất muối <ul style="list-style-type: none"> ◦ Ánh hào曙光 hầu hết trẻ nữ & nam ◦ Huyết áp thấp, mất nước & nôn
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • ↓ Na, ↑ K, ↓ glucose

Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • ↑ 17-hydroxyprogesterone • Glucocorticoids & mineralcorticoid • Chế độ ăn mặn • Phẫu thuật tái tạo cơ quan sinh dục cho trẻ nữ • Hỗ trợ tâm lý xã hội
-----------------	---

*Triệu chứng lâm sàng & rối loạn điện giải xuất hiện ở tuần tuổi thứ 1-2

Bệnh nhân này có bộ phận sinh dục không rõ ràng và có nồng độ 17-hydroxyprogesteron (17-OHP) cao, những đặc trưng của bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH). CAH hay gặp nhất do thiếu men 21-hydroxylase, một enzyme của cơ chất 17-OHP. Thiếu men dẫn tới giảm sản xuất cortisol và tăng sản xuất 17-OHP và androgen. Dư thừa androgen dẫn tới nam hóa ở trẻ nữ (46, XX); trẻ nam (46, XY) có kiểu hình bình thường hoặc phát triển tính dục nam quá mức (eg, dương vật to) (Lựa chọn B).

Biểu hiện nam hóa trẻ nữ bao gồm âm vật to, có thể trông như dương vật chưa phát triển, với lỗ niệu đạo lạc chỗ (ie, lỗ niệu đạo thấp), như ở bệnh nhân này. Nếp môi bìu có thể dính một phần hoặc dính hoàn toàn. Tuyến sinh dục không sờ thấy được vì bệnh nhân nữ với CAH có cơ quan sinh dục trong của nữ và không có tinh hoàn.

Đánh giá bộ phận sinh dục không rõ ràng ban đầu bao gồm nhiễm sắc thể đồ để xác định kiểu gen và siêu âm khung chậu để đánh giá cơ quan sinh dục trong. Nên xét nghiệm điện giải trong huyết thanh để loại trừ thể mất muối của CAH, có thể dẫn tới tình trạng suy thượng thận cấp nguy hiểm tới tính mạng.

Lựa chọn A. Trẻ sơ sinh với hội chứng Turner (45, X) có thể có phù bạch mạch ở bàn tay và bàn chân, ngực rộng, thừa da cổ, không thấy ở bệnh nhân này. Vô kinh nguyên phát do loạn sản tuyến sinh dục hoặc vóc dáng thấp lùn có thể là những triệu chứng. Trẻ không bị nam hóa.

Lựa chọn D. Hầu hết trẻ nam với hội chứng Klinefelter (47, XXY) có kiểu hình bình thường lúc sinh. Sau tuổi dậy thì, bệnh nhân điển hình có tinh hoàn nhỏ và vô sinh. Dương vật chưa phát triển, lỗ tiểu thấp và tăng nồng độ 17-OHP sẽ không được tìm thấy.

Lựa chọn E. Hội chứng XYY (47, XYY) có thể không có triệu chứng hoặc biểu hiện như tầm vóc cao, nhiều mụn và thiểu năng trí tuệ ở tuổi vị thành niên. Trẻ sơ sinh mắc hội chứng này có bộ phận sinh dục nam bình thường và tinh hoàn hai bên đã xuống bìu. Trái lại, không sờ thấy tinh hoàn ở bệnh nhân này.

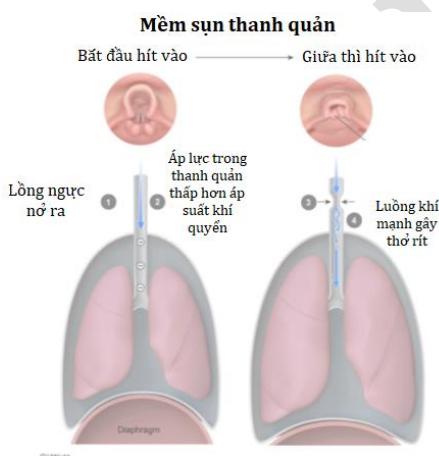
Tóm tắt: *Tăng sản thượng thận bẩm sinh hay gặp nhất là do thiếu men 21-hydroxylase, dẫn tới giảm corticoid và tăng sản xuất 17-hydroxyprogesterone và androgen. Dư thừa androgen dẫn tới hiện tượng nam hóa (eg, dương vật chưa phát triển, lỗ tiểu thấp) ở trẻ nữ (46, XX).*

Câu 246: Một bé trai 4 tháng tuổi được đưa tới phòng khám do tiếng thở ồn ào. Khoảng 1 tháng trước, mẹ cậu để ý thấy khi cậu khóc hoặc nằm trong cũi có tiếng thở ồn. Tiếng ồn ngày càng lớn hơn và dai dẳng. Bệnh nhân được chăm sóc ở nhà trẻ khi mẹ bé bắt đầu đi làm; bà mẹ nghĩ tiếng thở ồn ào này là do nhiễm virus nhưng không tự hết được. Bé được cho ăn sữa mẹ nhưng ăn sữa công thức ở nhà trẻ. Người mẹ nói rằng trẻ không có khó thở hay tím tái khi bú, nhưng thường trớ ra một ít sau khi ăn. Bệnh nhân được sinh đủ tháng, quá trình sinh đẻ không xảy ra biến chứng gì và được tiêm vaccine đầy đủ. Trẻ không sốt, cân nặng và chiều cao ở mức bách phân vị thứ 60. Thăm khám thấy

bệnh nhân trông khỏe mạnh và cười với bác sĩ. Khi trẻ được đặt nằm ngửa trên bàn khám, nghe thấy tiếng thở rít thì hít vào, tự hết nhanh khi đặt nằm sấp. Không tím tái. Không phát hiện bất thường nào khác. Chẩn đoán nào dưới đây có khả năng nhất?

- A. Dị vật đường thở
- B. Viêm mũi dị ứng
- C. Tắc lỗ mũi sau
- D. Dị ứng thức ăn
- E. Mềm sụn thanh quản
- F. Viêm thanh khí quản (bệnh croup)

Đáp án: E



Trẻ này có tiếng thở rít thì hít vào, tăng lên khi nằm ngửa và, ngoài ra ăn uống và phát triển bình thường, có khả năng bị mềm sụn thanh quản. Mềm sụn thanh quản là nguyên nhân hay gặp nhất gây thở rít ở trẻ nhỏ. Mặc dù chưa rõ nguyên nhân chính xác, các mô tầng thượng thanh môn mềm và dễ bị bẹp ở thì hít vào, ngăn cản một phần đường thở. Tiếng thở rít nặng lên khi khóc và ăn uống do tăng dòng không khí đi vào. Triệu chứng cải thiện khi nằm sấp vì lưỡi di chuyển ra trước, phần nào làm giảm tắc nghẽn.

Tiếng rít trong mềm sụn thanh quản bắt đầu từ thời kì sơ sinh và nặng nhất ở 4-8 tháng. Chẩn đoán xác định qua quan sát thấy có tình trạng hẹp động vùng trên thanh môn khi nội soi thanh quản ống mềm. Hầu hết bệnh nhân có trào ngược dạ dày thực quản kèm theo (GER) (eg, trớ ra thức ăn), và điều trị chống trào ngược thường cải thiện triệu chứng thở (vì lý do nào chưa rõ). Mềm sụn thanh quản thường tự hết khi tới 18 tháng. Tuy nhiên, nếu đi kèm với khó ăn uống, tím tái hoặc chậm lớn, hội chẩn phẫu thuật là cần thiết.

Lựa chọn A. Dị vật thanh quản hoặc khí quản có thể gây thở rít nhưng thường biểu hiện với suy hô hấp cấp nguy hiểm tới tính mạng. Dị vật đường thở ở đường hô hấp dưới thường không biểu hiện đặc hiệu với thở rít, nhưng có thể biểu hiện viêm phổi tái diễn không thấy hết trên phim Xquang.

Lựa chọn B. Viêm mũi dị ứng thường biểu hiện với hắt hơi, chảy nước mũi, tịt mũi và ngứa mũi. Bệnh nhân này không có các triệu chứng mũi.

Lựa chọn C. Tắc lỗ mũi sau bẩm sinh, biểu hiện sớm sau sinh với tím theo chu kỳ nặng lên khi trẻ sơ sinh không thể thở bằng miệng (eg, khi ăn) và cải thiện khi trẻ có thể dùng miệng để thở (eg, khi khóc). Tắc một lỗ mũi sau thường gặp ở trẻ nhỏ với tắc lỗ mũi một bên dai dẳng và chảy nước mũi.

Lựa chọn D. Dị ứng sữa bò (eg, gây ra bởi sử dụng các sữa công thức có protein sữa bò) có thể biểu hiện hỗn hợp phản ứng miễn dịch cả qua trung gian IgE và không qua IgE, bao gồm chàm da, nôn, phân máu và chậm lớn. Các triệu chứng hô hấp thường hiếm, đặc biệt là khi xuất hiện đơn độc.

Lựa chọn F. Viêm thanh quản (bệnh croup) biểu hiện với thở rít và khó thở. Tuy nhiên, bệnh croup do siêu vi, thường được gây ra bởi virus á cúm, biểu hiện như một nhiễm trùng (eg, sốt, chảy mũi, ho dữ dội) và hết trong vòng một tuần.

Tóm tắt: Mầm sụn thanh quản là nguyên nhân phổ biến nhất gây thở rít ở trẻ nhũ nhi, do collapse tăng thương thanh môn trong kí hít vào. Thở rít tăng lên khi gắng sức (eg, khóc, ăn) và giảm đi khi nằm sấp.

Câu 247: Một cô bé 13 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau đầu thường xuyên. Lần đầu tiên cô bé hơi đau đầu là một năm trước, được điều trị với ibuprofen. Trong 3 tháng qua, đau đầu tăng dần về cường độ và hiện tại là đau gần như cả ngày. Đau đánh thức bệnh nhi dậy nhiều lần. Cô bé không có tiền sử bệnh mạn tính và không dùng thuốc gì. Biểu đồ tăng trưởng cho thấy chiều cao ở bách phân vị 50th cho đến năm 11 tuổi; hiện tại là ở bách phân vị thứ 5th. Cân nặng giữ ổn định ở bách phân vị 75th. Nhiệt độ 37.2°C, huyết áp 110/70 mmHg, mạch 90 lần/phút. Khám thấy hơi phù gai thị. Cổ mềm. Khám tim phổi bình thường. Sức cơ 5/5 hai chi trên và hai chi dưới. Cảm giác nguyên vẹn. Phản xạ 2+ hai bên. Test ngón tay chỉ mũi (finger-nose-finger) cho thấy không bị rối loạn. Bệnh nhân có dáng đi bình thường. Đánh giá phát triển sinh dục theo Tanner giai đoạn 1. Khám da bình thường. MRI não trên bệnh nhi này cho thấy biểu hiện nào sau đây?

- A. Tổn thương tăng quan ở vùng ống tai trong
- B. Tổn thương thùy đỉnh với mức khí dịch và tăng đậm độ phần rìa thương tổn
- C. Nốt dưới nhện trong não thất bên
- D. Khối dưới tuyến yên với vô hóa
- E. Khối u ở thùy nhộng tiểu não

Đáp án D

U sọ hầu	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none">• Lành tính, phát triển chậm• Có nguồn gốc từ phần tàn dư của Rathke pouch• Hai đỉnh tuổi 5-14 và 50-75
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Chèn ép chéo thị → bán manh thái dương hai bên• Chèn ép cuốn tuyến yên → bệnh lý nội tiết<ul style="list-style-type: none">◦ Chậm lớn ở trẻ (giảm TSH hoặc giảm GH)◦ Dậy thì muộn hoặc rối loạn chức năng sinh dục ở người lớn (giảm LH và FSH)◦ Đái tháo nhạt (giảm ADH)

Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> MRI/CT scan: vôi hóa và/hoặc khối dưới tuyến yên
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Phẫu thuật cắt bỏ ± xạ trị

Bệnh nhân này có đường cong tăng trưởng chậm, dậy thì muộn và đau đầu tăng dần với phù gai thị, nghĩ nhiều đến u sọ hầu (craniopharyngioma).

U sọ hầu là khối u lành tính có nguồn gốc từ tế bào biểu mô tàn dư của túi Rathke (bên trong cuống tuyến yên) và được tìm thấy ở vùng dưới tuyến yên liền kề với chéo thị. Biến chứng chủ yếu gây chèn ép cuống tuyến yên và chéo thị. Do nó chậm phát triển, nên u sọ hầu thường gây ra các triệu chứng khó thấy vài năm trước khi được chẩn đoán.

Chèn ép cuống tuyến yên thường gây suy toàn tuyến yên (panhypopituitarism), biểu hiện thường gặp nhất là chậm lớn do thiếu TSH hoặc GH. Ngoài ra, nhược sinh dục do thiếu LH và FSH có thể gây dậy thì muộn (eg, mô vú không phát triển ở các bé gái từ năm 12 tuổi). Đái tháo nhạt do thiếu hormone ADH và suy tuyến thượng thận do thiếu corticotropin cũng có thể biểu hiện.

Khối u chèn ép vào chéo thị có thể gây khuyết thị giác (eg, bán manh thái dương hai bên). Ngoài ra, khối u sọ hầu có thể gây đau đầu do chèn ép vào cấu trúc lân cận hoặc não úng thủy tắc nghẽn. Não úng thủy tắc nghẽn cũng có thể gây phù gai thị (eg, phù đĩa thị), như được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Trong MRI chẩn đoán, u sọ hầu biểu hiện là khối hoặc nang dưới tuyến yên bị vôi hóa.

Lựa chọn A. U thần kinh thính giác là khối u lành tính dây thần kinh tiền đình. Trên hình ảnh học, nó xuất hiện là các tổn thương tăng quang ống tai trong. Bệnh nhân thường là người trưởng thành với biểu hiện triệu chứng điếc tai, ù tai và hơi thất điểu (do rối loạn chức năng tiền đình).

Lựa chọn B. Áp xe não xuất hiện là tổn thương trong nhu mô có mức khí dịch và tăng đậm độ rìa trên hình ảnh học. Bệnh nhân thường có đau đầu cấp tính, dấu thần kinh khu trú (eg, khuyết cảm giác - vận động), và thường có sốt. Bệnh nhân này có đau đầu mạn tính nhưng không có dấu thần kinh định vị, làm cho chẩn đoán áp xe không phù hợp.

Lựa chọn C. Bệnh nhân với xơ cứng củ (TSC - tuberous sclerosis complex) có tổn thương nốt dưới nhện trong não thất bên. Các nốt có thể làm tăng áp lực nội sọ do gây não úng thủy tắc nghẽn. Tuy nhiên, bệnh nhân này không có các biểu hiện trên da của TSC (eg, dát hình lá màu tro hay ash leaf spot, u xơ mạch máu).

Lựa chọn E. U nguyên bào tủy có nguồn gốc từ thùy nhộng tiểu não và biểu hiện nôn ói, đau đầu, rối loạn chức năng tiểu não (eg, thất điểu, rối tầm). Bệnh nhân này có dáng đi bình thường, không rối tầm.

Tóm tắt: *U sọ hầu là khối u dưới tuyến yên lành tính, phát triển chậm và bị vôi hóa. Khối u chèn ép vào chéo thị có thể gây bán manh thái dương hai bên, chèn ép cuống tuyến yên gây suy tuyến yên toàn bộ (eg, chậm lớn, dậy thì muộn).*

Câu 248: Một bé trai 10 tháng tuổi được mẹ đưa đến phòng khám đánh giá trẻ khỏe mạnh. Cô nói rằng, “tôi có kế hoạch trở lại làm việc vào tháng tới, nhưng tôi lo lắng khi đưa con tôi đến nhà trẻ. Bất cứ khi nào người khác cố gắng bế bé, bé khóc và la hét. Bé đeo sát tôi và chồng tôi”. Bệnh nhi khóc, chống tay đứng dậy và nói “Ma”. Người mẹ cố gắng cho bé ăn bữa ăn đa dạng, nhưng bé thường không ăn các loại rau củ nhất định. Cô nói rằng, “bé đường như rối rít hơn so với đứa trẻ khác – đứa con gái 4 tuổi dễ chịu hơn ở tuổi của bé”. Gia đình di chuyển khỏi thị trấn 3 tuần trước vì mẹ bé có công việc mới. Trong lúc thăm khám, bệnh nhi ngồi yên lặng trên đùi người mẹ nhưng khóc khi bé được điều dưỡng bế lên đưa đi cân. Khi bác sĩ gọi tên bệnh nhi, bé quay đầu ra xa khỏi bác sĩ và nhìn về phía mẹ. Khám thực thể bình thường, đường cong tăng trưởng ở bách phân vị 55th. Điều nào sau đây là giải thích hợp lý nhất cho hành vi ở bệnh nhi trên?

- A. Rối loạn điều chỉnh
- B. Rối loạn phổ tự kỷ
- C. Phát triển bình thường
- D. Rối loạn gắn bó ở trẻ
- E. Rối loạn lo âu phân ly

Đáp án C

Hành vi của bệnh nhi này phù hợp với lo sợ người lạ, một phần trong giai đoạn phát triển bình thường ở trẻ liên quan đến giai đoạn học phân biệt người quen từ người lạ. Lo sợ người lạ thường bắt đầu ở trẻ 6 tháng tuổi, đỉnh tuổi là 8-9 tháng tuổi và tự khỏi ở năm 2 tuổi. Trẻ em sợ người lạ thường khóc khi người lạ tiếp cận, kể cả khi có sự hiện diện của người chăm sóc chính (như trên bệnh nhân này khóc khi điều dưỡng bế đi dù có người mẹ ở đó).

Người mẹ này nên được trấn an hành vi của bệnh nhi không phải là bệnh lý và sẽ cải thiện theo thời gian; lo sợ người lạ, quấy khóc hơn so với người chị, và sở thích món ăn đều nằm trong giai đoạn phát triển bình thường.

Lựa chọn A. Rối loạn điều chỉnh được chẩn đoán khi đáp ứng hình vi hoặc cảm xúc với căng thẳng quá mức kiểm soát được kỳ vọng. Mặc dù lo sợ người lạ có thể bùng phát do áp lực, chẳng hạn như gia đình mới chuyển chỗ ở, nhưng nó là mốc phát triển bình thường xuất hiện độc lập với vấn đề đổi chỗ ở.

Lựa chọn B. Mặc dù triệu chứng sớm của rối loạn phổ tự kỷ có thể biểu hiện ở độ tuổi này, nhưng không có bằng chứng khiêm khuyết tương tác xã hội hoặc giao tiếp trên bệnh nhi này. Bé ngồi trên đùi người mẹ, bám sát và gọi “ma”, cho thấy phát triển ngôn ngữ và gắn kết bình thường. Ngoài ra, không có bằng chứng các hành vi đơn điệu lặp đi lặp lại, sở thích hạn chế - cần trong chẩn đoán này.

Lựa chọn D. Rối loạn gắn bó ở trẻ xuất hiện ở những đứa trẻ trải qua bạo hành hoặc bị bỏ bê, phát triển mối gắn kết không an toàn với người chăm sóc. Nó đặc trưng với rối loạn cảm xúc và xã hội (eg, không khóc khi gặp người lạ hoặc xa cách với bố mẹ). Lo sợ người lạ trên bệnh nhân này là bình thường, gắn kết chặt chẽ với mẹ của bé.

Lựa chọn E. Lo âu phân ly (ie, lo âu khi cách xa người chăm sóc) cũng là một phần trong phát triển bình thường và thường tự khỏi năm 2 tuổi. Nó chỉ xuất hiện khi tách ra khỏi bố mẹ, không giống với lo sợ người lạ xuất hiện khi mối gắn kết với người chăm sóc chính vẫn hiện diện. Rối loạn lo âu phân ly được chẩn đoán ở những đứa trẻ lớn hơn đặc trưng với lo âu dai dẳng hoặc quá mức khi tách khỏi người chăm sóc.

Tóm tắt: *Lo âu người lạ là phần phát triển bình thường đặc trưng với khóc khi người lạ tiếp cận. Nó thường có đỉnh tuổi 8-9 tháng tuổi và tự khỏi năm 2 tuổi.*

Câu 249: Một cậu bé 5 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì khiếm thính. Trong năm qua, bệnh nhân nghe khó tăng dần. Bé sinh ở thai kỳ 36 tuần, nhỏ so với tuổi thai, còn lại không ghi nhận tiền căn bệnh lý. Chiều cao, cân nặng và vòng đầu ở bách phân vị 50th - 75th. Âm thoa ở giữa trán lớn hơn bên tai trái. Âm thoa nghe rõ hơn với dẫn truyền khí hai bên. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng khiếm thính ở bệnh nhân trên?

- A. Cholesteatoma
- B. Viêm tai giữa mạn tính
- C. Nhiễm trùng bẩm sinh
- D. Dị vật
- E. Tiếp xúc tiếng ồn
- F. Xơ cứng tai (Otosclerosis)

Đáp án C

Giải thích Rinne & Weber tests		
	Rinne	Weber
Bình thường	AC > BC ở cả hai tai	Ở giữa (Midline)
Điếc dẫn truyền	BC > AC ở tai bệnh, AC > BC ở tai bình thường	Hướng về tai bình thường
Điếc thần kinh	AC > BC ở cả hai tai	Hướng về tai bình thường, ra xa tai bệnh
Điếc hỗn hợp	BC > AC ở tai bệnh, AC > BC ở tai bình thường	Hướng về tai bình thường, ra xa tai bệnh

AC = air conduction (dẫn truyền không khí); BC = bone conduction (dẫn truyền xương)

Test Weber trên bệnh nhi này khu trú ở tai trái (tai bình thường), và bé nghe dẫn truyền khí lớn hơn dẫn truyền xương ở hai bên. Các biểu hiện phù hợp với điếc thần kinh bên phải (SNHL – sensorineural hearing loss). SNHL do phá hủy tai trong hoặc dây thần kinh thính giác. Nguyên nhân thường gặp nhất gây SNHL không di truyền ở trẻ em là do nhiễm trùng CMV (cytomegalovirus) bẩm sinh.

CMV bẩm sinh lây truyền qua nhau thai từ mẹ sang thai nhi trong tử cung. Mặc dù một số đứa trẻ được sinh ra với đặc điểm nhiễm CMV (eg, nhỏ so với tuổi thai, đầu nhỏ, vàng da, gan lách to), nhưng hầu hết trẻ không có triệu chứng. Điếc tai xuất hiện lên đến 50% các trường hợp có triệu chứng và 15% bệnh nhi không triệu chứng; nó có thể biểu hiện lúc sinh và tiến triển, hoặc khởi phát muộn. Một hoặc cả hai tai chịu ảnh hưởng.

Chẩn đoán thường bao gồm test PCR CMV trong nước tiểu hoặc nước bọt. Những đứa trẻ có triệu chứng được điều trị với thuốc kháng virus để ngăn ngừa điếc tiến triển. Điều trị không được khuyến cáo trên những người không có triệu chứng với SNHL đơn độc.

Lựa chọn A, B, D và F. Cholesteatoma, viêm tai giữa mạn tính, dị vật và xơ cứng tai ảnh hưởng đến tai giữa hoặc tai ngoài, có thể gây điếc dẫn truyền. Bệnh nhân với kiểu điếc này có dẫn truyền xương lớn hơn dẫn truyền khí ở tai bệnh lý; âm thoa đặt lên trán cũng lớn hơn ở bên tai bệnh lý. Ngược lại, dẫn truyền khí ở bệnh nhi này lớn hơn dẫn truyền xương ở cả hai tai, và âm thoa lớn hơn ở tai bình thường.

Lựa chọn E. Tiếp xúc dài dằng với tiếng ồn lớn trong thời gian dài có thể phá hủy ống tai và gây SNHL tần số cao. Trẻ lớn hơn và người lớn có thể chịu ảnh hưởng, nhưng SNHL do tiếp xúc tiếng ồn hiếm gặp ở trẻ dưới 5 tuổi.

Tóm tắt: Nhiễm CMV bẩm sinh là nguyên nhân thường gặp nhất gây điếc thัnn kinh không di truyền ở trẻ em. Nhiễm trùng thường không có triệu chứng ở trẻ nhỏ nhưng có thể gây điếc tai một bên hoặc hai bên, tiến triển hoặc khởi phát muộn ở thời thơ ấu.

Câu 250: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt và đau sưng vùng bên phải 3 ngày qua. Tiền sử bệnh lý ghi nhận 4 đợt áp xe da và áp xe phổi do tác nhân *Staphylococcus aureus*, tất cả đều cần dẫn lưu và điều trị kháng sinh lâu dài. Người chú bên mẹ của bé mất ở thời thơ ấu do nhiễm trùng tái phát. Nhiệt độ 38,5°C. Khám thực thể ghi nhận hạch bạch huyết phèo, sưng to và ấn đau ở vùng bên phải. Có nhiều vết sẹo ở vị trí dẫn lưu trước đó. Phản thăm khám còn lại bình thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hct	40%
PLT	320,000/mm ³
WBC	11,000/mm ³
NEU	50%
Bands (BC non)	10%
LYM	35%

Nhuộm gram dịch hút từ hạch bạch huyết ghi nhận nhiều bạch cầu đa nhân trung tính chứa đầy vi sinh vật. Cấy mọc *Aspergillus niger*. Xét nghiệm nào sau đây xác nhận chẩn đoán ở bệnh nhân trên?

- A. Nồng độ tế bào B
- B. CH50 assay
- C. Dihydrorhodamine test
- D. Kỹ thuật lai tại chỗ phát huỳnh quang (Fluorescence in situ hybridization)
- E. Nồng độ immunoglobulin
- F. Nồng độ tế bào T

Đáp án C

U hạt mạn tính (CGD)

Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Phần lớn các trường hợp di truyền gen lặn liên kết NST giới tính X Nhiễm trùng da và phổi tái phát Tác nhân catalase (+) (eg, <i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Serratia</i>, <i>Burkholderia</i>, <i>Aspergillus</i>)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Test chức năng bạch cầu trung tính: <ul style="list-style-type: none"> Dihydrorhodamine 123 test Nitroblue tetrazolium test

Áp xe phổi và áp xe da tái phát trên bệnh nhi này với bạch cầu đầy vi sinh vật phù hợp với bệnh u hạt mạn tính (CGD – chronic granulomatous disease). CGD là hội chứng suy giảm miễn dịch nguyên phát do đột biến ngăn chặn oxidative burst của đại thực bào (hình thành H₂O₂), do đó làm mất khả năng giết tác nhân nội bào của đại thực bào. CGD thường gặp nhất di truyền gen lặn trên NST giới tính X.

Bệnh nhi CGD bị nhiễm trùng tái phát khởi phát sớm và đặc biệt dễ nhiễm các tác nhân catalase (+) (eg, *Staphylococcus aureus*, *Aspergillus*). Phổi (eg, viêm phổi, tràn mủ màng phổi) và da/mô mềm (eg, áp xe, viêm hạch) là vị trí nhiễm trùng thường gặp nhất. Các tế bào thực bào đầy vi khuẩn thường được tìm thấy trong nhuộm Gram. Chẩn đoán ban đầu dựa vào test chức năng bạch cầu trung tính thông qua phát hiện hoặc không có oxidative burst (eg, dihydrorhodamine 123 hoặc nitroblue tetrazolium test). Bệnh nhân CGD nên được điều trị kháng sinh dự phòng suốt đời, và interferon gamma có thể được dùng tăng cường giết tác nhân nội bào trong những trường hợp nặng.

Lựa chọn A và E. Giảm nồng độ tế bào B và immunoglobulin là đặc trưng của bệnh lý không có gammaglobulin máu liên kết NST giới tính X (Bruton). Bệnh nhân biểu hiện nhiễm trùng tiêu hóa và xoang phổi tái phát. Nhiễm *Aspergillus* và đại thực bào đầy ắp vi khuẩn không phù hợp với bệnh Bruton.

Lựa chọn B. CH50 assay được dùng trong xác định nồng độ bổ thể toàn phần. Thiếu bổ thể biểu hiện nhiễm trùng tái phát với các tác nhân có vỏ, đặc biệt là *Neisseria*. Nhiễm *Staphylococcus aureus* và *Aspergillus* không phù hợp trong thiếu bổ thể.

Lựa chọn D và F. Nồng độ tế bào T giảm đáng kể trong suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (severe combined immunodeficiency) cũng như mất đoạn 22q11.2 (hội chứng DiGeorge). Hội chứng DiGeorge, chẩn đoán xác định dựa vào kỹ thuật lai tại chỗ phát huỳnh quang, cũng biểu hiện dị dạng khuôn mặt, chậm phát triển và hạ canxi máu (do nhược sản tuyến cận giáp).

Tóm tắt: U hạt mạn tính gây suy giảm khả năng giết tác nhân nội bào của đại thực bào. Viêm phổi, áp xe da và viêm hạch mưng mủ là biểu hiện thường gặp. Chẩn đoán dựa vào test chức năng neutrophil (eg, dihydrorhodamine 123 hoặc nitroblue tetrazolium testing).

Câu 251: Một cô bé 15 tuổi được đưa đến phòng khám đánh giá vì tầm vóc thấp. Bệnh nhân luôn bị lùn so với bạn bè cùng trang lứa, gần đây cô bé đã thử vào đội bóng rổ của trường và hiện tại hỏi rằng “bất cứ điều gì có thể làm cho em cao hơn”. Cô bé chưa từng bị hành kinh và chưa bao giờ hoạt động tình dục. Bệnh nhân không dùng thuốc gì hoặc thuốc tránh thai đường uống. Chiều cao dưới bách phân vị thứ 3rd và cân nặng ở bách

phân vị thứ 20th. Huyết áp 130/80 mmHg, mạch 92 lần/phút. Khám lâm sàng ghi nhận phổi trong, âm thổi tâm thu tổng máu 2/6 nghe được rõ nhất ở vùng dưới xương đòn bên trái. Bụng mềm, không điểm đau khu trú. Phát triển vú giai đoạn 1, phát triển lông mu giai đoạn 4 theo Tanner. Giá trị xét nghiệm nào bên dưới thích hợp nhất được tìm thấy ở bệnh nhân trên?

- A. Estrogen cao
- B. FSH cao
- C. Inhibin A cao
- D. Testosterone cao
- E. Giảm GH
- F. Giảm LH

Đáp án B

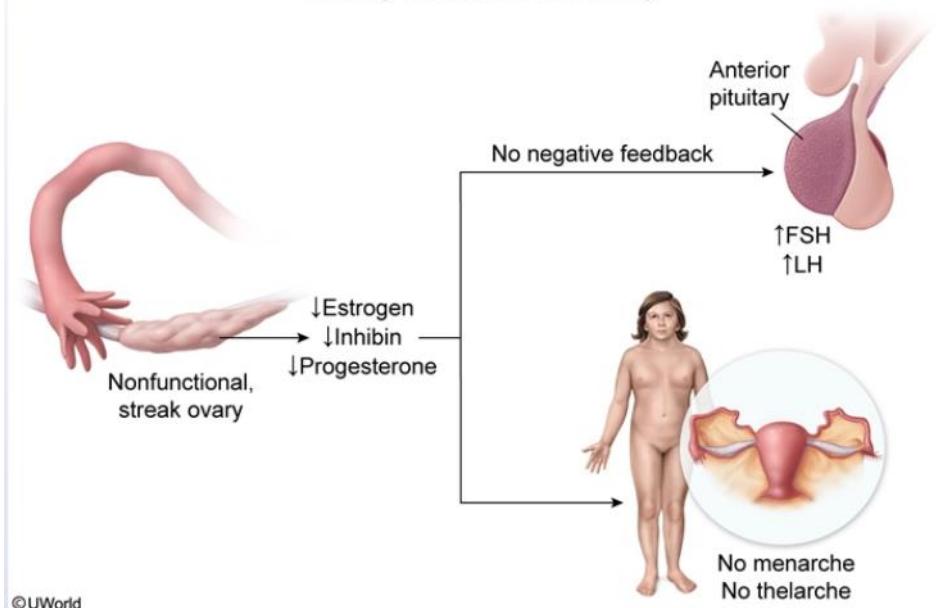
Tầm vóc thấp và vô kinh nguyên phát trên bệnh nhân này gợi ý hội chứng Turner (TS - Turner syndrome). TS là bất thường NST do mất hoàn toàn hoặc một phần NST X (45, XX). Các biểu hiện khác của TS bao gồm webbed neck, khoảng cách hai đầu ti xa nhau, và veo khuỷu ra ngoài. TS cũng kèm theo bất thường tim bao gồm hẹp eo động mạch chủ, với âm thổi tâm thu vùng dưới xương đòn trái và tăng huyết áp chi trên.

Hầu hết tất cả bệnh nhân TS có loạn sản buồng trứng, gây suy buồng trứng nguyên phát làm giảm estrogen và progesterone (Lựa chọn A). Estrogen cần cho phát triển bình thường của tuyến vú (thelarche); do đó, bệnh nhân TS thường có vú nhỏ hoặc không phát triển. Ngoài ra, estrogen thấp gây mất cơ chế feedback ngược âm tính trực hạ đồi – tuyến yên – buồng trứng, dẫn đến tăng FSH và LH. Bệnh nhân thường cần estrogen thay thế để thúc đẩy phát triển đặc điểm sinh dục, cải thiện chiều cao/cân nặng và tăng mật độ khoáng hóa xương.

Lựa chọn C. Inhibin A giải phóng từ buồng trứng; do đó, nồng độ thấp trên bệnh nhân TS.

Lựa chọn D. Tăng testosterone được tìm thấy trong hội chứng không nhạy androgen - AIS (androgen insensitivity syndrome); bệnh nhân có kiểu hình nữ (46, XY) với vô kinh nguyên phát, vú phát triển bình thường, nhưng không có lông mu. Ngược lại, testosterone thấp trên những bệnh nhân TS do mất khả năng sản xuất từ buồng trứng.

Primary ovarian insufficiency



©UWorld

Lựa chọn E. Thiếu hormone GH có thể gây tần vóc thấp và dậy thì muộn, nhưng không kèm theo hẹp eo động mạch chủ. GH thường bình thường trên bệnh nhân TS vì tần vóc thấp do mất gen NST giới tính X. Tuy nhiên, điều trị GH vẫn được khuyến cáo trên những bệnh nhân TS để cải thiện chiều cao.

Lựa chọn F. Nguyên nhân gây vô kinh từ vùng hạ đồi hoặc tuyến yên gây giảm LH. Tuy nhiên, hẹp eo động mạch chủ trên bệnh nhân làm cho chẩn đoán TS phù hợp hơn.

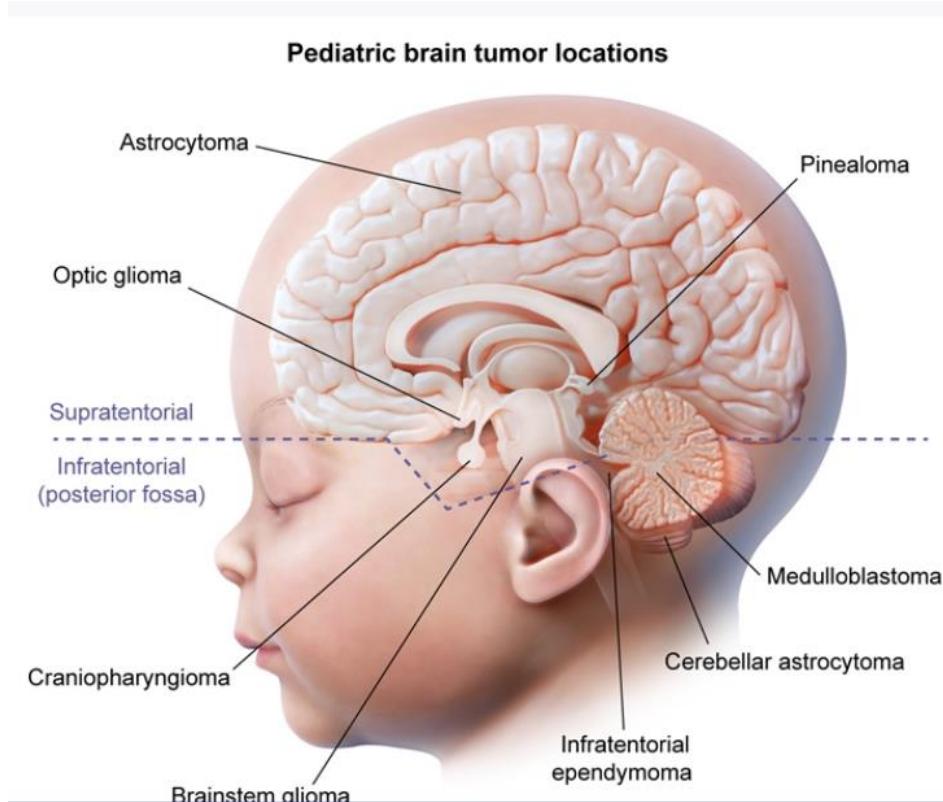
Tóm tắt: Vô kinh nguyên phát trên bệnh nhân tần vóc thấp và hẹp eo động mạch chủ gợi ý hội chứng Turner. Bệnh nhân thường có loạn sản buồng trứng (ie, suy buồng trứng nguyên phát), gây giảm nồng độ estrogen. Nồng độ estrogen thấp gây mất cơ chế feedback ngược âm tính lên trực hạ đồi - tuyến yên - buồng trứng, dẫn đến tăng nồng độ FSH.

Câu 252: Một cậu bé 9 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau đợt co giật tại trường. Giáo viên của bé nói rằng bé đột ngột té xuống đất, co tay và duỗi chân, sau đó là cử động giật toàn thân kéo dài 5 phút. Bệnh nhân ngủ gà sau đợt co giật, nhưng hiện tại đã trở về trạng thái bình thường. Be mẹ của bé đến ngay sau đó và có nói rằng cậu bé mệt mỏi tăng dần và bứt rứt trong mấy tháng qua, thành tích học tập ở trường sa sút trong học kỳ vừa rồi. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh lý và không dùng thuốc gì. Khám thực thể ghi nhận giảm sức cơ bên trái, phản xạ gân sâu nổi bật ở tay và chân trái. Khám thị trường bình thường. MRI não ghi nhận tổn thương chiếm chỗ ở vùng thùy đỉnh bên phải. Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất gây ra triệu chứng ở bệnh nhân này?

A. U sọ hẫu

- B. U màng não thất
- C. U nguyên bào thần kinh đệm (Glioblastoma)
- D. U sao bào biệt hóa kém (low-grade astrocytoma)
- E. U nguyên bào tủy (Medulloblastoma)
- F. U nguyên bào thần kinh (Neuroblastoma)

Đáp án D



Khối u hệ thần kinh trung ương là nguyên nhân ác tính thứ hai trong nhi khoa sau bệnh ung thư máu và là khối u đặc thường gặp nhất ở trẻ em. Khối u có nguồn gốc từ vỏ não (ie, trên lều) biểu hiện triệu chứng kinh điển bao gồm đau đầu do tăng áp lực nội sọ; tuy nhiên, co giật mới khởi phát có thể là triệu chứng điển hình, như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Thay đổi trong lời nói, trí nhớ và nhận cách (eg, bứt rứt, học hành sa sút) cũng có thể xuất hiện trong khối u trên lều, liệt nửa người và tăng phản xạ cũng thường gặp khi bệnh lý ảnh hưởng thùy thái dương (như được tìm thấy trên bệnh nhi này).

Nguyên nhân thường gặp nhất gây u não ở trẻ em là u sao bào biệt hóa kém. U sao bào có nguồn gốc từ tế bào sao (tế bào thần kinh đệm nổi bật ở não) và có thể biệt hóa kém hoặc biệt hóa cao. U sao bào biệt hóa kém (eg, u sao bào thể chẽ tiết lông nhầy, u sao bào lan tỏa)

thường phát triển chậm, lành tính, gây triệu chứng phát triển qua nhiều tháng (như trên bệnh nhân này).

U sao bào biệt hóa cao (eg, u nguyên bào thần kinh đệm) là bệnh lý ác tính và ít gặp hơn nhiều so với u sao bào biệt hóa kém (Lựa chọn C). Ngược lại với biểu hiện lâm sàng trên bệnh nhân này, loại khối u diễn tiến nhanh gây triệu chứng qua vài ngày đến vài tuần, không được tính bằng tháng.

Lựa chọn A. U sọ hậu có nguồn gốc từ hố tuyến yên và xuất hiện cấu trúc dạng nang bị vôi hóa trên hình ảnh học. Chèn ép tại chỗ vào bắt chéo thị và cuống tuyến yên gây khiếm khuyết thị trường và thiếu hormone (eg, GH), tương ứng. Khối u thùy đỉnh không được tìm thấy.

Lựa chọn B. U màng não thất có nguồn gốc từ tế bào ependymal lót trong não thất và tủy sống. Ở trẻ em, vị trí nội sọ thường gặp nhất là não thất 4 ở hố sau (không phải ở vỏ não). Ngoài ra, u màng não thất ít gặp hơn nhiều so với u sao bào biệt hóa kém.

Lựa chọn E. U nguyên bào tủy là một trong những khối u hố sọ sau thường gặp nhất ở trẻ em và thường có nguồn gốc từ thùy nhộng tiểu não. Biểu hiện bao gồm thất điều do liên quan đến tiểu não (không phải vỏ não).

Lựa chọn F. U nguyên bào thần kinh có nguồn gốc từ hạch giao cảm và thường biểu hiện khối ở bụng. Mặc dù bệnh giai đoạn cuối có thể di căn đến não, khối u CNS nguyên phát trong nhi khoa thường gặp hơn là di căn CNS, làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

Tóm tắt: Ở trẻ em, u sao bào biệt hóa kém là loại khối u CNS thường gặp nhất. Có giật mới khỏi phát có thể là biểu hiện ban đầu của khối u có nguồn gốc từ vỏ não.

Câu 253: Một bé gái 7 tuổi được đưa đến phòng khám vì sưng đau một bên mắt. Bé thức dậy vào buổi sáng với mắt trái bị sưng, tiến triển tồi tệ dần suốt cả ngày. Bệnh nhân có dị ứng theo mùa, điều trị antihistamine không theo toa. Ngoài ra không ghi nhận tiền cản bệnh lý khác. Nhiệt độ 39.1°C. Khám mắt trái cho thấy ấn đau, sưng, đỏ mi mắt và vết trầy nhỏ dưới mi mắt. Kết mạc mắt xuất tiết nhẹ nhưng không chảy dịch. Cứ động mắt xoay ngoài bình thường, không gây đau. Thị lực 20/20 hai bên. Soi đáy mắt bình thường, khám mắt phải không ghi nhận bất thường. Cảm giác vùng mặt nguyên vẹn. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Viêm kết mạc dị ứng
- B. Viêm màng bồ đào trước
- C. Viêm kết mạc nhiễm khuẩn
- D. Huyết khối xoang hang
- E. Viêm thần kinh thị
- F. Viêm mô tế bào ổ mắt
- G. Viêm tế bào trước vách hay viêm tổ chức quanh hốc mắt

Đáp án G

Viêm mô tế bào ổ mắt với viêm mô tế bào quanh hốc mắt		
Chẩn đoán	Viêm mô tế bào quanh hốc mắt	Viêm mô tế bào ổ mắt

Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sưng và đỏ mí mắt Phù kết mạc 	<ul style="list-style-type: none"> Triệu chứng viêm tế bào quanh hốc mắt <p style="text-align: center;">PLUS</p> <ul style="list-style-type: none"> Đau khi mắt xoay ngoài, sa mi mắt &/hoặc liệt mắt với nhìn đôi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh đường uống 	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh tĩnh mạch ± Phẫu thuật

Đứa trẻ bị sốt, sưng đau và đỏ mí mắt, các triệu chứng phù hợp với viêm mô tế bào quanh hốc mắt. Viêm mô tế bào quanh hốc mắt là nhiễm trùng khu trú phía trước vách ổ mắt thường gặp nhất do trầy xước vùng da quanh ổ mắt (eg, vết xước, vết cắn côn trùng), cho vi khuẩn thường trú trên da như *Staphylococcus aureus* hoặc *Streptococcus pyogenes* vào trong khoang trước vách.

Viêm mô tế bào trước mắt phải được phân biệt với viêm mô tế bào ổ mắt, một tình trạng nhiễm trùng nghiêm trọng khoang sau đến vách ổ mắt thường do lây nhiễm lan từ các nguồn nhiễm trùng khác (eg, viêm xoang, áp xe răng, viêm mô tế bào quanh hốc mắt). Không giống với viêm mô tế bào ổ mắt, viêm mô tế bào trước vách không liên quan đến các cấu trúc trong ổ mắt như mô mỡ ổ mắt hoặc cơ vận nhãn ngoài. Do đó, viêm mô tế bào trước vách có thể phân biệt với viêm mô tế bào ổ mắt khi không có triệu chứng chỉ điểm:

- Liên quan đến cơ vận nhãn ngoài: liệt mắt (ie, yếu cơ mắt hoặc liệt mắt), cử động mắt đau, thay đổi thị giác
- Liên quan đến mô mỡ ổ mắt: sa mi mắt

Khi không có triệu chứng nào hiện diện trên bệnh nhi này, khả năng viêm mô tế bào quanh hốc mắt hơn là viêm mô tế bào ổ mắt (Lựa chọn F).

Điều trị viêm mô tế bào trước vách thường là kháng sinh đường uống phổ chống lại vi khuẩn thường trú gram dương trên da (eg, clindamycin).

Lựa chọn A. Viêm kết mạc dị ứng nhìn chung biểu hiện viêm kết mạc hai bên, dịch xuất tiết trong và ngoài ổ mắt. Viêm mũi dị ứng đồng mắt cũng có thể biểu hiện. Đỏ quanh ổ mắt và sốt không được tìm thấy trong viêm kết mạc dị ứng.

Lựa chọn B. Viêm màng bồ đào trước là viêm buồng trước của mắt do nhiễm trùng hoặc bệnh tự miễn (eg, viêm khớp thiếu niêm vô căn). Mặc dù viêm màng bồ đào trước có thể gây mắt đỏ, nhưng nó cũng thường gây nhìn mờ (không được tìm thấy trên bệnh nhi này) và cử động mắt đau (không được tìm thấy trên bệnh nhi này, có đau do sưng mi mắt).

Lựa chọn C. Viêm kết mạc nhiễm khuẩn thường biểu hiện xuất tiết kết mạc và chảy dịch mủ. Bệnh nhân này có sốt và không chảy dịch.

Lựa chọn D. Huyết khối xoang hang là biến chứng ngoài ổ mắt hiếm gặp của viêm mô tế bào ổ mắt với triệu chứng nhãn cầu nặng do có nhiều bó thần kinh sợ bên trong xoang hang. Biểu hiện bao gồm đau đầu, liệt mắt, nhìn mờ và phù gai thị, không có triệu chứng nào được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Viêm thần kinh thị giác là bệnh lý viêm, khử bao myelin thường gặp nhất liên quan đến đa xơ cứng. Triệu chứng bao gồm mất thị giác cấp tính và mất phản xạ đồng tử, không phải đỏ hay sưng mi mắt.

Tóm tắt: *Viêm mô tế bào quanh hốc mắt là tình trạng nhiễm trùng khu trú phía trước đến vách ổ mắt. Ngược lại với viêm mô tế bào ổ mắt, viêm mô tế bào quanh hốc mắt không liên quan đến mô mỡ ổ mắt hoặc cơ vận nhãn ngoài, do đó không gây thay đổi thị giác, liệt mắt, cử động mắt đau hay sa mi mắt.*

Câu 254: Một bé trai 3 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì đau chân. Suốt 3 tháng qua, bé bị đau chân hai bên, tiến triển, tồi tệ khi vận động. Bệnh nhi bắt đầu biết khi lúc 19 tháng tuổi và luôn đi trên các ngón chân. Bé không sốt, sưng khớp hay phát ban. Bệnh nhi không uống thuốc, tiêm chủng đầy đủ theo lịch hẹn. Bé được nhân nuôi khi còn là trẻ nhũ nhi, tiền sử gia đình của ba mẹ ruột không rõ. Khám cho thấy bắp chân hai bên lớn và dùi teo, mảnh. Không ấn đau khu trú. Bệnh nhân có dáng đi núng nính (waddling gait). Creatine kinase tăng đáng kể. Sinh thiết cơ cho thấy thay thế mô cơ bằng mô mỡ và mô liên kết. Lựa chọn nào sau đây là xét nghiệm nên được thực hiện ở thời điểm này?

- A. Siêu âm bụng
- B. ANA (Antinuclear antibody)
- C. Siêu âm tim
- D. Khảo sát xương
- E. Slit lamp eye examination

Đáp án B

Loạn dưỡng cơ Duchenne	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Khởi phát 2-3 tuổi• Yếu cơ gốc chi (eg, Gower sign, giả phì đại bắp chân)• Bệnh cơ tim giãn nở• Vẹo cột sống
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• ↑ Creatinine kinase huyết thanh• Test gen: mất gen mã hóa dystrophin• Sinh thiết cơ: thoái hóa cơ, mô mỡ, xơ sợi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Glucocorticoids
Tiêu lượng	<ul style="list-style-type: none">• Phụ thuộc xe lăn khi đến tuổi vị thành niên• Tử vong năm 20-30 tuổi do suy hô hấp/suy tim

Loạn dưỡng cơ Duchenne là bệnh lý do gen lặn di truyền liên kết NST giới tính X gây đột biến gen mã hóa *dystrophin*. Giảm đáng kể hoặc không biểu hiện protein dystrophin trong sợi cơ xương và cơ tim gây yếu cơ tiến triển, nghiêm trọng.

DMD nên được nghi ở những bé trai chập chững với yếu cơ gốc chi dưới và tiền sử chậm biết đi. Khám thường ghi nhận lớn bắp chân do cơ thay thế bởi mỡ (giả phì đại bắp chân), có thể gây đau chân, như trên bệnh nhi này. Để bù trừ cho yếu cơ gốc chi, bệnh nhân thường đi với hai tay chống lên hai chân để giúp bé đứng dậy (Gower sign). Ngoài ra, đi nhón và dáng đi

waddling gait là biểu hiện thường gặp. Giai đoạn sớm tuổi vị thành niên, hầu hết bệnh nhân phụ thuộc xe lăn, có thể dẫn đến veo cột sống và hạn chế chức năng phổi.

Creatinine kinase tăng đáng kể trong DMD, chẩn đoán xác định dựa vào test gen. Nếu không thể kết luận, sinh thiết cơ được chỉ định và cho thấy thay thế mô cơ bằng mô mỡ và các sợi xơ hóa. Siêu âm tim và ECG cũng cần ở thời điểm chẩn đoán để sàng lọc bệnh cơ tim giãn nở và bất thường dẫn truyền, biến chứng thường gặp của DMD do xơ hóa tiến triển tê bào cơ tim có thể gây suy tim và tử vong.

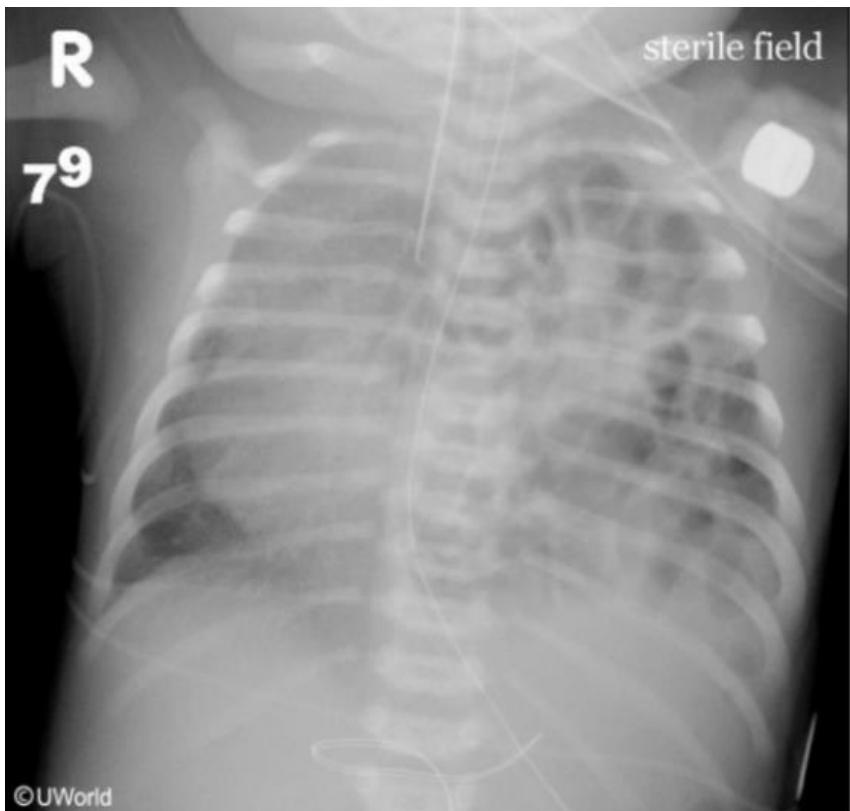
Lựa chọn A. Siêu âm bụng được chỉ định trên những bệnh nhân với hội chứng WAGR để phát hiện u Wilms. Các biểu hiện khác của hội chứng WAGR (tật dị mống mắt, bất thường hệ niệu sinh dục, thiểu năng trí tuệ) cũng được kỳ vọng và không được tìm thấy trên bệnh nhân này. DMD không liên quan với bệnh lý ở bụng.

Lựa chọn B và E. Test kháng thể ANA và slit lamp examination (để sàng lọc viêm màng bồ đào) là phần trong quản lý viêm khớp thiếu niên vô căn, biểu hiện sưng khớp mạn tính, không phải yếu cơ.

Lựa chọn D. Khảo sát xương có thể được thực hiện để phát hiện gãy xương, đặc biệt là nếu nghi ngờ bạo hành trẻ em. Mặc dù bệnh nhân DMD có khuynh hướng gãy xương do té ngã, nhưng khảo sát xương không được chỉ định trên bệnh nhân này do không ấn đau khu trú gợi ý gãy xương và không có tiền sử gợi ý bạo hành trẻ em.

Tóm tắt: *Loạn dưỡng cơ Duchenne nên được xem xét trên những đứa trẻ chậm chững có yếu cơ, chậm biết đi và lớn bắp chân hai bên. Không có dystrophin trong cơ tim cũng gây bệnh cơ tim giãn nở và bất thường dẫn truyền. Bệnh nhân nên được sàng lọc với siêu âm tim và ECG.*

Câu 255: Một bé trai sơ sinh được đánh giá tại phòng sinh 10 phút sau khi chào đời do suy hô hấp tăng dần. Bé được sinh ra ở thai kỳ 38 tuần, sinh thường qua ngả âm đạo có forceps hỗ trợ do biến chứng kẹt vai 2 phút. Mẹ bệnh nhi không được chăm sóc tiền sản. Nhiệt độ 36.8°C, huyết áp 70/40 mmhg, mạch 168 lần/phút, nhịp thở 72 lần/phút. Độ bão hòa oxy máu mao mạch 82% / khí trời. Khám thực thể cho thấy đứa trẻ thở rên, pháp phồng cánh mũi và tím tái niêm mạc. Chụp x-quang được thể hiện bên dưới:



Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Thoát vị hoành bẩm sinh
- B. Viêm phổi do GBS
- C. Tràn khí màng phổi áp lực
- D. TOF
- E. Tăng thông khí thoảng qua ở trẻ sơ sinh

Đáp án A

Câu 256: Một bé trai 6 tuần tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì quấy khóc không nín. Bệnh nhi khóc gần như xuyên suốt 4 giờ mỗi tối trong 3 tuần qua. Ti giả dường như không giúp bé bình tĩnh lại, và bé thường bỗn bú trong thời điểm này, làm cho ba mẹ bé cảm giác mệt mỏi và lo lắng. Bệnh nhi vui vẻ và chơi trong thời gian còn lại. Bé sinh đủ tháng, sinh thường qua ngả âm đạo không biến chứng và tăng trưởng bình thường. Bé bú mẹ mỗi 2-4 giờ, đi tiêu phân mềm 2-3 lần hàng ngày. Nhiệt độ 37.3°C. Thóp trước mềm. Soi tai thây màng nhĩ ửng đỏ, đòn hồi với bơm khí hai bên. Khám tim và phổi không ghi nhận bất thường, bụng mềm. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Siêu âm bụng
- B. Điều trị thử thuốc khóa thụ thể H₂
- C. Kê kháng sinh đường uống
- D. Khuyến cáo sữa công thức không có lactose
- E. Hồi lại kỹ thuật dỗ bé

Đáp án E

Khóe ở trẻ nhỏ	
Chẩn đoán	Đặc điểm chính
Bình thường	<ul style="list-style-type: none"> • Khóe từng đợt, dỗ nín, < 3 giờ/ngày
Cơn khóe co thắt	<ul style="list-style-type: none"> • ≥ 3 giờ/ngày (thường là buổi tối), ≥ 3 ngày/tuần • Trẻ khỏe mạnh < 3 tháng tuổi
GERD	<ul style="list-style-type: none"> • Thường bị nôn trớ • Back-arching (uốn lưng) sau bú
Nhiễm trùng	<ul style="list-style-type: none"> • Viêm tai giữa cấp: màng nhĩ phồng, ± sốt • Viêm màng não: sốt, li bì, thóp phồng • Viêm khớp nhiễm trùng: sốt, hạn chế cử động chi • UTI: sốt, nôn ói, bú kém
Xoắn ruột	<ul style="list-style-type: none"> • Các đợt quấy khóc khi chán gấp bụng • ± Nôn ra dịch mật, tiêu phân máu
Xoắn tinh hoàn/buồng trứng	<ul style="list-style-type: none"> • Sưng tinh hoàn hoặc chướng bụng (buồng trứng)
Chấn thương	<ul style="list-style-type: none"> • Hội chứng Garo do tóc: sợi tóc tình cờ quấn quanh đầu ngón • Loét giác mạc: chảy nước mắt, sợ ánh sáng; + fluorescein test • Bạo hành/gãy xương: vết bầm máu, vết rách, cử động không đổi xứng

Khóe là kiểu giao tiếp chủ yếu của trẻ nhũnhi nhưng có thể gây phiền toái và giận dữ cho bố mẹ. Bình thường thời gian khóe của trẻ đa dạng nhưng nhìn chung < 3 giờ một ngày.

Cơn khóe co thắt được định nghĩa là khóe không rõ nguyên nhân ≥ 3 giờ một ngày ≥ 3 ngày một tuần ở những trẻ nhũnhi khỏe mạnh < 3 tháng tuổi. Khóe thường xuất hiện ở cùng khoảng thời gian trong ngày (eg, buổi tối), và ba mẹ thường khó dỗ trẻ nín trong thời gian này. Triệu chứng đạt đỉnh khi trẻ 6 tuần tuổi và thường tự khỏi khi trẻ 3-4 tháng tuổi. Nguyên nhân gây cơn khóe co thắt chưa được hiểu rõ nhưng có thể liên quan đến miễn dịch đường ruột hoặc kỹ thuật cho bú không được tối ưu (eg, nuốt quá nhiều khí). Tiền sử và thăm khám nên được thực hiện vì cơn khóe co thắt là chẩn đoán loại trừ.

Quản lý ban đầu bao gồm trấn an phụ huynh và điều trị hỗ trợ. Kỹ thuật dỗ trẻ nên được hỏi kĩ và bao gồm việc sử dụng tì giả; bế, dung đưa hoặc bọc tã; hạn chế tối thiểu kích thích từ môi trường (eg, phòng tối). Sử dụng nôi, xe đẩy trẻ em cũng có thể ổn định trẻ và cho phép bố mẹ nghỉ ngơi khi dỗ trẻ. Ngoài ra, điều chỉnh kỹ thuật cho bú (eg, cho bú với tư thế ngồi thẳng ở trẻ bú bình) có thể giảm nuốt khí và giảm co thắt.

Lựa chọn A. Lồng ruột, thường gặp nhất ở trẻ 6-36 tháng tuổi, biểu hiện các đợt đau bụng dữ dội tái phát. Nôn ói và tiêu phân máu có thể hiện diện. Lồng ruột được chẩn đoán qua siêu âm bụng, nhưng độ tuổi bệnh nhi này và kiểu khóc làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Lựa chọn B. GERD có thể biểu hiện quấy khóc, nôn trớ và back-arching sau bú. Trào ngược nặng gây bú kém và chậm tăng cân có thể cần điều trị thuốc thụ thể H₂. Bệnh nhi này phát triển tốt, tình trạng khóc không liên quan đến bú.

Lựa chọn C. Viêm tai giữa cấp có thể biểu hiện quấy khóc kèm màng nhĩ phồng và/hoặc tràn dịch tai giữa với viêm màng nhĩ (eg, ứng đờ). Ứng đờ màng nhĩ đơn độc không chẩn đoán bệnh lý này và không cần kháng sinh đường uống.

Lựa chọn D. Không dung nạp lactose cần sữa công thức không chứa lactose trong những trường hợp nặng nhưng thường biểu hiện tiêu chảy phân nước hoặc có bọt. Bệnh nhi này có phân bình thường.

Tóm tắt: Con khóc co thắt là một chẩn đoán loại trừ đặc trưng với khóc không rõ nguyên nhân ≥ 3 giờ một ngày ≥ 3 ngày một tuần ở trẻ khỏe mạnh < 3 tháng tuổi. Quản lý bao gồm trấn an và hỏi về kỹ thuật đỡ trẻ.

Câu 257: Một cậu bé 11 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Cô lo lắng con trai mình sẽ bị ngứa ngắn bởi vì một số hành vi bất thường. Đứa bé có tiền sử hắng giọng, nhíu mài và chớp mắt năm 4 tuổi. Gần đây bé bắt đầu nhún vai trái, người mẹ lo lắng vì nó gây chú ý đến người khác. Ngoài ra không ghi nhận tiền căn bệnh lý khác. Đứa trẻ khó học toán nhưng có thể đạt điểm đậu ở các môn khác. Cậu bé có ít bạn ở trường, nhưng ưa thích tự chơi piano và chơi kèn sau giờ học. Người mẹ để ý thấy rằng vai bé ngừng cử động nhún khi chơi nhạc cụ. Khám thực thể không ghi nhận bất thường trừ cử động nhún vai trái tự phát. Rối loạn nào sau đây có khả năng nhất phát triển trên đứa trẻ này?

- A. Rối loạn nhân cách chống đối xã hội
- B. Rối loạn phổ tự kỷ
- C. Rối loạn cư xử
- D. Rối loạn trầm cảm chính
- E. Rối loạn ám ảnh cưỡng chế
- F. Rối loạn thách thức chống đối
- G. Co giật
- H. Rối loạn lo âu xã hội

Đáp án E

Hội chứng Tourette đặc trưng với nhiều cử động và một hoặc nhiều tics âm thanh biểu hiện trước 18 tuổi; nó thường gặp hơn ở trẻ nam. Tics xuất hiện nhiều lần trong ngày gần như mỗi ngày hoặc đều đặn trong ít nhất một năm. Tics vận động thường được quan sát bao gồm nhíu mài, chớp mắt, khít mũi, cử động giật đầu và nhún vai. Tics âm thanh bao gồm tiếng hắng giọng, ho, lẩm bẩm và nghiêng răng. Phần nhỏ các trường hợp, bệnh nhân nói những lời tục tĩu không phù hợp với hoàn cảnh (coprolalia). Triệu chứng bùng phát do căng thẳng và có khuynh hướng lắng xuống khi ngủ.

Bệnh nhân với hội chứng Tourette có tỉ lệ bệnh đồng mắc cao ảnh hưởng đến điều trị và chất lượng cuộc sống. Rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) và rối loạn ám ảnh cưỡng chế (OCD) có tỉ lệ đồng mắc cao hơn. Rối loạn ám ảnh cưỡng chế (OCD) thường phát triển trong vòng 3-6 năm sau tics xuất hiện lần đầu. Nó có thể đạt đỉnh ở giai đoạn sau trẻ vị thành niên hoặc giai đoạn sớm của tuổi trưởng thành khi tics dần biến mất. Các bệnh đồng mắc ít gặp hơn bao gồm rối loạn lo âu; trầm cảm; rối loạn phổ tự kỷ; rối loạn học tập; và rối loạn kiểm soát xung động và rối loạn cư xử.

Lựa chọn A, B, C và F. Tăng tỉ lệ rối loạn nhân cách chống đối xã hội, rối loạn phổ tự kỷ, rối loạn cư xử và rối loạn thách thức chống đối ở bệnh nhân với hội chứng Tourette, nhưng ADHD và OCD là bệnh đồng mắc thường gặp hơn. Hành vi tự kỷ, khi biểu hiện, thường là bằng chứng giai đoạn sớm và xuất hiện trước khi khởi phát tics.

Lựa chọn D và H. Bệnh nhân với hội chứng Tourette có rối loạn tâm lý đáng kể, tăng nguy cơ rối loạn lo âu và trầm cảm. Tuy nhiên, các rối loạn này không thường gặp như ADHD và OCD.

Lựa chọn G. Không có mối liên quan giữa hội chứng Tourette và co giật.

Tóm tắt: *Bệnh nhân hội chứng Tourette có tỉ lệ đồng mắc các bệnh tâm lý cao, tăng nguy cơ mắc rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) và/hoặc rối loạn ám ảnh cưỡng chế (OCD).*

Câu 258: Một bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng khám bác sĩ nhi vì đau chân. Trong mấy tháng qua, bé bị đau hai chân chỉ xuất hiện về đêm. Đau tồi tệ ở vùng đùi dù thỉnh thoảng đau tương tự ở vùng bắp chân. Các đợt kéo dài vài giờ, có cải thiện với massage và thuốc không theo toa. Đau vẫn không giảm trong mấy tháng qua. Khi bị đau, bệnh nhi không thể nhấc chân di chuyển. Bé không đau chân trong ngày. Bé có thể đi lại, chạy nhảy và chơi ở trường mà không than phiền gì, người mẹ để ý không thay đổi vận động của đứa trẻ. Bé không sốt, ớn lạnh hay sụt cân, không có tiền sử chấn thương. Khám thực thể, đứa trẻ vận động không bị hạn chế vùng hông và gối hai bên. Không sưng hoặc ốm đau khi sờ vào, dáng đi bình thường. Mẹ bé rất lo lắng vì người anh họ 9 tuổi của bé mất vì ung thư máu 6 tháng trước. Điều nào sau đây là bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này?

- A. Cấy máu
- B. Khảo sát xương
- C. Công thức máu
- D. Theo dõi và trấn an
- E. Chụp x-quang
- F. Đánh giá tâm lý

Đáp án D

Đau do tăng trưởng	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Xuất hiện chủ yếu vào ban đêm & tự khỏi về sáng• Ảnh hưởng đến chi dưới hai bên (eg, đùi, cẳng chân)• Khám thực thể và hoạt động bình thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Trấn an và giáo dục phụ huynh• Massage, căng cơ, chườm ấm và giảm đau

Đau do tăng trưởng là đau cơ xương thường gặp ở trẻ em, xuất hiện khoảng 10%-30% trẻ từ 2-12 tuổi. Nguyên nhân đau do tăng trưởng là không rõ ràng, nhưng nó không liên quan đến phát triển, mặc dù tên gọi như vậy. Chẩn đoán đau do tăng trưởng có thể dựa vào lâm sàng khi không có triệu chứng toàn thân và bất thường trong thăm khám. Xét nghiệm và x-quang là không cần thiết.

Quản lý đau do tăng trưởng bao gồm giáo dục và trấn an phụ huynh cùng với massage, căng cơ và chỉ định thuốc giảm đau không theo toa. Đứa trẻ bị đau xương do tăng trưởng nên được theo dõi sát khi đau tăng tần suất hoặc cường độ, có thể là 8 chỉ điểm cần đánh giá sâu hơn.

Lựa chọn A. Cấy máu được chỉ định ở những đứa trẻ viêm xương tủy xương hoặc viêm khớp nhiễm trùng, nhiễm trùng xương và khớp biểu hiện sốt, đau khu trú và giảm biến độ hoạt động. Không có triệu chứng nào được tìm thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Khảo sát xương được dùng trong chẩn đoán bệnh di căn xương hoặc viêm xương tủy xương, cả hai thường biểu hiện đau một bên và triệu chứng toàn thân như sốt hoặc sụt cân. Khảo sát xương không được chỉ định ở đứa trẻ nghi ngờ đau do tăng trưởng.

Lựa chọn C. Công thức máu được dùng trong chẩn đoán ung thư máu, có thể gây đau chân ở trẻ em. Ung thư máu biểu hiện điển hình với sốt, sụt cân, xanh xao và các triệu chứng toàn thân khác không được tìm thấy trên bệnh nhi này. Đau xương do ung thư máu có khuynh hướng dai dẳng và tiến triển tồi tệ dần, không giống với biểu hiện được tìm thấy trên bệnh nhi này. Hội chứng chân không yên liên quan đến thiếu máu thiếu sắt và gây triệu chứng về đêm nhưng không phù hợp với bệnh nhân vì không nhắc chân cử động.

Lựa chọn E. X-quang có thể được dùng trong chẩn đoán u xương lành tính (eg, osteoid osteoma) và ác tính (eg, osteosarcoma). Mặc dù osteoid osteoma thường biểu hiện đau chân tồi tệ về đêm và đáp ứng với điều trị thuốc kháng viêm NSAIDs, nhưng chúng thường gặp ở bệnh nhân độ tuổi 1x, thường liên quan đến đau một bên, và có thể gây dai dẳng đi khập khiểng và ấn đau khu trú trên thăm khám. X-quang được chỉ định trên đứa trẻ có triệu chứng toàn thân, đau chi một bên, dai dẳng đi khập khiểng, giới hạn vận động hoặc có bất thường trong thăm khám. Bệnh nhân này không có triệu chứng nào như trên.

Lựa chọn F. Nguyên nhân của đau do tăng trưởng là không rõ ràng; mặc dù bệnh lý tâm thần có thể được đề cập là nguyên nhân tiềm ẩn, nó chưa bao giờ được đưa vào danh sách chính thức. Đứa trẻ có đau do tăng trưởng thường có đau dưới ngực và triệu chứng trầm cảm nhiều hơn so với những đứa trẻ khác, nhưng đánh giá tâm lý không cần thiết trên bệnh nhân này.

Tóm tắt: *Đau do tăng trưởng là đau chi dưới, hai bên xuất hiện về đêm trên những đứa trẻ 2-12 tuổi. Trẻ em có đau do tăng trưởng không có triệu chứng toàn thân, hoạt động bình thường và thăm khám thực thể bình thường. Điều trị bao gồm theo dõi, trấn an phụ huynh, massage và thuốc giảm đau không theo toa.*

Câu 259: Một bé trai 2 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Không ghi nhận tiền cản bệnh lý và bé hiện phát triển phù hợp theo tuổi. Bệnh nhi bắt đầu ghép các từ thành câu ngắn và ngủn vào ban đêm. Chế độ ăn của bé bao gồm hầu hết là phô mai và sữa chua. Bé uống khoảng 5 cốc sữa 8 oz (~ 1183 mL) sữa

bò hàng ngày. Hai tháng trước, gia đình bé di chuyển từ Hy Lạp đến Hoa Kỳ. Bé không dị ứng và tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 25th. Nhiệt độ 36.7°C. Cung mạc và niêm mạc xanh xao. Phổi trong hai bên. Khám tim ghi nhận tim nhanh, âm thổi tâm thu 2/6 dọc trên bờ trái xương ức. Công thức máu như sau: Hb 8g/dL; MCV 70 um³; Erythrocytes 3.1 triệu/uL; PLT 260,000/mm³; WBC 8,200/mm³. Biểu hiện nào sau đây thích hợp nhất được tìm thấy ở bệnh nhi trên?

- A. Điện di Hb bất thường
- B. Tăng MCHC
- C. Tăng RDW
- D. Tăng bilirubin gián tiếp
- E. Tăng RBC có nhân trong tuần hoàn
- F. Giảm TIBC (total iron-binding capacity) trong huyết thanh

Đáp án C

Thiếu máu thiếu sắt ở trẻ nhỏ	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Sinh non • Tiếp xúc chì • Tuổi < 1 <ul style="list-style-type: none"> ◦ Chậm cho ăn thức ăn đặc (ie, bú mẹ hoàn toàn sau 6 tháng tuổi) ◦ Sữa bò, sữa đậu nành hoặc sữa dê • Tuổi > 1 <ul style="list-style-type: none"> ◦ > 24 oz/ngày sữa bò ◦ < 3 suất ăn/ngày thức ăn giàu sắt
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Sàng lọc Hb ở trẻ 1 tuổi • Hb < 11 g/dL, giảm MCV, tăng RDW
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Thủ bổ sung sắt theo kinh nghiệm

Thiếu máu hồng cầu nhỏ và uống sữa bò quá nhiều trên bệnh nhân này gợi ý thiếu máu thiếu sắt (IDA – iron deficiency anemia). Sữa bò chứa ít sắt. Ngoài ra, sinh khả dụng của sắt kém vì canxi và caseinophosphopeptide được tìm thấy trong sữa bò cản trở hấp thu sắt tại ruột non. Và tiêu thụ lượng lớn sữa bò thay vì ăn thức ăn giàu sắt bình thường. Vì những lý do này, đứa trẻ tiêu thụ > 24 oz/ngày đặc biệt có nguy cơ cao IDA.

Mặc dù IDA nặng có thể gây suy giảm phát triển nhận thức thầm kín, hầu hết trẻ không có triệu chứng và phát triển kĩ năng phù hợp theo tuổi (như được tìm thấy trên bệnh nhân này). Tim nhanh và âm thổi dòng chảy có thể hiện diện vì cung lượng tim tăng bù trừ do giảm khả năng mang oxy từ tế bào hồng cầu thiếu sắt.

Không đủ sắt trong tủy xương gây giảm erythrocyte và sản xuất hồng cầu nhược sắc với giảm MCV. Tuy nhiên, dải phân bố hồng cầu (RDW) tăng vì lượng sắt sẵn có để tổng hợp RBC thay đổi trong ngày.

Lựa chọn A. Beta thalassemias biểu hiện thiếu máu hồng cầu nhỏ, bất thường điện di Hb, giảm RDW, lượng hồng cầu bình thường/tăng. Mặc dù bệnh nhân này đến từ Hy Lạp, tiền sử gia đình và giảm erythrocyte làm cho chẩn đoán IDA phù hợp hơn.

Lựa chọn B. MCHC đo nồng độ Hb trong mỗi hồng cầu. Nó giảm trong IDA và thalassemia và tăng trong thiếu máu hồng cầu hình cầu di truyền do mất diện tích bề mặt hồng cầu.

Lựa chọn D. Tăng bilirubin gián tiếp được tìm thấy trong thiếu máu tán huyết do tăng chu trình hồng cầu; bệnh nhân IDA có nồng độ bilirubin bình thường.

Lựa chọn E. Hồng cầu có nhân là hồng cầu chưa trưởng thành được tìm thấy trong tủy xương. Sự hiện diện của hồng cầu này trong máu chỉ điểm stress tủy đáng kể (eg, tán huyết nặng, xơ tủy).

Lựa chọn F. TIBC (total iron-binding capacity) trực tiếp đo sắt liên kết transferrin và đo gián tiếp nồng độ transferrin. Thiếu máu do bệnh mạn tính có TIBC thấp và thiếu máu hồng cầu bình thường hay nhỏ. Trong IDA, sản xuất transferrin upregulated và giảm iron huyết thanh gây tăng TIBC.

Tóm tắt: Tiêu thụ quá nhiều sôra bò (> 24 oz/ngày) là nguyên nhân thường gặp gây thiếu máu thiếu sắt hồng cầu nhỏ với giảm số lượng tế bào hồng cầu và tăng RDW.

Câu 260: Một cô bé 13 tuổi được đưa đến phòng khám vì bỏng nắng. Cô bé và gia đình vừa trở về từ kỳ nghỉ 4 ngày tại Bahamas. Trong kỳ nghỉ, bệnh nhân có bôi kem chống nắng SPF 50 mỗi sáng 30 phút trước khi đi bộ quanh bờ biển. Kem chống nắng “kháng nước” nên cô bé có thể bơi. Sau hai ngày, cô bé phát triển tổn thương đỏ đau trên mặt và vai, bắt đầu bong tróc. Không ghi nhận tiền căn bệnh lý và bệnh nhân không dùng thuốc gì hàng ngày. Ba mẹ bé nói rằng “mọi người trong gia đình đều dễ bị rám nắng”, và không có tiền sử gia đình ung thư da. Khám thực thể ghi nhận trẻ vị thành niên khỏe mạnh, các vết đỏ không tẩm nhuộm, ẩn đau trên mặt, vai và tay. Không phù hay bóng nước. Chăm sóc hỗ trợ thích hợp trong điều trị bỏng nắng cho bé được thảo luận với gia đình. Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất được khuyến cáo phòng ngừa cho tình trạng ở bệnh nhân trên?

- A. Bôi kem ngay lập tức trước khi tiếp xúc với nắng
- B. Bôi kem ngay lập tức trước khi bơi
- C. Thay bằng kem chống SPF 75
- D. Tiếp tục phác đồ kem chống nắng hiện tại
- E. Cho da rám nắng mức cơ bản với nhuộm da nâu trước khi tiếp xúc với nắng
- F. Bôi lại kem mỗi 2 giờ
- G. Hạn chế tiếp xúc với ánh nắng giữa trưa
- H. Mặc đồ sáng màu khi đi ra ngoài

Đáp án F

Phương pháp bảo vệ khỏi ánh nắng	
Tiếp xúc	<ul style="list-style-type: none">Tránh nắng, đặc biệt là ở trẻ < 6 tháng tuổiGiảm tiếp xúc trong khung giờ 10:00 AM – 4:00 PM
Kem chống nắng	<ul style="list-style-type: none">SPF ≥ 30

	<ul style="list-style-type: none"> Bôi 15-30 phút trước khi ra nắng Bôi lại mỗi 2 giờ và sau khi bơi
Trang phục	<ul style="list-style-type: none"> Tay áo dài, nón vành to Quần áo tối màu

Bóng nắng là phản ứng viêm do tiếp xúc quá nhiều với bức xạ UV. Bất kể loại da, các yếu tố nguy cơ khác tiếp xúc tia UV bao gồm ung thư da và lão hóa da do ánh nắng mặt trời. Do đó, tất cả bệnh nhân nên được tham vấn đề tác động sinh ung khi tiếp xúc với tia UV và lợi ích của bảo vệ da.

Tránh tiếp xúc ánh nắng là phương pháp bảo vệ tốt nhất, đặc biệt trong các ngưỡng giờ có cường độ tia UV cao, từ 10:00 AM đến 4:00 PM (Lựa chọn G). Nếu tình huống không ở trong nhà, bôi kem chống nắng phổ rộng với $SPF \geq 30$ nên được sử dụng. Kem chống nắng nên được bôi 15-30 phút trước khi ra nắng, như trên bệnh nhân này, để cho phép hình thành màng bảo vệ trên da, và bôi lại ít nhất mỗi 2 giờ (Lựa chọn A). Kể cả kem "kháng nước", bôi lại sau khi bơi là cần thiết vì kem chống nắng bị trôi khi bơi và mồ hôi (Lựa chọn B).

Bôi kem chống nắng đơn độc là không đủ. Trang phục tối màu, tay áo dài và nón rộng được khuyến cáo để không tiếp xúc với ánh nắng.

Lựa chọn C. Kem chống nắng $SPF > 50$ tăng tác dụng bảo vệ khỏi tia UV không đáng kể so với kem chống nắng $SPF 30-50$ nên không được khuyến cáo thường quy. Bệnh nhân đã sử dụng kem SPF 50, không có lợi ích gì khi chuyển sang loại kem $SPF > 50$.

Lựa chọn D. Bệnh nhân này bôi kem 30 phút trước khi ra nắng là phù hợp. Tuy nhiên, tiếp tục phác đồ là không phù hợp vì cô bé bị bỏng nắng và không bôi lại kem.

Lựa chọn E. Nhuộm da nâu trước có thể làm tăng sắc tố da nhưng cũng tăng tiếp xúc với bức xạ UV. Kết quả là nó không bảo vệ chống lại bỏng nắng và ở trẻ vị thành niên còn gây tăng 75% melanoma.

Lựa chọn H. Trang phục bảo vệ hữu ích trong ngăn chặn tiếp xúc với nắng, nhưng trang phục tối màu được ưu thích hơn là trang phục sáng màu. Đồ tối hơn thường bảo vệ khỏi tia UV tốt hơn vì tia xạ không thể xuyên qua vải.

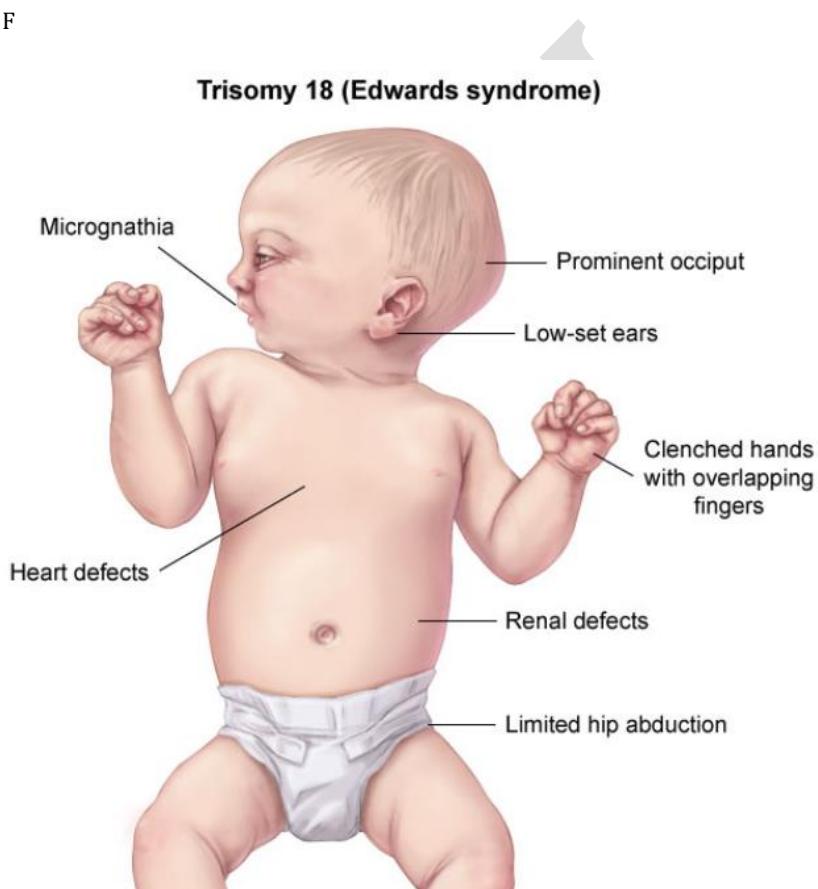
Tóm tắt: Tránh ánh sáng mặt trời là cách tốt nhất để bảo vệ da. Kem chống nắng với $SPF \geq 30$ nên được bôi 15-30 phút trước khi tiếp xúc với nắng và bôi lại mỗi 2 giờ cũng như ngay lập tức sau bơi.

Câu 261: Một bé trai 1 ngày tuổi ở khoa chăm sóc tích cực sơ sinh (NICU) do dị dạng bẩm sinh được ghi nhận khi chào đời. Đầu trẻ được sinh qua ngả âm đạo, thai 36 tuần, mẹ bé 25 tuổi, gravida 2 para 2, không được xét nghiệm tiền sản và nói rằng giảm cử động thai trong tuần trước sinh. Bệnh nhi bú không tốt trong 24 giờ đầu nhưng vẫn đi tiêu và đi tiểu. Khám ghi nhận mặt và cằm nhỏ, vùng chẩm đau nhô ra. Niêm mạc miệng hồng, nhưng bàn tay và bàn chân hơi tái. Không có nếp gấp da (skin crease) ở lòng bàn tay hướng về ngón tay. Có sự chồng lấp các ngón tay hai bên cùng với bàn chân

hình võng và hạn chế cử động hông. Âm thổi dọc dưới bờ trái xương ức. Bất thường tim mạch nào sau đây thích hợp nhất được tìm thấy ở bệnh nhi trên?

- A. Thông liên nhĩ (ASD)
- B. Block AV bẩm sinh
- C. Còn ống động mạch (PDA)
- D. Chuyển vị đại động mạch
- E. Thân chung đại động mạch
- F. Thông liên thất (VSD)

Đáp án F



Đứa trẻ này có biểu hiện đầu nhỏ, cằm nhỏ, các ngón tay chồng lấp, không có nếp gấp da lòng bàn tay (palmar creases) và rocker-bottom feet (bàn chân hình võng) phù hợp với trisomy 18 (hội chứng Edwards). Bệnh tim bẩm sinh xuất hiện hơn một nửa bệnh nhân chịu ảnh hưởng, với VSD (thông liên thất) là bất thường phổ biến nhất. Khi sức cản mạch máu phổi giảm xuống sau sinh, VSD biểu hiện âm thổi toàn tâm thu nghe được rõ nhất ở dọc dưới bờ trái xương ức. Tím tái trung ương, thường ảnh hưởng ở thận và niêm mạc, không thường biểu hiện trong VSD đơn độc, vì bằng chứng niêm mạc đứa trẻ hồng. Bệnh nhi này có tím đầu

chi, hay tím ngoại biên, ảnh hưởng đến bàn tay và bàn chân, biểu hiện hầu hết ở những đứa trẻ khỏe mạnh.

Tiêu lượng trisomy 18 rất kém vì hầu hết đứa trẻ bị bệnh sẽ chết trong vài tháng đầu đời. Phẫu thuật điều chỉnh VSD cải thiện sống còn, nhưng những trẻ còn sống sẽ bị thiểu năng nghiêm trọng.

Lựa chọn A và C. Thông liên nhĩ (ASD) và còn ống động mạch (PDA) liên quan đến trisomy 18. Tuy nhiên, thông liên nhĩ thường gặp nhất với biểu hiện T2 tách đôi cổ định (do chậm đóng van động mạch phổi) và/hoặc âm thổi tổng máu tâm thu dọc trên bờ trái xương ức (do tăng dòng máu qua van động mạch phổi). Còn ống động mạch biểu hiện âm thổi dòng chảy nghe được rõ nhất ở vùng dưới đòn bên trái. Không có triệu chứng nào được tìm thấy trên đứa trẻ này.

Lựa chọn B. Block tim bẩm sinh là nguyên nhân gây nhịp chậm và liên quan đến lupus sơ sinh, thường biểu hiện hồng ban hình vành khăn ở vùng da đầu và quanh ổ mắt.

Lựa chọn D và E. Chuyển vị đại động mạch và thân chung đại động mạch là bệnh tim bẩm sinh biểu hiện tím tái trung ương và T2 đơn độc. Đứa trẻ này có tím đầu chi, hay tím tái ngoại biên, biểu hiện bình thường trong vài ngày đầu đời. Thân chung đại động mạch liên quan đến hội chứng DiGeorge, nhưng không có khiếm khuyết nào liên quan đến trisomy 18.

Tóm tắt: Trisomy 18 (hội chứng Edwards) đặc trưng với cằm nhỏ, đầu nhỏ, bàn chân hình võng, ngón tay chồng lấp và không có nếp gấp lòng bàn tay. Thông liên thất là thường gặp trên những bệnh nhân này, biểu hiện âm thổi toàn tâm thu dọc bờ trái xương ức.

Câu 262: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng khám vì vàng mắt trong vài tháng qua. Ba mẹ bé nói rằng bé mệt mỏi, xanh xao và gần đây không còn hứng thú chơi. Ba đứa trẻ nói rằng có triệu chứng tương tự từ trước đến giờ. Bệnh nhi không dùng thuốc hàng ngày. Khám thực thể ghi nhận bé trai mệt mỏi, cứng mac xanh xao, kết mac vàng và vàng da toàn thân. Sờ thấy lách vùng hạ sườn. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hb	10 g/dL
Hồng cầu lười	10%
PLT	240,000/mm ³
WBC	8,000/mm ³
MCV	82 um ³
MCHC	38% Hb/cell
Chức năng gan	
Bilirubin toàn phần	3 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	0.2 mg/dL
AST	27 U/L
ALT	32 U/L

Phết máu ngoại biên cho thấy hồng cầu kích thước không đều, hồng cầu hình cầu và bắt màu nhiều (polychromatophilia). Coombs tests trực tiếp và gián tiếp âm tính. Lựa chọn nào sau đây là xét nghiệm phù hợp nhất trong đánh giá bệnh nhân này?

- A. Sinh thiết túy
- B. Eosin-5-maleimide binding
- C. Test protein CD55 và CD59 trên tế bào hồng cầu
- D. Hoạt động men G6PD
- E. Điện di Hb
- F. Nồng độ B₁₂ huyết thanh
- G. Nồng độ sắt huyết thanh

Đáp án B

Thiếu máu hồng cầu hình cầu di truyền	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Thường là di truyền gen lặn NST thường
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu máu tán huyết • Vàng da • Lách to
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng MCHC • Coombs test âm tính • Hồng cầu hình cầu trên phết máu ngoại biên • Tăng osmotic fragility trên acidified glycerol lysis test • Bất thường eosin-5-maleimide binding test
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Bổ sung acid folic • Truyền máu • Cắt lách

Thiếu máu tán huyết Coombs test âm tính trên bệnh nhân này (giảm Hb, tăng hồng cầu lười, tăng bilirubin máu), tiền sử gia đình có thiếu máu và hồng cầu hình cầu trên phết máu ngoại biên nghỉ nhiều đến thiếu máu hồng cầu hình cầu di truyền (HS – hereditary spherocytosis). HS là nguyên nhân gây thiếu máu tán huyết thường gặp nhất ở Bắc Âu và thường di truyền gen trội NST thường. HS do khiếm khuyết màng tế bào hồng cầu gây tán huyết ngoại mạch khi tế bào hồng cầu qua tuần hoàn lách.

Độ nặng của bệnh đa dạng nhưng thường biểu hiện tam chứng thiếu máu tán huyết, vàng da và lách to, như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Kết quả xét nghiệm máu chốt là tăng MCHC ($> 36\% \text{ Hb/cell}$) do thiếu nước tế bào và mất màng. Ngoài ra, hồng cầu hình cầu dễ vỡ do giảm tỉ lệ diện tích bề mặt/thể tích, và chẩn đoán xác định dựa vào đánh giá sự dễ vỡ của hồng cầu với test EMA binding hoặc test acidified glycerol lysis.

Lựa chọn A. Sinh thiết túy được chỉ định khi giảm nhiều dòng tế bào máu. Bạch cầu và tiểu cầu trên bệnh nhân bình thường, và HS có thể được chẩn đoán dựa vào lâm sàng, thông số huyết học và test EMA binding không xâm lấn.

Lựa chọn C. Tiểu hemoglobin kịch phát về đêm (PNH – paroxysmal nocturnal hemoglobinuria) được chẩn đoán thông qua test protein CD55 và CD59 trên hồng cầu. Biểu

hiện lâm sàng của PNH bao gồm thiếu máu tán huyết, giảm ba dòng tế bào máu và tăng đông. Tuy nhiên, hồng cầu hình cầu không được tìm thấy trong PNH.

Lựa chọn D. Thiếu men G6PD có thể biểu hiện thiếu máu tán huyết và vàng da sau oxidative stress. MCHC không tăng như được tìm thấy trên kết quả xét nghiệm của bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Điện di Hb được dùng trong chẩn đoán bệnh lý hemoglobin như bệnh hồng cầu hình liềm hoặc thalassemia.

Lựa chọn F. Thiếu máu hồng cầu to ($MCV > 100 \mu\text{m}^3$) có thể do thiếu vitamin B₁₂ hoặc thiếu folate. Tăng chu trình hồng cầu do tán huyết có thể gây thiếu folate, nhưng nồng độ B₁₂ không bị ảnh hưởng.

Lựa chọn G. Thiếu máu thiếu sắt có thể gây thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc. MCHC và hồng cầu lối thấp, và hồng cầu hình cầu không được tìm thấy.

Tóm tắt: Hồng cầu hình cầu di truyền thường biểu hiện với tam chứng thiếu máu tán huyết Coombs test âm tính, vàng da và lách to. Nó nên được nghi ngờ trên những bệnh nhân tăng hồng cầu lối, tăng bilirubin máu và tiền sử gia đình có thiếu máu. Test Eosin-5-maleimide binding và acidified glycerol lysis dùng trong chẩn đoán.

Câu 263: Một bé gái 18 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và đau bụng. Ngày hôm qua bé bắt đầu khóc khi đi tiểu. Hôm nay ba mẹ bé thấy lượng máu ít trong nước tiểu, và tiểu có mùi. Bệnh nhi sinh đủ tháng, không có tiền sử bệnh mạn tính. Nhiệt độ 38.9°C, huyết áp 96/62 mmHg, mạch 130 lần/phút, nhịp thở 20 lần/phút. Khám lâm sàng cho thấy ấn đau vùng trên xương mu và góc sườn sống trái. Công thức máu có tăng bạch cầu. Creatinine huyết thanh và điện giải trong giới hạn bình thường. Phân tích nước tiểu qua catheter kết quả như sau:

Máu	Vùng phái
Leukocyte esterase	Dương tính
Nitrites	Dương tính
Vi khuẩn	Vùng phái
WBC	50+/hpif
RBC	20-30/hpf
Mảnh vỡ tế bào	Không có

Cấy nước tiểu mọc 100,000 đơn vị khuẩn khuẩn lạc/mL *Escherichia coli*. Kháng sinh được chỉ định, tình trạng sốt và đau của bé khởi vào ngày thứ hai nhập viện. Ngoài tiếp tục liệu trình kháng sinh, lựa chọn nào sau đây là bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này?

- A. Bắt đầu kháng sinh dự phòng hàng ngày
- B. Không cần chỉ định gì thêm
- C. Chụp VCUG
- D. Thực hiện siêu âm thận và bàng quang
- E. Lặp lại công thức máu và cấy nước tiểu

Đáp án D

Nhiễm trùng tiểu ở trẻ em	
Các yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Giới nữ Bé trai nhũ nhi chưa cắt bao quy đầu Trào ngược bàng quang niệu quản, bất thường giải phẫu Rối loạn chức năng tiểu tiện Táo bón
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tiểu khó Sốt Đau trên xương mu (viêm bàng quang) &/hoặc đau hông/lưng (viêm đài thận)
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> Tiểu mủ Vi khuẩn mọc trong cấy nước tiểu
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh ± Siêu âm thận & VCUG

Bệnh nhi này đau bụng, tiểu khó và cấy nước tiểu mọc *Escherichia coli* phù hợp với nhiễm trùng tiểu có sốt lần đầu. Đau góc sườn sống cũng gợi ý bệnh lý ở thận. Tiểu mủ (≥ 5 WBC/hpf) và khuẩn niệu ($\geq 50,000$ đơn vị khuẩn lạc/mL từ mẫu nước tiểu qua catheter) chẩn đoán nhiễm trùng tiểu, nitrite dương tính (đặc hiệu trong nhiễm *Enterobacteriaceae*) và leukocyte esterase (được tạo ra từ các tế bào bạch cầu) hỗ trợ chẩn đoán. Tiểu máu cũng thường gặp, như trên bệnh nhi này.

Trẻ < 2 tuổi tăng nguy cơ biến chứng do nhiễm trùng tiểu (eg, sẹo/phá hủy thận, tăng huyết áp) và nên được điều trị kháng sinh 1-2 tuần (eg, cephalosporin thế hệ 3). Ngoài ra, tất cả trẻ < 2 tuổi với nhiễm trùng tiểu có sốt lần đầu nên được siêu âm thận và bàng quang để đánh giá bất thường giải phẫu (eg, tắc nghẽn hệ niệu, trào ngược bàng quang niệu quản) có thể là yếu tố thúc đẩy nhiễm trùng tiểu. Siêu âm nên được thực hiện sau khi sốt và các triệu chứng khác đã hết để giảm thiểu dương tính giả do phản ứng viêm trong giai đoạn cấp. Nếu bệnh nhân có triệu chứng dai dẳng hoặc tiến triển xấu đi, siêu âm nên được thực hiện ngay lập tức để đánh giá áp xe thận.

Lựa chọn A. Kháng sinh dự phòng hàng ngày có thể được xem xét trên bệnh nhân nhiễm trùng tiểu tái phát hoặc có bằng chứng trào ngược bàng quang niệu quản nặng. Nó nhìn chung không được chỉ định trên trẻ nhiễm trùng tiểu có sốt lần đầu.

Lựa chọn B. Trẻ > 2 tuổi và người lớn không cần đánh giá thêm trong nhiễm trùng tiểu có sốt lần đầu do ít có khả năng các vấn đề giải phẫu thúc đẩy, ít nguy cơ biến chứng và ít nguy cơ nhiễm trùng tiểu tái phát.

Lựa chọn C. Chụp VCUG nếu thận út nước hoặc sẹo thận được tìm thấy trên siêu âm. Nó còn được chỉ định trên trẻ nhiễm trùng tiểu tái phát hoặc nhiễm trùng tiểu có sốt lần đầu các tác nhân khác ngoài *E. coli*.

Lựa chọn E. Lặp lại xét nghiệm máu và cấy nước tiểu chỉ nên được thực hiện trên trẻ không đáp ứng điều trị sau 2-3 ngày dùng kháng sinh thích hợp. Các xét nghiệm này không được chỉ định để xác nhận khỏi bệnh trên bệnh nhân cải thiện triệu chứng rõ rệt.

Tóm tắt: Trẻ < 2 tuổi với nhiễm trùng tiểu có sốt lần đầu tiên được điều trị kháng sinh 1-2 tuần, siêu âm thận và bàng quang để đánh giá bất thường có thể gây nhiễm trùng tiểu tái tái lại.

Câu 264: Một bé trai 4 tháng tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì xanh xao. Suốt mấy ngày qua, bé ngủ nhiều hơn bình thường và ít chơi. Bé trai bú mẹ hoàn toàn, bé ngủ suốt 2 cử bú bình thường ngày hôm qua. Bé vẫn đi tiểu như bình thường. Bệnh nhi sinh ở thai kỳ 40 tuần, chăm sóc sơ sinh bình thường. Chăm sóc tiền sản cho mẹ không có gì bất thường. Tuy nhiên, sàng lọc sơ sinh trên bệnh nhi nhận thấy extra band biểu hiện trên chuỗi gamma trong điện di hemoglobin. Bệnh nhi được bổ sung vitamin D hàng ngày. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Bé đùa, hơi vàng kết mạc. Phản thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Bộ xét nghiệm đánh giá trên bệnh nhi phù hợp với lựa chọn nào sau đây?

	MCV	Erythrocyte	Phết máu ngoại biên
A.	Bình thường	Giảm	Mảnh vỡ hồng cầu
B.	Bình thường	Giảm	Hồng cầu hình cầu
C.	Bình thường	Tăng	Polychromasia
D.	Thấp	Giảm	Tế bào hình que (pencil cells)
E.	Thấp	Tăng	Tế bào hình bia

Đáp án E

Alpha-thalassemia		
Kiểu gen	Bệnh lý	Biểu hiện lâm sàng
Mất 1 gen ($\alpha\alpha/\alpha-$)	Alpha-thalassemia minima	Không triệu chứng, người lành mang gen bệnh
Mất 2 gen ($\alpha\alpha/_-$) hoặc ($\alpha-/alpha-$)	Alpha-thalassemia thể nhẹ	Thiếu máu hồng cầu nhỏ mức độ nhẹ
Mất 3 gen ($\alpha/_-$)	Bệnh Hemoglobin H	Thiếu máu tán huyết mạn tính
Mất 4 gen (_/_-)	Phù thai, Hb Barts	Suy tim lưu lượng cao, thai lưu trong tử cung, phù toàn thân

Hemoglobin bình thường gồm 4 chuỗi:

- 2 alpha và 2 beta ở trẻ em và người lớn (Hb người lớn), hoặc
- 2 alpha và 2 gamma trong thai nhi và trẻ nhũ nhi (Hb thai nhi)

Bệnh nhân alpha-thalassemia, ≥ 1 gen alpha bị mất. Khi 2 gen bị mất ($\alpha-/_-$), bệnh lý còn được gọi là hemoglobin H, chuỗi nonalpha tích tụ trong homotetramers; ở trẻ em và người lớn, homotetrameters này bao gồm chuỗi beta (Hb H), trong thai nhi và trẻ nhũ nhi, nó bao gồm chuỗi gama (Hb Barts), như được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Hemoglobin H thường ở trẻ nhũ nhi với tán huyết mạn do đòi sống hồng cầu ngắn hơn và tăng bắt giữ ở lách. Tăng lượng hồng cầu và hồng cầu lười xuất hiện trong tủy xương nỗ lực để bù trừ hồng cầu bị tán huyết. Tuy nhiên, hồng cầu nhỏ ($MCV < 80 \mu\text{m}^3$) và nhược sắc bởi vì lượng hemoglobin chiếm phần lớn trong thể tích hồng cầu. Triệu chứng đặc trưng trên phết máu ngoại biên bao gồm các tế bào hình bia.

Sự hiện diện các chuỗi gama tetramers (hemoglobin Barts) trong điện di hemoglobin gợi ý alpha-thalassemia; nó thường liên quan đến phù thai, dạng alpha-thalassemia thể nặng nhất, do mất 4 gen alpha (--) và thường gây tử vong thai nhi trong tử cung.

Lựa chọn A. Tăng phá hủy hồng cầu được tìm thấy trong thiếu máu tán huyết vi mạch gây giảm lượng tế bào hồng cầu và mảnh vỡ tế bào trên phết máu ngoại biên.

Lựa chọn B. Bệnh nhân thiếu máu hồng cầu truyền có khiếm khuyết protein màng tế bào hồng cầu gây hồng cầu hình cầu trên phết máu ngoại biên. Lượng erythrocyte giảm do phá hủy hồng cầu hình cầu tại lách.

Lựa chọn C. Tăng hồng cầu thứ phát là đặc trưng do tăng sản xuất hồng cầu chưa trưởng thành (polychromasia) trong đáp ứng thiếu oxy hoặc khối u. Điện di hemoglobin không cho thấy gamma tetramers.

Lựa chọn D. Thiếu máu sắt gây thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc tương tự thalassemia. Tuy nhiên, giảm sản xuất hồng cầu do không đủ sắt dự trữ gây giảm erythrocyte và tế bào hình que được tìm thấy trên phết máu ngoại biên.

Tóm tắt: Sự hiện diện của gamma tetramers (hemoglobin Barts) trong phân tích hemoglobin phù hợp với alpha-thalassemia. Kết quả xét nghiệm thường cho thấy thiếu máu hồng cầu nhỏ, tăng erythrocyte và tế bào hình bia trên phết máu ngoại biên.

Câu 265: Một bé trai 11 tuổi bệnh hồng cầu hình liềm được đưa đến phòng cấp cứu vì khó thở tăng dần, yếu và mệt mỏi trong 3 ngày qua. Bệnh nhân không sốt, ho hay đau ngực. Bé từng nhập viện nhiều lần điều trị cơn đau cấp và nhập viện vì hội chứng ngực cấp. Nhiệt độ 36.7°C. Độ bão hòa oxy máu mao mạch 98%/khí trời. Khám thực thể thấy đứa trẻ mệt mỏi, xanh xao. Khám ghi nhận thấy tim nhanh; âm thổi tâm thu 3/6 nghe được ở vùng trước tim. Phổi trong, bụng mềm, không ấn đau, gan lách không sờ chạm. Kết quả xét nghiệm như sau: Hb 4.5 g/dL; hồng cầu lười 0.1%; PLT 200,000/mm³; WBC 10,000/mm³. Chẩn đoán thích hợp nhất gây ra triệu chứng trên bệnh nhân này là gì?

- A. Hội chứng ngực cấp
- B. Thiếu máu bất sản (aplastic anemia)
- C. Cơn bất sản (aplastic crisis)
- D. Thiếu máu tán huyết miễn dịch
- E. Nhồi máu cơ tim
- F. Cơn bắt giữ tại lách (Splenic sequestration crisis)

Đáp án C

Thiếu máu nặng cấp tính trong bệnh hồng cầu hình liềm		
Nguyên nhân	Hồng cầu lười	Đặc điểm chính
Cơn bất sản	↓	<ul style="list-style-type: none">• Ngưng tạo máu thoáng qua• Thứ phát do nhiễm trùng (eg, parvovirus B19)
Cơn giam hãm tại lách	↑	<ul style="list-style-type: none">• Tắc mạch ở lách → lách to nhanh chóng

• Xuất hiện ở trẻ em trước khi cắt lách

Bệnh hồng cầu hình liềm đặc trưng với thiếu máu mạn tính và tăng hồng cầu lười bù trừ. Bệnh nhân SCD tăng phá hủy hồng cầu và nguy cơ thiếu máu nặng cấp tính nghiêm trọng. Giảm đột ngột Hb cấp tính và chỉ số hồng cầu lười ($< 1\%$) mà không có lách to phù hợp với cơn bất sản. Thiếu máu thường nặng ($< 6 \text{ g/dL}$) và bệnh nhân xanh xao, mệt mỏi và âm thổi tâm thu cơ nặng (do tăng lưu lượng dòng chảy). Tế bào bạch cầu và tiểu cầu thường bình thường.

Các nguyên nhân thường gặp nhất gây cơn bất sản là parvovirus B19, nhiễm và phá hủy các tế bào tiền thân hồng cầu. Cơn bất sản nhìn chung biểu hiện trước 15 tuổi vì parvovirus bùng phát ở trẻ trong độ tuổi đi học. Mặc dù erythema infectiosum (ie, sốt, phát ban) là biểu hiện thường gặp ở trẻ em, nhiễm parvovirus B19 có thể gây cơn bất sản không có triệu chứng tiền triệu nhiễm virus. Truyền máu là liệu pháp điều trị chính.

Lựa chọn A. Hội chứng ngực cấp do tắc nghẽn mạch máu phổi hoặc nhiễm trùng, đặc trưng với sốt, đau ngực và thâm nhiễm mới trên phim X-quang. Hội chứng ngực cấp ít có khả năng trên bệnh nhân không sốt, ho hay đau ngực và phổi trong.

Lựa chọn B. Thiếu máu bất sản, ngược với cơn bất sản, gây giảm ba dòng tế bào máu (eg, giảm tiểu cầu, thiếu máu, giảm bạch cầu) do suy tủy xương. Thiếu máu bất sản có thể là bẩm sinh (eg, thiếu máu Fanconi) hoặc mắc phải (eg, thuốc thúc đẩy, tự miễn).

Lựa chọn D. Thiếu máu tán huyết tự miễn nguyên phát (eg, vô căn) và thứ phát (eg, SLE) biểu hiện giảm hemoglobin đáng kể. Tuy nhiên, do tán huyết, hồng cầu lười tăng đáng kể. Ngoài ra, bệnh nhân thường có vàng da do tăng bilirubin do tăng chu trình hồng cầu.

Lựa chọn E. Bệnh nhân SCD nguy cơ bệnh tim có tăng cung lượng tim thứ phát do thiếu máu mạn tính và nhồi máu vi mạch máu cơ tim. Nhồi máu khả năng gặp nhiều hơn ở người lớn và thường biểu hiện đau ngực.

Lựa chọn F. Cơn bắt giữ tại lách, một bệnh lý xuất hiện ở bệnh nhân SCD có lách chưa bị nhồi máu, do tắc mạch và ứ các tế bào hồng cầu tại lách. Cơn bắt giữ tại lách có thể gây thiếu máu cấp tính nặng, tuy nhiên, bệnh nhân có tăng hồng cầu lười và lách to nhanh chóng.

Tóm tắt: Bệnh nhân SCD có thể phát triển cơn bất sản đặc trưng với giảm Hb cấp tính, hồng cầu lười $< 1\%$ và không có lách to. Parvovirus B19 là nguyên nhân thường gặp nhất.

Câu 266: Một bé trai 5 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì li bì và sốt 2 ngày qua. Tiền sử bệnh lý ghi nhận các đợt viêm tai giữa, nấm candida họng và nhiễm trùng tiêu hóa do rotavirus. Bệnh nhi có cân nặng ở bách phân vị thứ 3rd. Nhiệt độ 39.3°C, mạch 120 lần/phút, nhịp thở 28 lần/phút, huyết áp 80/60 mmHg. Khám thực thể cho thấy màng nhĩ bên phải căng phồng, đỏ, kém di động khi dùng máy soi tai bằng khí nén. Không sờ thấy hạch lympho, và không thấy hạnh nhân khẩu cái. Kết quả xét nghiệm như sau:

PLT	240,000/ mm^3
WBC	7,500/ mm^3

LYM	5%
Immunoglobulins	
IgG	210 mg/dL
IgA	35 mg/dL
IgM	14 mg/dL
LYM	
CD4⁺	80/mm³ (640-1175)
CH8⁺	70/mm³ (335-875)

Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng bệnh lý ở bệnh nhân trên?

- A. Bệnh không có gammaglobulin máu Bruton
- B. U hạt mạn tính
- C. Suy giảm miễn dịch đa dạng phổi biến (CVID)
- D. Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID)
- E. Hội chứng Wiskott-Aldrich

Đáp án D

Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Khiếm khuyết gen làm cho tế bào T không phát triển được • Rối loạn chức năng tế bào B do không có tế bào T
Di truyền	<ul style="list-style-type: none"> • Di truyền lặn liên kết NST giới tính X • Di truyền lặn trên NST thường
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Nhiễm trùng cơ hội (ie, <i>Pneumocystis</i>), nấm, virus nặng, tái đi tái lại • Chậm lớn • Tiêu chảy mạn tính
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Ghép tế bào gốc

Bệnh nhi này có nhiễm trùng tái phát, chậm lớn, giảm gammaglobulin máu, số lượng tế bào T thấp rõ rệt. Các biểu hiện phù hợp với suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID), rối loạn khiếm khuyết phát triển tế bào T gây rối loạn chức năng tế bào B nghiêm trọng. Không có tế bào T gây khiếm khuyết miễn dịch tế bào, tăng nguy cơ nhiễm trùng do virus, nấm và tác nhân nhiễm trùng cơ hội (eg, *Pneumocystis jirovecii*). Mất tế bào CD4⁺ cũng gây rối loạn chức năng tế bào B (miễn dịch đích thể), tăng nguy cơ nhiễm trùng tiêu hóa và nhiễm trùng xoang phổi. Ngoài nhiễm trùng, tiêu chảy mạn tính và chậm lớn ở trẻ nhũ nhi cũng như không có mô lympho là biểu hiện thường gặp trong thăm khám.

Kết quả xét nghiệm của SCID bao gồm giảm lympho và giảm gammaglobulin máu. Ghép tế bào gốc là điều trị duy nhất là nên được thực hiện càng sớm càng tốt. Do đó, SCID nằm trong sàng lọc sơ sinh thường quy ở Hoa Kỳ, và được phát hiện khi không có sự hiện diện của DNA vòng được tạo ra từ tế bào T phát triển ở tuyến ức trong vết máu khô.

Lựa chọn A. Bệnh không có gammaglobulin máu liên kết NST giới tính X (Bruton) đặc trưng với không có sự hiện diện tế bào B, giảm immunoglobulin huyết thanh và nồng độ tế bào T bình thường. Bệnh nhân biểu hiện nhiễm trùng tiêu hóa và xoang phổi tái đi tái lại; khám cho thấy không có mô lympho.

Lựa chọn B. Bệnh u hạt mạn tính do khiếm huyêt NADPH oxidase trong tế bào thực bào, gây mất khả năng giết các tác nhân catalase dương tính (eg, *Staphylococcus aureus*, *Serratia marcescens*). Bệnh nhân chịu ảnh hưởng có nhiễm trùng da và mô mềm tái đi tái lại, nhưng lymphocyte và nồng độ immunoglobulin miễn dịch bình thường.

Lựa chọn C. Suy giảm miễn dịch đa dạng phổ biến (CVID) gây nhiễm trùng tiêu hóa và xoang phổi tái đi tái lại do giảm gammaglobulin máu. Ngược lại với không có gammaglobulin máu, CVID ít nghiêm trọng và biểu hiện muộn hơn, với số lượng tế bào T và B bình thường.

Lựa chọn E. Hội chứng Wiskott-Aldrich, bệnh lý di truyền gen lặn liên kết NST giới tính, biểu hiện sớm ở trẻ nhũ nhi với chàm và xuất huyết (eg, sau cắt bao quy đầu, xuất huyết từ vết cắt cuống rốn) do giảm tiểu cầu, không được tìm thấy trên bệnh nhi này. Rồi loạn chức năng tế bào T và giảm gammaglobulin máu nghiêm trọng cùng với tuổi và biểu hiện nhiễm trùng vi khuẩn, nấm và nhiễm trùng cơ hội.

Tóm tắt: *Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng là bệnh lý đe dọa tính mạng do khiếm khuyết tế bào T trưởng thành. Bệnh nhân chịu ảnh hưởng biểu hiện chậm lớn, nhiễm trùng tái đi tái lại (virus, nấm, vi khuẩn) và nồng độ tế bào T vô cùng thấp. Điều trị cần ghép tế bào gốc.*

Câu 267: Một bé trai 8 tháng được đưa tới khám do niêm mạc nhợt, cáu kỉnh và bo phờ. Xét nghiệm phân không có máu, trứng giun hay ký sinh trùng. Xét nghiệm huyêt thanh thấy:

Hemoglobin	6 g/L
Nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu	25%
Lượng hemoglobin trung bình hồng cầu	16.5 pg
Thể tích trung bình hồng cầu	68 fl
Dải phân bố hồng cầu	22% (bình thường: 11.5-14.5%)
Hồng cầu lướt	0.6%
Tiểu cầu	230000/ μ L
Bạch cầu	5500/ μ L

Sắt	40 μ g/dL
Khả năng gắn sắt toàn phần	460 μ g/dL (bình thường: 300-350 μ g/dL)
Độ bão hòa transferrin	8.7% (bình thường: 15-50%)
Bilirubin toàn phần	0.9 mg/dL

Phết máu ngoại biên thấy hồng cầu nhỏ, nhược sắc không đều nhau. Lựa chọn nào có khả năng là nguyên nhân gây thiếu máu ở bệnh nhân này nhất?

- H. Alpha thalassemia
- I. Thiếu máu do bệnh mạn tính
- J. Tan máu miễn dịch
- K. Beta thalassemia
- L. Thiếu folate
- M. Thiếu sắt

N. Thiếu máu nguyên hồng cầu

O. Thiếu vitamin B12

Đáp án: F

Bilan sắt trong thiếu máu hồng cầu nhỏ					
Nguyên nhân	MCV	Sắt	TIBC	Ferritin	Độ bão hòa Transferrin (Fe/TIBC)
Thiếu máu thiếu sắt	↓	↓	↑	↓	↓
Thalassemia	↓↓	↑	↓	↑	↑↑
Thiếu máu do bệnh mạn tính	Bình thường/ ↓	↓	↓	Bình thường/↑	Bình thường/↓

MCV = thể tích trung bình hồng cầu, TIBC = khả năng gắn sắt toàn phần

Tiền sử và kết quả xét nghiệm ở bệnh nhân này có khả năng cao do thiếu sắt, nguyên nhân thiếu chất hay gấp nhất ở trẻ nhũ nhi. Thiếu máu thiếu sắt thường do trẻ uống sữa bò, sữa dê hoặc sữa đậu nành trước 1 tuổi và hấp thu không đủ thức ăn giàu sắt. Ở trẻ lớn và người lớn, nguyên nhân thường do mất máu mạn tính qua đường tiêu hóa.

Đặc trưng cận lâm sàng của thiếu máu thiếu sắt được thể hiện ở bảng trên. Hồng cầu to nhỏ không đều thường là phát hiện đầu tiên được tìm thấy trên phết máu ngoại biên, và tăng dải phân bố hồng cầu là một yếu tố định lượng của bất thường này. Dần dần, thể tích trung bình hồng cầu (MCV) và lượng hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) giảm, tương ứng với hồng cầu nhỏ nhược sắc trên phết máu ngoại biên. Dự trữ sắt trở nên cạn kiệt, dẫn tới giảm số lượng tế bào lười, giảm độ bão hòa transferrin (sắt huyết tương/ TIBC) và tăng TIBC.

Lựa chọn A và D. Thalassemia đi kèm với nồng độ sắt và ferritin tăng hoặc bình thường do tăng lượng hồng cầu trở về lách. Tăng hồng cầu lười và bilirubin toàn phần là hậu quả của tan máu.

Lựa chọn B. Thiếu máu do bệnh mạn tính đi kèm với giảm TIBC. Ferritin thường tăng lên do quá trình viêm liên tục.

Lựa chọn C. Tan máu tự miễn thường gây tăng hồng cầu lười do phản ứng tuy xương để bù trừ hồng cầu bị phá hủy. Sự phá vỡ hồng cầu gây tăng bilirubin gián tiếp, không thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E và H. Thiếu folate và vitamin B12 gây thiếu máu hồng cầu khổng lồ, đặc trưng bởi tăng MCV, MCH và nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu bình thường.

Lựa chọn G. Thiếu máu nguyên hồng cầu đặc trưng bởi tăng nồng độ sắt huyết thanh và TIBC bình thường.

Tóm tắt: Kết quả cận lâm sàng đặc trưng của thiếu máu thiếu sắt là giảm thể tích trung bình hồng cầu (MCV), tăng dải phân bố hồng cầu (RDW), giảm nồng độ sắt huyết thanh, giảm độ bão hòa transferrin và tăng khả năng gắn sắt toàn phần (TIBC). Phết máu ngoại biên thấy hồng cầu nhỏ nhược sắc.

Câu 268: Một bé trai 2 ngày tuổi được đánh giá ở khoa sơ sinh với phát ban lan tỏa trên mặt, ngực, bụng và các chi xuất hiện từ sáng nay. Trẻ bú sữa mẹ 2-3 giờ 1 lần và đi tiểu thường xuyên. Trẻ được sinh vào tuần thai 40 qua đường âm đạo từ bà mẹ 30

tuổi. Mẹ bé thi thoảng có đợt cảm lạnh trong những giai đoạn căng thẳng, lần gần nhất là một năm trước. Bà cũng có thủy đậu khi còn nhỏ. Nhiệt độ 36.7 C (98 F), mạch 132/min, nhịp thở 42/min. Thăm khám thấy các nốt mụn mủ và mụn sẩn đỏ, ẩn mất màu, rải rác trừ lòng bàn tay và lòng bàn chân. Phát ban như hình A và B. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- F. Cấy máu tìm vi khuẩn và dùng kháng sinh đường tĩnh mạch
- G. Cách ly và ngưng bú sữa mẹ
- H. Trấn an bố mẹ
- I. Sinh thiết da
- J. Corticosteroid tại chỗ
- K. Xét nghiệm DNA virus và thuốc kháng virus đường tĩnh mạch

Đáp án: C

Phát ban ở trẻ sơ sinh		
Yếu tố nguy cơ	Biểu hiện lâm sàng	Điều trị
Ban đỏ nhiễm độc ở trẻ sơ sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Không triệu chứng • Mụn mủ & mụn sẩn đỏ, rải rác 	Không
HSV ở trẻ sơ sinh	3 type: <ul style="list-style-type: none"> • Cụm mụn nước trên da, mắt & niêm mạc • Nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương • Nhiễm trùng đa cơ quan lan tỏa nặng nề 	Acyclovir
Hội chứng bong vảy da do tụ cầu	<ul style="list-style-type: none"> • Sốt, cáu kỉnh • Ban đỏ lan tỏa → phỏng nước mềm, dễ trượt (flexural) • Dấu hiệu Nikolsky dương tính 	Oxacillin, nafcillin hoặc vancomycin

Mụn mủ và mụn sẩn đỏ, không triệu chứng trên một trẻ sơ sinh khỏe mạnh gợi ý tới ban đỏ nhiễm độc ở trẻ sơ sinh (ETN). "Nhiễm độc" ở đây là không chính xác vì phát ban này lành tính và tự biến mất. Nguyên nhân không rõ ràng và mụn mủ ETN được chứng minh là vô khuẩn và chứa nhiều tế bào bạch cầu ái toan.

ETN thường thấy ở trẻ sơ sinh đủ tháng trong 2 tuần đầu tiên. Phát ban thường phát triển từ mụn sẩn tới mụn mủ, có thể tăng lên rồi mất đi và có thể xuất hiện ở bất cứ bộ phận nào trên cơ thể người (trừ lòng bàn tay và lòng bàn chân). ETN là một chẩn đoán dựa trên lâm sàng, các cận lâm sàng để chẩn đoán và điều trị là không cần thiết. Nên trấn an bố mẹ trẻ vì ban sẽ biến mất mà không để lại di chứng

Lựa chọn A. Trẻ sơ sinh mắc hội chứng bong vảy tụ cầu trông ốm yếu và có sốt. Ban đỏ lan tỏa tiến triển thành phỏng nước mềm trên các vùng da gấp, cần chỉ định cấy máu và điều trị kháng tụ cầu ngay lập tức vì có nguy cơ shock nhiễm khuẩn. Ngược lại, trẻ sơ sinh mắc ETN trông khỏe mạnh và không sốt.

Lựa chọn B. Chống chỉ định với bú mẹ trực tiếp bao gồm các tổn thương trên vú do herpes và nhiễm trùng varicella zoster. Bà mẹ này chỉ có tiền sử nhiễm herpes ở môi âm đạo và mắc thủy đậu khi còn nhỏ nên được khuyến khích cho trẻ bú mẹ.

Lựa chọn E. Corticosteroids tại chỗ được chỉ định cho các bệnh viêm da (eg, chàm), không phải ETN.

Lựa chọn F. Nhiễm Herpes simplex và Varicella-zoster ở trẻ sơ sinh có thể biểu hiện với các cụm mụn nước và dẫn tới bệnh lan tỏa nặng nề. Chỉ định xét nghiệm DNA virus và điều trị acyclovir trong những trường hợp này. Bệnh nhân này không có mụn nước và tiền sử tiếp xúc với các tổn thương hoạt động trên cơ thể mẹ khiến những nhiễm trùng này khó có khả năng.

Tóm tắt: Ban đỏ nhiễm độc ở trẻ sơ sinh là phát ban lành tính ở trẻ sơ sinh đặc trưng bởi mụn mủ và mụn sần đỏ, ẩn mất màu. Nó tự biến mất trong vòng 2 tuần sau sinh.

Câu 269: Một bé gái 9 tuổi được đưa tới phòng khám vì nghẹt mũi dai dẳng. Triệu chứng của bé bắt đầu từ 2 tuần trước với sốt, chảy nước mũi và nghẹt mũi. Trong tuần qua, bệnh nhân xuất hiện ho khan nặng lên vào buổi tối, khiến trẻ phải bỏ buổi tập bơi hàng ngày. Mẹ cho bé uống acetaminophen, thuốc ho và thuốc cảm sốt thông thường để điều trị triệu chứng. Trẻ hết sốt nhưng triệu chứng tại mũi không cải thiện. Bệnh nhân không có bệnh lý mạn tính và không uống thuốc hàng ngày. Bố cô bé hút thuốc ở ngoài nhà. Nhiệt độ 37.2 C (99 F). Thăm khám thấy cuống mũi sưng đỏ và nước mũi hai bên đục. Lỗ mũi sau có dịch nhầy mủ. Màng nhĩ hai bên sáng và di động được. Rì rào phế nang trong. Yếu tố nguy cơ thường gặp nhất của tình trạng bệnh nhân này là gì?

- F. Hạch VA phi đại
- G. Phơi nhiễm với thuốc lá kéo dài
- H. Dị tật vách ngăn mũi
- I. Tiếp xúc với nước hồ bơi tái diễn
- J. Nhiễm siêu vi đường hô hấp trên

Đáp án: E

Nhiễm khuẩn xoang mũi cấp tính	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Ho, chảy nước mũi• Sốt• Đau mặt/đau đầu
Tiêu chuẩn chẩn đoán (1 trong 3)	<ul style="list-style-type: none">• Triệu chứng dai dẳng ≥ 10 ngày không cải thiện• Khởi phát nặng nề (sốt ≥ 39 C [102.2 F] + chảy nước mũi) ≥ 3 ngày• Triệu chứng nặng hơn sau những cải thiện ban đầu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Amoxicillin ± clavulanate

Bệnh nhân này có ngạt mũi kéo dài (≥ 10 ngày) gợi ý tới nhiễm khuẩn xoang mũi cấp tính (ABRS), một nhiễm trùng của các xoang cảnh mũi hay gấp nhất là do *Haemophilus influenzae* không định type, *Streptococcus pneumoniae* hoặc *Moraxella catarrhalis*. Triệu chứng thường bao gồm ho, chảy mũi/ngạt mũi, đau mặt và đau đầu. ABRS được xác định bằng 1 trong 3 tiêu chuẩn:

- Triệu chứng (eg, ho, chảy mũi/ngạt mũi) dai dẳng ≥ 10 ngày không cải thiện
- Triệu chứng khởi phát nặng (sốt ≥ 39 C [102.2 F] + chảy mũi) ≥ 3 ngày
- Triệu chứng nặng hơn sau những cải thiện ban đầu

Yếu tố nguy cơ phổ biến nhất cho ABRS là nhiễm siêu vi đường hô hấp trên (URI); có tới 10% trẻ em nhiễm siêu vi đường hô hấp trên tiến triển thành ABRS. Dịch tiết đặc và viêm niêm mạc do nhiễm siêu vi ngăn cản thoát dịch xoang và làm nhung mao mạc khả năng đẩy chất nhầy chứa vi khuẩn ngoài, có thể dẫn tới nhiễm khuẩn thứ phát. Mặc dù ít gặp hơn nhiễm siêu vi đường hô hấp trên, viêm niêm mạc do viêm mũi dị ứng có thể tạo tiền đề cho ABRS. Chẩn đoán thường dựa trên lâm sàng và điều trị đầu tay là amoxicillin đi kèm hoặc không đi kèm clavulanate.

Lựa chọn A và C. Phì đại hạch VA và dị dạng vách mũi có thể gây tắc mũi (eg, thở bằng miệng, ngưng thở khi ngủ) nhưng chỉ góp một phần nhỏ vào bệnh xoang. Nhiễm siêu vi đường hô hấp trên thường dẫn tới ABRS.

Lựa chọn B và D. Các chất kích thích từ môi trường, như hút thuốc lá và các chất hóa học trong hồ bơi, là những yếu tố nguy cơ thường gặp của hen, biểu hiện với rales rít (không có ở bệnh nhân này). Các chất kích thích từ môi trường có thể gây viêm niêm mạc và dẫn tới viêm xoang nhưng thường ít liên quan hơn với nhiễm siêu vi đường hô hấp trên.

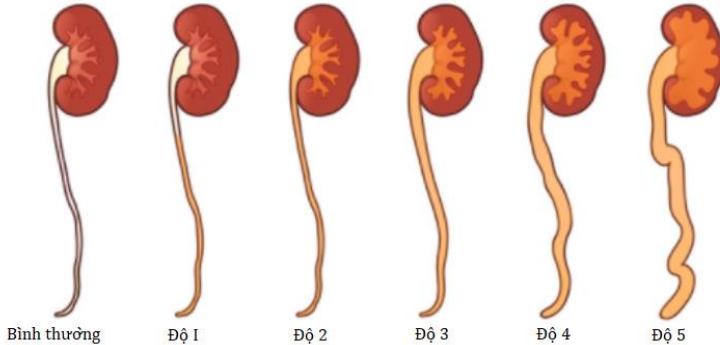
Tóm tắt: Nhiễm khuẩn xoang mũi cấp tính nên được cân nhắc ở trẻ với ho, chảy mũi/ngạt mũi dai dẳng ≥ 10 ngày mà không cải thiện. 2 yếu tố nguy cơ thường gặp nhất là nhiễm siêu vi đường hô hấp trên và viêm mũi dị ứng.

Câu 270: Một bé gái 5 tuổi tiền sử suy thận mạn tính được đưa tới khám định kì. Kể từ khi sinh, cô bé có nhiều đợt nhiễm trùng tiểu, và cô bé phải uống trimethoprim-sulfamethazole hàng ngày để dự phòng. Trẻ chậm lớn và có tăng huyết áp nhẹ nhưng phát triển tâm vận bình thường. Mẹ bé mất quyền chăm sóc trẻ 3 năm trước vì không tuân thủ điều trị và dự phòng cho tình trạng bệnh của trẻ. Cô bé sống với ông bà từ lúc đó. Thăm khám thấy phù nhẹ hai chi dưới và không có bất thường nào khác. Xét nghiệm nước tiểu thấy tiểu protein nhẹ nhưng không có bạch cầu hay vi khuẩn. Xạ hình thận với acid dimercaptosuccinic thấy seo tuy thận cục bộ hai bên và cùn mòn dài thận. Yếu tố tạo tiền đề cho nhiễm khuẩn tái diễn có khả năng nhất ở bệnh nhân này là gì?

- H. Suy giảm miễn dịch biến thiên thông thường
- I. Bàng quang thần kinh
- J. Van niệu đạo sau
- K. Bệnh thận đa nang
- L. Xâm hại tình dục tái diễn
- M. Bất sản thận một bên
- N. Trào ngược bàng quang niệu quản

Đáp án: G

Trào ngược bàng quang niệu quản



© UWorld

Nhiễm khuẩn tiết niệu tái diễn (UTIs) ở trẻ em là một vấn đề nghiêm trọng vì chúng thường liên quan đến thận và gợi ý một bất thường đường tiết niệu bẩm sinh. Một trong những bất thường thường gặp là trào ngược bàng quang niệu quản nguyên phát (VUR). Bình thường nước tiểu chỉ có một hướng đi từ thận tới niệu quản tới bàng quang và ra ngoài bàng niệu đạo. Bệnh nhân với VUR nặng có dòng nước tiểu từ bàng quang chảy ngược lên thận và nước tiểu ngược dòng này gây giãn niệu quản (niệu quản ú nước) và giãn thận (thận ú nước).

Chẩn đoán xác định của VUR bằng chụp có thuốc cản quang bàng quang niệu đạo khi tiểu. Siêu âm thận để đánh giá thận ú nước. Viêm dài bể thận tái diễn và/hoặc mạn tính có thể dẫn tới cùn mòn dài thận (calyceal clubbing) và sẹo túy thận cục bộ. Chụp xạ hình thận với acid dimercaptosuccinic là xét nghiệm ưa dùng để đánh giá sẹo thận lâu dài. Nên theo dõi chức năng thận bằng làm xét nghiệm creatinin liên tiếp. Bệnh nhân nên được theo dõi sát sao các biến chứng, như tăng huyết áp hoặc thiếu máu.

Lựa chọn A. Bệnh nhân với suy giảm miễn dịch thiên thông thường thường có nhiễm trùng xoang phổi hoặc tiêu hóa tái diễn.

Lựa chọn B. Bàng quang thần kinh có thể gây nhiễm trùng tiểu tái diễn do ú đọng nước tiểu và gây trào ngược thứ phát do tiểu không hết. Điều này khó có khả năng do bệnh nhân này không có các triệu chứng thần kinh khu trú.

Lựa chọn C. Van niệu đạo sau là nguyên nhân phổ biến nhất gây suy giảm chức năng thận ở trẻ em. Tắc nghẽn đường niệu xa này có thể gây trào ngược nước tiểu thứ phát nhưng tình trạng này chỉ ảnh hưởng tới trẻ trai.

Lựa chọn D. Bệnh thận đa nang di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường biểu hiện ở trẻ nhũ nhi với khối lớn vùng thắt lưng hông, suy hô hấp do thiếu sản phổi và bộ mặt Potter (tai phẳng/mũi tẹt, cằm nhỏ từ thai thiểu ối). Bệnh thận đa nang là bệnh di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường và thường không biểu hiện triệu chứng ở thời kỳ trẻ nhỏ.

Lựa chọn E. Mặc dù quan hệ tình dục thường xuyên là một yếu tố nguy cơ của nhiễm trùng tái diễn ở phụ nữ, bất thường đường tiết niệu là nguyên nhân chủ yếu ở trẻ em.

Lựa chọn F. Hầu hết bệnh nhân với một thận thường không có triệu chứng.

Tóm tắt: Trào ngược bàng quang niệu quản có thể gây viêm dài bể thận tái diễn hoặc mạn tính. Biến chứng bao gồm sẹo túy thận, tăng huyết áp và suy thận. Chẩn đoán xác định qua chụp bàng quang niệu đạo khi tiểu.

Câu 271: Bé trai 1 ngày tuổi nhập khoa hồi sức tích cực sơ sinh vì đầu to và vàng da.
Em được sinh thường qua ngả âm đạo thai kỳ 41 tuần, mẹ em 38 tuổi đã sinh 4 lần và chăm sóc tiền sản phù hợp. Người mẹ là giáo viên tiểu học, cô có chuyến đi đến Zambia vào tam cá nguyệt thứ nhất để làm việc với các giáo viên bản địa. Trong chuyến đi, cô bị sốt, sưng tuyền nước bọt và đau cơ 2 tuần nhưng tự khỏi. Mẹ bệnh nhi có 2 lần sinh thường qua ngả âm đạo và 1 lần sảy thai vào tam cá nguyệt thứ nhất. Bệnh nhi có chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 25th; chu vi đầu > bách phân vị 95th. Sinh hiệu bình thường. Khám lâm sàng ghi nhận vàng da lan toả. Gan sờ thấy 4 cm dưới bờ sườn. Nghe tim phổi bình thường. CT scan đầu cho thấy não úng thuỷ và vôi hoá nội sọ lan toả. Xét nghiệm cho kết quả bilirubin toàn phần 7.2 mg/dL và bilirubin trực tiếp 5.5 mg/dL. Người mẹ đã tiếp xúc với nguồn nào sau đây gây ra bệnh cảnh ở bệnh nhi trên?

- FF. Chất tiết sinh dục bị nhiễm
GG. Giọt bắn hô hấp bị nhiễm
HH. Muỗi đốt
II. Nước bọt
JJ. Thịt tái

Đáp án: E

Nhiễm toxoplasma bẩm sinh	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">Thịt sống hoặc táiRau củ quả không rửaPhân mèo
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Đầu toVôi hoá nội sọ lan toảCác triệu chứng nhiễm trùng bẩm sinh không đặc hiệu (eg, vàng da, chậm lớn, gan lách to, đốm muffin việt quất – blueberry muffin spots)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">Huyết thanh học
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Pyrimethamine, sulfadiazine, folate

Nhiễm toxoplasma bẩm sinh là do bị nhiễm *Toxoplasma gondii* từ mẹ qua nhau thai. Nhiễm toxoplasma ở mẹ có thể mắc phải bởi nuốt **phân mèo**, kẽ cát trực tiếp (eg, phơi nhiễm với cát mèo) hoặc gián tiếp (qua đất hoặc các sản phẩm bị nhiễm). Nhiễm toxoplasma cũng có thể mắc do ăn thịt **sống** hoặc **tái** từ các động vật nhiễm toxoplasma.

Phần lớn trẻ nhũ nhi nhiễm toxoplasma bẩm sinh không có triệu chứng lúc sinh nhưng có thể dẫn đến viêm màng mạch-võng mạc ở tuổi trưởng thành do phản ứng với nhiễm trùng. Trẻ bị nhiễm nếu có triệu chứng lúc sinh thường gồm đau to, não úng thuỷ, vôi hoá nội sọ lan toả, như trên bệnh nhi này. Tình trạng úm mật và gan to trên bệnh nhi này cũng là biểu hiện của nhiễm trùng bẩm sinh nhưng không đặc hiệu cho bất kì tác nhân cụ thể nào.

Chẩn đoán bằng huyết thanh học; sự hiện diện của IgM hoặc IgA ở trẻ nhũ nhi giúp xác định chẩn đoán. Trẻ bị bệnh nên được điều trị **pyrimethamine**, **sulfadiazine** và **folate** trong một năm; điều trị giảm tác động của ký sinh trùng lên hệ thần kinh trung ương và giảm não úng thuỷ tắc nghẽn.

(Lựa chọn A) Giang mai, viêm gan B và HIV là các bệnh nhiễm trùng bẩm sinh có thể lây qua đường tình dục. Không tác nhân nào kể trên liên quan đến sang thương trong não của bệnh nhi này.

(Lựa chọn B) Phụ nữ mang thai có thể mắc rubella hoặc parvovirus do tiếp xúc với giọt bắn hô hấp nhiễm bệnh và từ đó lây nhiễm cho thai nhi. Biểu hiện điển hình gồm hội chứng rubella bẩm sinh (đục thuỷ tinh thể, điec tiếp nhận, bệnh tim bẩm sinh) và nhiễm parvovirus bẩm sinh (thiếu máu thai nhi mức độ nặng và phù thai [*hydrops fetalis*]), cả 2 đều không liên quan đến bệnh cảnh của bệnh nhi này.

(Lựa chọn C) Người mẹ có thể nhiễm zika virus lây qua muỗi đốt hoặc quan hệ tình dục. Zika gây đau nhổ nghiêm trọng, không gây đau to.

(Lựa chọn D) Nước bọt là nguồn lây nhiễm cytomegalovirus phổ biến nhất. Nhiễm cytomegalovirus bẩm sinh biểu hiện vôi hoá quanh não thất hơn là vôi hoá lan toả, vòng đầu thường giảm hoặc bình thường.

Tóm tắt: *Nhiễm toxoplasma có biểu hiện điển hình gồm vôi hoá nội sọ lan toả và lớn não thất. Người mẹ nhiễm toxoplasma thường gặp nhất là do ăn phải phân mèo hoặc thịt sống hoặc tái.*

Câu 272: Bé trai 2 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và suy hô hấp. 1 tuần trước, bệnh nhi bị sổ mũi và nghẹt mũi nhưng bệnh tự khỏi. 3 ngày qua, em bị sốt dai dẳng và mệt tăng dần. Hôm nay, em bắt đầu thở gắng sức. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh mạn tính, tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 38.2 độ C (100.7 độ F). Sờ các thấy hạch kích thước dưới 1 cm, di động, rải rác ở vùng cổ trước hai bên. Khám tim mạch ghi nhận mạch nhanh, tiếng T3 ngựa phi, âm thổi toàn tâm thu cường độ 3/6 nghe rõ nhất ở mõm tim. Ran ngáy/rít rải rác ở đáy phổi và không đáp ứng với thuốc giãn phế quản. Gan sờ thấy 4 cm (1.6 in) dưới bờ sườn. Chẩn đoán nào sau đây là phù hợp nhất với bệnh nhi?

- BB. Sốt thấp khớp cấp
- CC. Cơn hen kịch phát
- DD. Viêm phổi cộng đồng
- EE. Bệnh Kawasaki

FF. Viêm gan do virus

GG. Viêm cơ tim do virus

Đáp án: F

Viêm cơ tim do virus	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">Coxsackievirus B, adenovirus
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Nhiễm virus trước đóSuy tim: suy hô hấp, âm thổi, gan to
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">X quang ngực: tim to, phù phổiECG: nhịp nhanh xoangSiêu âm tim: giảm phân suất tổng máuSinh thiết (tiêu chuẩn vàng): viêm, hoại tử
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Điều trị hỗ trợ (eg, lợi tiểu, thuốc inotrope)Immunoglobulin truyền tĩnh mạch

Viêm cơ tim là một bệnh lý cơ tim có thể gây tử vong, nguyên nhân thường gặp nhất ở trẻ em là **nhiễm virus** (eg, Coxsackievirus B, adenovirus). Hoại tử cơ tim do virus làm tổn thương trực tiếp và tình trạng viêm tự miễn dẫn đến giảm chức năng tâm thu và tâm trương.

Bệnh nhân đôi khi có **nhiễm virus** (eg, nhiễm trùng hô hấp trên) **trước đó**. Sau đó thường khởi phát đau ngực và **suy hô hấp** (eg, khó thở, thở nhanh, ran ngáy/rít, ran nổ/ẩm) do suy tim trái cấp tính và phù phổi. Bệnh cơ tim giãn nở và hở van 2 lá có thể gây nên tiếng T3 ngựa phi và âm thổi **toàn tâm thu**, như trên bệnh nhi này. Ngoài ra, **gan to** cũng là một triệu chứng sung huyết thụ động do suy tim phải.

Các khảo sát trước tiên gồm ECG, x quang ngực và siêu âm tim. X quang ngực thường cho thấy hình ảnh **tim to** (tỉ số tim-lồng ngực >50%), siêu âm tim đôi khi cho thấy giảm động toàn thể và giảm phân suất tổng máu. Mặc dù sinh thiết nội tâm mạc là tiêu chuẩn vàng chẩn đoán, việc điều trị (eg, lợi tiểu, thuốc inotrope) ban đầu thường dựa trên nghi ngờ lâm sàng. Ngoài ra, bệnh nhân cần được theo dõi tại đơn vị chăm sóc tích cực do có nguy cơ sốc hoặc loạn nhịp đe doạ tính mạng.

(Lựa chọn A) Sốt thấp khớp cấp có thể dẫn đến viêm cơ tim nhưng thường biểu hiện sốt và viêm khớp vài tuần sau viêm họng do liên cầu khuẩn nhóm A không điều trị. Triệu chứng sổ mũi và nghẹt mũi của bệnh nhi này gợi ý do virus nhiều hơn.

(Lựa chọn B) Nhiễm trùng hô hấp trên do virus có thể thúc đẩy đợt kịch phát hen. Tuy nhiên, hen thường cải thiện với thuốc giãn phế quản; bệnh nhi này có tiếng T3 ngựa phi và gan to nên viêm cơ tim là chẩn đoán phù hợp hơn.

(Lựa chọn C) Viêm phổi cộng đồng có thể khởi phát sau nhiễm trùng hô hấp trên, biểu hiện sốt và suy hô hấp. Nhưng các triệu chứng suy tim (eg, tiếng ngựa phi, âm thổi, gan to) không có trong viêm phổi cộng đồng.

(Lựa chọn D) Viêm cơ tim có thể gặp trong pha cấp của bệnh Kawasaki. Tuy nhiên, bệnh Kawasaki cần sốt ≥5 ngày và ≥4 tiêu chuẩn lâm sàng (ban da, nổi hạch >1.5 cm, viêm kết mạc, thay đổi niêm mạc, thay đổi ở chi) để chẩn đoán.

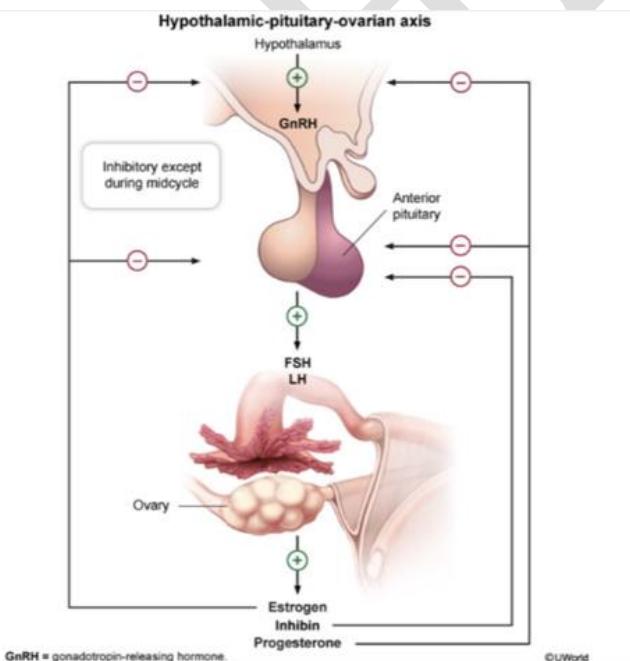
(Lựa chọn E) Viêm gan do virus có thể gây gan to nhưng không giải thích được tình trạng suy hô hấp của bệnh nhi này.

Tóm tắt: Viêm cơ tim ở trẻ em thường gặp nhất là do virus, thường xảy ra sau một đợt nhiễm virus, biểu hiện điển hình gồm các triệu chứng suy tim (eg, suy hô hấp, âm thổi, tim to, gan to).

Câu 273: Bệnh nhân nữ 14 tuổi đến khám vì ra huyết âm đạo mức độ nặng. Em có kinh lần đầu năm 13 tuổi, chu kỳ không đều, không đau. Kinh cuối của em là 6 tháng trước, kỳ kinh hiện tại bắt đầu từ 7 ngày trước. Em phải thay băng vệ sinh loại dày mỗi 2-3 giờ và bị dính ra quần áo khi ngủ. Em không chảy máu cam hay dễ bầm da gần đây. Bệnh nhân không có tiền căn bệnh mạn tính hay phẫu thuật. Mẹ em từng phải truyền máu khi sinh nhưng từ đó không có lần mất máu nào khác. Huyết áp 110/60 mm Hg, mạch 65/phút. Cơ quan sinh dục ngoài bình thường và phù hợp với phát triển trưởng thành giới tính phân độ 4 (thang đo Tanner). Khám bụng không đau, không chướng, không có khối. Khám vùng chậu ghi nhận chảy máu đỏ thẫm từ cổ tử cung. Thủ thai nước tiểu âm tính. Nguyên nhân nào sau đây phù hợp với bệnh cảnh này?

- Q. Viêm cổ tử cung
- R. Lạc nội mạc trong cổ tử cung
- S. Trục hạ đồi-tuyến yên-buồng trứng chưa trưởng thành
- T. Giảm độ kết tập tiểu cầu
- U. Tăng sinh cơ tử cung đơn dòng (monoclonal myometrial proliferation)

Đáp án: C



Bệnh nhân này có tình trạng **ra huyết tử cung bất thường**, định nghĩa bằng các chu kỳ cách nhau <21 ngày hoặc >45 ngày trong thời kỳ dậy thì. Ở thanh thiếu niên mới bắt đầu dậy thì, **trục hạ đồi-tuyến yên-buồng trứng chưa trưởng thành** không thể sản xuất hormone giải phóng gonadotropin (gonadotropin-releasing hormone) với lượng và tỉ lệ phù hợp, từ đó ảnh

hưởng đến LH và FSH, vì vậy cũng ảnh hưởng đến kích thích trứng rụng. Vì lý do trên, trong những năm đầu月经, phần lớn các chu kỳ kinh là chu kỳ **không rụng trứng**, biểu hiện **không đau, không đều, và ra huyết nhiều**.

Trong chu kỳ, nội mạc tử cung tăng sinh đáp ứng với kích thích của estrogen. Bình thường, progesterone được sản xuất nhiều hơn bởi hoàng thể sau khi trứng rụng, lượng progesterone cũng giảm sau khi hoàng thể thoái hóa dần đến ra huyết. Tuy nhiên, trong chu kỳ không rụng trứng, progesterone không được sản xuất do không có sự hình thành hoàng thể (diễn ra sau khi phóng noãn). Nội mạc tử cung tiếp tục tăng sinh do estrogen không bị đối kháng, cuối cùng nội mạc tử cung bong tróc dần đến ra huyết. Điều trị ra huyết tử cung bất thường bằng pogestin (để ổn định nội mạc tử cung) hoặc thuốc tránh thai kết hợp đường uống để điều hòa chu kỳ kinh.

(Lựa chọn A) Viêm cổ tử cung cấp tính thường biểu hiện ra huyết lượng ít giữa các kỳ kinh hoặc sau khi giao hợp hơn là biểu hiện cường kinh và kinh không đều.

(Lựa chọn B) Lạc nội mạc trong cơ tử cung (adenomyosis) – tình trạng nội mạc tử cung cấy vào trong cơ tử cung, thường biểu hiện các chu kỳ đều, đau, cường kinh và đau vùng chậu mạn tính ở phụ nữ >40 tuổi đã sinh con.

(Lựa chọn D) Bệnh Von Willebrand (eg, giảm độ kết tập tiểu cầu) có thể biểu hiện cường kinh; tuy nhiên, bệnh sử điển hình gồm chảy máu cam, dễ bầm da, chảy máu chân răng gần đây, các triệu chứng không có trên bệnh nhân này.

(Lựa chọn E) Tăng sinh cơ tử cung đơn dòng là cơ chế hình thành u xơ tử cung (leiomyoma) (eg, uterine fibroid). Bệnh nhân u xơ tử cung thường biểu hiện cường kinh, rong kinh nhưng kinh đều.

Tóm tắt: *Ở thanh thiếu niên mới bắt đầu dậy thì, trực hạ đồi-tuyến yên-buồng trứng chưa trưởng thành dẫn đến các chu kỳ không rụng trứng và ra huyết tử cung bất thường.*

Câu 274: Bé trai 4 tuần tuổi, sinh đủ tháng được đưa đến phòng khám vì nôn. Từ lúc sinh, em hay bị trớ nhẹ khi bú. Tuy nhiên, trong vài ngày qua, em nôn vọt sau mỗi cử bú và ngày càng nặng dần. Em nôn ra sữa công thức và không có dịch mật hay máu. Mặc dù vậy, bệnh nhi vẫn bú tốt và “trông lúc nào cũng đòi”. Em tiêu phân lượng ít mỗi ngày, lần đi tiêu gần nhất là hôm qua. Cân nặng hiện tại giảm 0.5 kg so với lần khám sức khỏe 2 tuần trước. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi tinh và lanh lợi. Thóp trước lõm và giảm độ đàn hồi da. Thời gian đốp đầy mao mạch là 3 giây. Bụng mềm, không đau, không chướng. Bìu không đỏ, sờ thấy tinh hoàn 2 bên. Bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- V. X quang bụng
- W. Siêu âm bụng
- X. Chụp CT đầu
- Y. Định lượng 17-hydroxyprogesterone huyết thanh
- Z. Xét nghiệm guaiac phân
- AA. Thủ các biện pháp phòng ngừa trào ngược

Đáp án: B

Hẹp phì đại môn vị ở trẻ nhũ nhi (Infantile hypertrophic pyloric stenosis)	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Trẻ nam con so Erythromycin Bú sữa bình
Biểu hiện	<ul style="list-style-type: none"> Nôn vọt không kèm dịch mật Kém tăng cân Mất nước Khối dạng olive ở bụng
Cận lâm sàng chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Kiểm chuyển hoá hạ clo Môn vị dày trên siêu âm bụng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Bù nước đường tĩnh mạch Phẫu thuật mở cơ môn vị (pyloromyotomy)

Triệu chứng nôn và **sụt cân** gợi ý bệnh nhi này có tình trạng tắc nghẽn đường ra dạ dày do **hở phì đại môn vị ở trẻ nhũ nhi**. Trẻ nam con so có nguy cơ cao có tình trạng này, cũng như trẻ sơ sinh tiếp xúc với kháng sinh macrolide (eg, erythromycin). Tương tự, so với trẻ bú mẹ, trẻ bú sữa công thức có tốc độ làm trống dạ dày (gastric emptying) chậm hơn và tiêu thụ một lượng lớn hơn trong thời gian ngắn hơn. Điều này gây tăng gánh nặng lên dạ dày và có thể thúc đẩy cơ môn vị phát triển.

Hẹp môn vị khởi phát phổ biến nhất vào **3-5 tuần tuổi** cùng với biểu hiện **nôn vọt** (projectile vomiting) sau bú và háu ăn (eg, "hunger vomiter"). Dịch nôn không chứa dịch mật vì vị trí tắc nghẽn ở trước ống mật. Bệnh nhi kém tăng cân và đôi khi **mất nước** (eg, thóp lõm, giảm độ đàn hồi da, giảm thời gian đổ đầy mao mạch). Khám bụng có khối hình olive là triệu chứng điển hình, tuy nhiên không phải lúc nào cũng thấy được vì dạ dày căng do ứ đọng có thể dẫn đến khó sờ thấy. Ngoài ra, bụng mềm và không chướng vì một lượng nhỏ khí có thể đi qua đường ra dạ dày.

Khi nghi ngờ chẩn đoán trên lâm sàng, bước xử trí tốt nhất tiếp theo là **siêu âm bụng**. Sự hiện diện của môn vị dài và dày giúp xác định chẩn đoán. Điều trị triệt để bằng phẫu thuật mở cơ môn vị.

(Lựa chọn A) X quang bụng có thể phát hiện tắc ruột non, dẫn đến nôn dịch mật, đau và chướng bụng, tuy nhiên các triệu chứng trên không gặp trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn C) Chụp CT đầu được thực hiện khi nghi ngờ nôn do tăng áp lực nội sọ (increased intracranial pressure). Tuy nhiên, bệnh nhi tăng áp lực nội sọ thường lơ mơ, thóp trước phòng và bú kém.

(Lựa chọn D) Tăng lượng 17-hydroxyprogesterone huyết thanh gấp trong tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu men 21-hydroxylase. Thiếu mineralocorticoid dẫn đến nôn, sụt cân và mất nước. Tuy nhiên, trẻ nhũ nhi nam mắc bệnh thường biểu hiện 1-2 tuần sau sinh và nguy kịch do không thể duy trì huyết áp.

(Lựa chọn E) Xét nghiệm guaiac phân giúp phát hiện viêm đại trực tràng dị ứng đạm sữa bò (milk protein-induced allergic proctocolitis) (không dung nạp đạm sữa bò), có biểu hiện nôn, chậm tăng cân, tiêu phân máu. Nôn vọt dẫn đến mất nước trên bệnh nhi này nghĩ nhiều hơn đến hẹp môn vị.

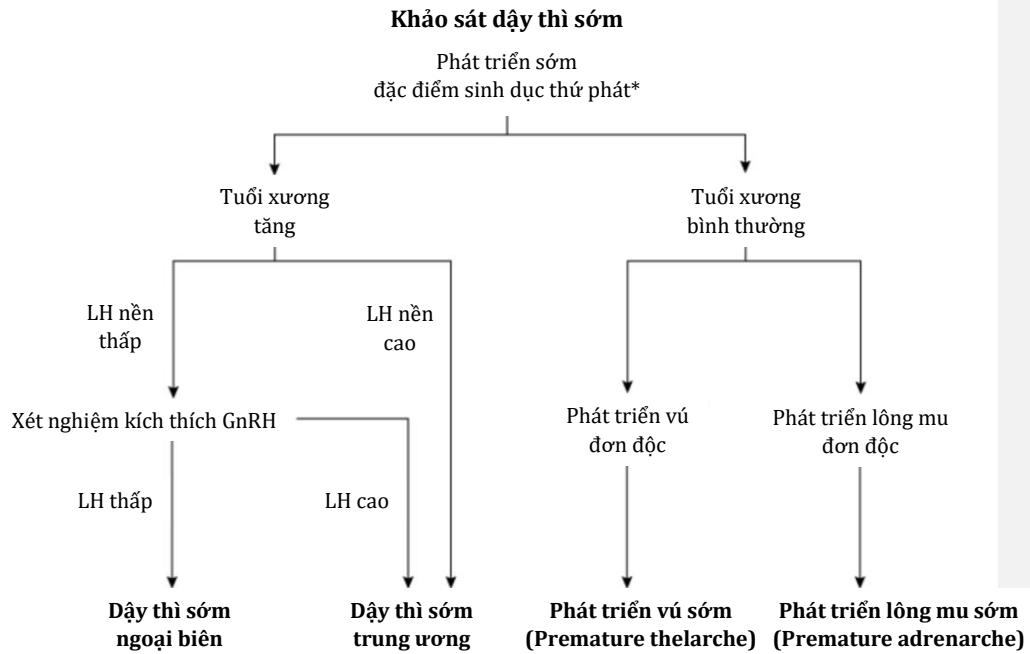
(Lựa chọn F) Trào ngược dạ dày thực quản sinh lý gấp ở phần lớn trẻ nhũ nhi do cơ thắt thực quản dưới đóng không hoàn toàn, thực quản ngắn và giảm góc thực quản-dạ dày (angle between the esophagus and stomach). Trào ngược thường không gây nôn vọt và hiếm khi dẫn đến sụt cân hay mất nước.

Tóm tắt: *Hẹp phì đại môn vị ở trẻ nhũ nhi thường gấp nhất trên trẻ nam con so 3-5 tuần tuổi bú sữa công thức. Nôn vọt không dịch mật gây mất nước và sụt cân. Siêu âm bụng giúp xác định chẩn đoán.*

Câu 275: Bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì mọc lông mu. Mẹ em để ý thấy rậm lông ở vùng sinh dục khi đang giúp em tắm vài tuần trước. Bệnh nhi cũng bắt đầu có lông nách và mùi cơ thể như người trưởng thành 2 tuần qua. Em không có tiền căn bệnh lý hay đang dùng thuốc. Em bắt đầu học mẫu giáo 3 tháng trước. Mẹ em dậy thì năm 12 tuổi. Cân nặng bệnh nhi ở bách phân vị 75th, chiều cao ở bách phân vị 90th và BMI ở bách phân vị 25th. Soi đáy mắt và phản xạ đồng tử hai bên bình thường. Khám tim phổi bình thường. Bụng mềm, không đau, không chướng, không sờ thấy khối. Vú chưa dậy thì. Lông cứng, tối màu, rải rác ở hai bên nách, vùng mu và môi lớn. Không lớn âm vật. Ít mụn đầu trắng (comedonal acne) trên trán, mũi và cằm. Bước khảo sát phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- V. Khảo sát tuổi xương
- W. Phân tích nhiễm sắc thể đồ
- X. Siêu âm vùng chậu
- Y. Định lượng prolactin huyết thanh
- Z. Định lượng TSH huyết thanh

Đáp án: A



*Phát triển đặc điểm sinh dục thứ phát ở nữ <8 tuổi hoặc nam <9 tuổi

©UWorld

Bệnh nhi này có tình trạng **dậy thì sớm**, là sự phát triển sớm của các đặc điểm sinh dục thứ phát ở **nữ <8 tuổi** hoặc **ở nam <9 tuổi**. Các đặc điểm sinh dục thứ phát gồm mô vú (kích thích bởi estrogen), cũng như mụn, mùi cơ thể như người trưởng thành, lông mu và lông nách (kích thích bởi androgen). Qua bệnh sử và thăm khám, bệnh nhi trong bệnh cảnh này có các triệu chứng dư thừa androgen (ie, mụn, mùi cơ thể, lông nách và lông mu) nhưng lượng estrogen bình thường (không có biểu hiện phát triển vú).

Xử trí ban đầu thường là khảo sát **tuổi xương**, một kỹ thuật chụp x quang bàn tay và cổ tay để đánh giá độ trưởng thành xương. Sự cốt hoá bình thường của xương diễn ra với trình tự có thể dự đoán trước tuỳ theo độ tuổi. Sự cốt hoá có thể bị ảnh hưởng bởi gen và dinh dưỡng bên cạnh các nguyên nhân bệnh lý do hormone (eg, dư thừa estrogen). Ví dụ, tăng estrogen sớm trong bệnh cảnh dậy thì sớm có thể dẫn đến hợp nhất sụn tăng trưởng sớm (premature epiphyseal fusion), vì vậy tuổi xương lớn hơn tuổi thật của bệnh nhi. Ngược lại, nếu tuổi xương phù hợp với tuổi thật, các dấu hiệu lâm sàng thường do một tình trạng dậy thì sớm lành tính khác.

(Lựa chọn B) Phân tích nhiễm sắc thể đồ, một kỹ thuật giúp xác định bất thường nhiễm sắc thể, không được thực hiện thường quy để khảo sát dậy thì sớm. Nhiễm sắc thể đồ thường có lợi ích sau sinh khi nghi ngờ một bất thường nhiễm sắc thể cụ thể nào đó (eg, hội chứng Klinefelter, hội chứng Turner).

(Lựa chọn C) Siêu âm vùng bụng hoặc chậu có thể được chỉ định trong dậy thì sớm nếu nghi ngờ có sự sản xuất hormone nội sinh (eg, u buồng trứng hoặc u thương thận) ngoại vi. Các triệu chứng kèm theo gồm tuổi xương tăng, lượng LH và FSH bị ức chế. Bệnh cảnh này trước hết cần được khảo sát tuổi xương.

(Lựa chọn D) Prolactinoma thường là u tuyến yên lành tính sản xuất prolactin gây vô kinh thứ phát và/hoặc tiết sữa (galactorrhea). Tăng prolactin không gây dậy thì sớm.

(Lựa chọn E) Nhược giáp mạn tính, ngoài các triệu chứng nhược giáp điển hình (eg, táo bón, tần vóc thấp), cũng có khả năng thấp biểu hiện dậy thì sớm. TSH được cho là kích thích thụ thể FSH không phù hợp. Tuy nhiên, tăng sản xuất estrogen dẫn đến phát triển vú và ra huyết âm đạo, bệnh nhi này không có triệu chứng nào như trên.

Tóm tắt: *Dậy thì sớm là tình trạng khởi phát các đặc điểm sinh dục thứ phát trước 8 tuổi ở nữ và trước 9 tuổi ở nam. Khảo sát ban đầu là thực hiện khảo sát tuổi xương để đánh giá độ trưởng thành xương.*

Câu 276: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì co giật lần đầu. Bệnh nhi đang xem ti vi 30 phút trước khi cánh tay trái của bé cử động giật, tiến triển giật từ chi và mất ý thức trong 1 phút. Tiền sử bệnh lý có chậm phát triển diễn đạt và tiếp nhận ngôn ngữ. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám nhận thấy bé ngủ gà đang nằm trên giường. Dát ban da màu nâu sáng bờ không đều kích thước 0.5 cm ở vùng bụng. Khám phần da còn lại không ghi nhận bất thường. Khám thị trường có bán manh đồng danh bên trái. Khám thần kinh không ghi nhận bất thường. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. U máu mao mạch (Capillary hemangioma)
- B. Neurofibromatosis type 1
- C. Neurofibromatosis type 2
- D. Hội chứng Sturge-Weber
- E. Xơ cứng cù

Đáp án D

Hội chứng Sturge-Weber	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none">• Đột biến gen GNAQ
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Vết bớt đỏ rượu vang hay Port-wine staine (phân bố theo dây thần kinh sinh ba [CN V1/V2])• Dị dạng mao mạch-tĩnh mạch màng não mềm• Co giật ± yếu nửa người• Thiếu năng trí tuệ• Khiếm khuyết thị trường• Glucoma (tăng nhãn áp)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• MRI não có cản quang
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">• Điều trị laser• Thuốc chống co giật• Giảm áp lực trong ổ mắt

Bệnh nhân này có bớt đỏ rượu vang (port-wine stain) và co giật mới khởi phát, biểu hiện phù hợp với hội chứng Sturge-Weber (SWS). SWS là bệnh lý thần kinh da đặc trưng với dị dạng mao mạch phân bố theo nhánh một hoặc nhánh hai của dây thần kinh sinh ba kèm theo dị dạng mao mạch-tĩnh mạch màng não mềm ảnh hưởng đến não và mắt.

Bệnh nhân SWS thiểu năng trí tuệ, có thể biểu hiện chậm phát triển ở trẻ nhũ nhi và giai đoạn sớm thời thơ ấu. Co giật bắt đầu xuất hiện giai đoạn sớm thời thơ ấu và thường khu trú, sau đó phát triển co giật toàn thể, như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Yếu nữa người đối bên do dị dạng nội sọ có thể biểu hiện tại thời điểm khởi phát co giật.

Glucoma (tăng nhãn áp) là bất thường ổ mắt thường gặp nhất trong SWS; tuy nhiên, dị dạng mạch máu ở thùy chẩm hoặc thần kinh thị cũng có thể gây khiếm khuyết thị trường. Ví dụ, bán manh đồng danh bên trái ở bệnh nhân này, hoặc mất thị trường bên trái ở cả hai mắt, do tổn thương đường thần kinh thị đối bên.

MRI não có cản quang phát hiện khiếm khuyết dị dạng mạch máu và được dùng trong chẩn đoán. Mục đích điều trị để kiểm soát co giật và giảm áp lực trong ổ mắt. Điều trị laser cũng giúp giảm vết bớt đỏ rượu vang.

Lựa chọn A. U mạch sơ sinh (infantile hemangioma) là tổn thương các mao mạch nhỏ, nổi gồ lên và biểu hiện ở thời điểm sinh hoặc ngay sau sinh với dát/nốt đỏ sáng. Co giật và khiếm khuyết thần kinh không liên quan đến u mạch.

Lựa chọn B. Neurofibromatosis type 1 là bệnh lý thần kinh da di truyền gen trội trên NST thường có thể gây thiểu năng trí tuệ và co giật. Bệnh nhân thường có u xơ thần kinh (NF - neurofibroma), nốt ruồi ở nách (axillary freckling) và vết bớt hình hạt cà phê nhưng không có dị dạng mao mạch.

Lựa chọn C. Neurofibromatosis type 2 là bệnh lý thần kinh da di truyền trội trên NST thường liên quan đến u schwannoma thần kinh tiền đình hai bên. Đục thủy tinh thể là bệnh lý liên quan đến mắt thường gặp nhất, biểu hiện trên da bao gồm mảng và khối u trên da (không phải vết bớt đỏ rượu vang).

Lựa chọn E. Xơ cứng củ là bệnh lý thần kinh da thường biểu hiện co giật và thiểu năng trí tuệ. Biểu hiện trên da điển hình là dát hình lá màu tro giảm sắc tố, u xơ mạch và mảng shagreen. Bệnh nhân này không có biểu hiện trên da của xơ cứng củ.

Tóm tắt: *Hội chứng Sturge-Weber là bệnh lý thần kinh da đặc trưng với dị dạng mao mạch (vết bớt đỏ rượu vang) do theo sự phân bố của dây thần kinh V và dị dạng mao mạch-tĩnh mạch màng não mềm (leptomeningeal capillary-venous malformation) ảnh hưởng lên não bộ và mắt. Co giật, thiểu năng trí tuệ và khiếm khuyết thị trường có thể biểu hiện.*

Câu 277: Một bé gái 9 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau ngực. Bệnh nhân ăn tối cùng gia đình 1 giờ trước khi cô bé đột ngột nuốt phải xương cá. Cô bé bắt đầu đau chói ở ngực và hiện tại chỉ đau mơ hồ ở vùng ngực dưới. Bệnh nhân vẫn có thể uống nước và trống thoái mái. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Cổ không bị sưng, ấn đau hay có tiếng lep bẹp. Phổi trong khi nghe. Bụng mềm, không ấn đau và không chướng. Phản thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Phim x-quang không ghi nhận dị vật

trong thực quản. CT scan cho thấy đường thẳng, tăng đậm độ 2-cm ở đoạn xa thực quản gần cơ thắt dưới thực quản nhưng không có tràn khí dưới da hay khí tự do trong trung thất. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Kích thích nôn
- B. Không có chỉ định gì thêm
- C. Chụp x-quang thực quản có cản quang barium
- D. Nội soi
- E. Lặp lại hình ảnh học 12-24 giờ

Đáp án D

Bệnh nhân này có đau ngực sau khi nuốt phải xương cá bị kẹt trong thực quản. Bởi vì đau chói, và xương cá được tìm thấy là dị vật nguy cơ cao gây thủng thực quản, do đó cần được nội soi để loại bỏ.

Mặc dù bệnh nhân có thể không có triệu chứng sau khi nuốt, nhưng dị vật thực quản có thể gây đau họng nếu như xương cá bị kẹt ở đoạn gần thực quản hoặc đau ngực dưới nếu xương cá bị kẹt ở đoạn xa thực quản, như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Hình dạng dị vật (eg, kim, xương cá) có thể gây thủng và các triệu chứng khác chẳng hạn như đau bụng/ngực nghiêm trọng hoặc cấp tính, nôn ói có hoặc không có máu, và huyết động học không ổn định. Xuất huyết tiêu hóa nghiêm trọng có thể gây shock và tử vong.

Hình ảnh học (x-quang sau đó là CT scan nếu như dị vật không được phát hiện) được dùng trong xác định vị trí dị vật và đánh giá khí tự do (chỉ điểm cho thủng). Mặc dù xương người có thể dễ dàng được tìm thấy trên phim x-quang, nhưng hầu hết xương cá có xu hướng thấu xạ và chỉ được tìm thấy trên phim chụp CT-scan.

Loại bỏ dị vật ngay lập tức nên được thực hiện trong những trường hợp sau:

- Hình dáng dị vật (eg, kim, ghim băng) trong thực quản, dạ dày hoặc đoạn đầu tá tràng (như được tìm thấy trên bệnh nhân này)
- Triệu chứng tắc nghẽn thực quản (eg, chảy dài, không có khả năng nuốt chất tiết)
- Triệu chứng nguy kịch hô hấp
- Pin ở thực quản (do nguy cơ tổn thương hóa học và điện)
- Nam châm trong thực quản hoặc dạ dày

Lựa chọn A. Trong trường hợp nuốt dị vật, kích thích nôn có thể gây tổn thương thực quản và không được khuyến cáo.

Lựa chọn B và E. Nếu dị vật ở đoạn xa đến đoạn đầu tá tràng ở bệnh nhân không triệu chứng, theo dõi với loạt x-quang chụp lại trong 12-24 giờ có thể phù hợp bởi vì các dị vật này thường tự đào thải. Ngược lại, bệnh nhân có triệu chứng tìm thấy dị vật ở thực quản trên CT scan nên được loại bỏ ngay lập tức.

Lựa chọn C. Chụp x-quang thực quản có cản quang có thể được thực hiện vài tháng sau khi nuốt dị vật ăn mòn (eg, nước rửa) để đánh giá trích hẹp. Cản quang nên tránh trong xử trí dị vật cấp bởi vì nó có thể che giấu khả năng quan sát và cần tránh loại bỏ dị vật.

Tóm tắt: Nuốt phải dị vật sắc tảng nguy cơ thủng và có thể gây tử vong. Nội soi loại bỏ nên được thực hiện ngay lập tức khi hình ảnh học xác nhận dị vật sắc nhọn ở thực quản, dạ dày hoặc đoạn đầu tá tràng.

Câu 278: Một bé gái 3 ngày tuổi được đánh giá vì li bì, bú kém và giảm lượng nước tiểu từ sáng hôm nay. Bé được sinh từ người mẹ 31 tuổi, sinh thường qua ngả âm đạo không biến chứng. Trong 2 ngày đầu đời, đứa trẻ bú tốt và đủ số lượng tả như kỳ vọng. Tuy nhiên, bé hiện tại không sốt, nhưng thở nhanh, nhịp tim nhanh và hơi tăng huyết áp. Độ bão hòa oxy tay phải là 96% và độ bão hòa oxy chân phải là 85% khí trời. Thời gian đố đầy máu mao mạch cân bằng ở hai chi dưới và kéo dài khoảng 4 giây. Âm thổi tâm thu nghe được ở vùng cạnh sống bên trái giữa hai xương bả vai. Vết bót phẳng màu xám xanh, giới hạn rõ, bờ không đều được tìm thấy ở vùng xương cùng. Kết quả xét nghiệm như sau:

Huyết thanh	
Sodium (Na)	137 mEq/L
Potassium (K)	4.1 mEq/L
Cloride (Cl)	100 mEq/L
Bicarbonate	16 mEq/L
Lactic acid	18 mg/dL (9-16)
Khí máu	
pH	7.23
PaO ₂	47 mmHg
PaCO ₂	37 mmHg

Cơ chế sinh lý bệnh nào lý giải bệnh lý nền cho bệnh nhân trên?

- A. Tăng sản vỏ tuyến thượng thận
- B. U tuy thượng thận
- C. Xơ dãn ống góp ở thận
- D. Tăng nồng độ prostaglandin ống động mạch
- E. Tăng sinh metanephric blastema
- F. Dày lớp áo giữa của cung động mạch chủ

Đáp án F

Hẹp eo động mạch chủ	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Dày lớp áo giữa của cung động mạch chủ gần với ống động mạch
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng huyết áp chi trên • Giảm tưới máu chi dưới: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Giảm độ bão hòa oxy sau ống động mạch ◦ Giảm mạch đùi ◦ Đau cách hồi chi dưới (người lớn) • Suy tim (quấy khóc, bú kém, vã mồ hôi); shock tim (trẻ nhũ nhi) • Sờ thấy xung động mạch máu gian sườn (người lớn)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Phẫu thuật điều trị

Hẹp eo động mạch chủ do dày lớp áo giữa gần ống động mạch và cung động mạch chủ. Hẹp lòng động mạch gây tắc nghẽn cơ học dòng máu động mạch chủ, kết quả là:

- Tăng huyết áp chi trên
- Tụt huyết áp và thiếu oxy chi dưới
- Giảm/chậm mạch đùi
- Âm thổi tâm thu tống máu ở vùng giữa xương bả vai

Hẹp động mạch chủ nặng làm cho dòng máu toàn thân phụ thuộc vào ống động mạch. Khi ống động mạch bắt đầu đóng (bình thường khoảng ngày thứ 3 sau sinh), trẻ có thể phát triển suy tim với thở nhanh, bú kém, li bì và lờ mờ. Bệnh nhi cũng tăng nguy cơ shock và có thể kéo dài thời gian để đầy mao mạch (> 3 giây), toan chuyển hóa và giảm tưới máu thận (giảm lượng nước tiểu).

Lựa chọn A. Tăng huyết áp được tìm thấy trong tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh do thiếu 17alpha-hydroxylase (cùng với giảm kali máu và kiềm chuyển hóa) và thiếu 11beta-hydroxylase (cơ quan sinh dục không rõ ràng ở bé gái). Điện giải bình thường và khác biệt độ bão hòa oxy làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

Lựa chọn B. Neuroblastoma và u tuyỷ thương thận là các khối u tuyỷ thương thận có nguồn gốc từ mào thần kinh tiết quá nhiều catecholamines. Neuroblastoma biểu hiện ở trẻ nhũ nhi với các đặc điểm sờ thấy khối ở bụng (tuyến thượng thận to), gan to, và nốt màu xanh dương. U tuyỷ thương thận xuất hiện ở bệnh nhân lớn tuổi hơn với biểu hiện tăng huyết áp từng đợt, cơn đờ bừng và đánh trống ngực.

Lựa chọn C. Bệnh thận đa nang di truyền gen lặn trên NST thường đặc trưng với xơ dãn ống góp ở thận. Nó có thể biểu hiện ở trẻ nhũ nhi với tăng huyết áp, khối ở bụng sờ thấy hai bên (thận to), có hoặc không có thiểu sản phổi. Giảm tưới máu chi dưới không phải là đặc điểm.

Lựa chọn D. Ống động mạch đóng hòn là sự tồn tại của nó chịu trách nhiệm gây ra triệu chứng của bệnh nhân này. Do đó, prostaglandin được chỉ định giúp duy trì ống động mạch để đảm bảo tưới máu toàn thân trong khi chờ đợi phẫu thuật.

Lựa chọn E. Tăng trưởng metanephric blastema được tìm thấy trong u Wilms, biểu hiện tăng huyết áp, cùng với khối ở bụng, sốt và tiểu máu. Nó không gây giảm tưới máu chi dưới.

Tóm tắt: *Hẹp eo động mạch chủ là nguyên nhân quan trọng gây tăng huyết áp nhi khoa. Nó do dày lớp áo giữa của cung động mạch chủ gần với ống động mạch, gây tăng huyết áp chi trên và giảm tưới máu chi dưới (eg, giảm độ bão hòa oxy).*

Câu 279: Bé gái 1 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì bé không thể cử động cánh tay phải. Ba của bé nói rằng cô bé hoạt động bình thường khi dậy vào sáng nay. Khi dung đưa bé bằng cách kéo hai tay thì bé bắt đầu khóc và không cho dung vào cánh tay phải. Trước đó, anh ấy hay kéo tay đưa trẻ để dung đưa và làm cho bé cười. Cô bé sống cùng với bố mẹ trong một thị trấn. Khám lâm sàng ghi nhận đứa trẻ nuôi dưỡng tốt, giữ cánh tay phải sấp trước ngực. Bé tránh bắt cứ cử động nào lên cánh tay phải. Không có ấn đau xương. Không có vết bầm hay các bất thường khác được tìm thấy. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Gọi cho cơ quan bảo vệ trẻ
- B. Nắn chỉnh và bó bột cánh tay phải
- C. Quá sấp căng tay phải
- D. Khảo sát xương
- E. X-quang cánh tay phải
- F. Mổ hở cố định theo chương trình

Đáp án C

Bán trật chỏm quay (nursemaid's elbow)	
Cơ chế	<ul style="list-style-type: none"> • Kéo theo trực căng tay với khuỷu dạng (đứa trẻ bị kéo, bế lên, hoặc đu đưa đứa trẻ bằng cánh tay)
Biểu hiện thăm khám	<ul style="list-style-type: none"> • Cánh tay duỗi và gấp • Không sưng, biến dạng hay đau khu trú
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Quá sấp cánh tay • Quay ngửa căng tay và gấp khuỷu

Bán trật chỏm xương quay (nursemaid's elbow) là chấn thương thường gặp ở trẻ độ tuổi trước khi đi học. Đặc điểm chấn thương xuất hiện khi đu đưa trẻ nhỏ không chủ ý thông qua kéo cánh tay hoặc kéo cánh tay đứa trẻ đột ngột. Đứa trẻ thường không đau ở thời điểm đó nhưng có khóc khi có bất kỳ nỗ lực nào di chuyển khuỷu tay hay căng tay. Điều trị tình trạng này là nắn khớp bằng cách dùng lực áp vào chỏm xương quay và quá sấp căng tay. Quay ngửa căng tay với gấp khuỷu cũng thường được thực hiện nhưng có thể ít thành công và gây đau nhiều hơn. Không cần phim chụp sau nắn chỉnh khi bệnh nhi phục hồi đầy đủ khả năng vận động chi.

Lựa chọn A và D. Khả năng bạo hành trẻ là rất thấp khi cơ chế chấn thương phù hợp với biểu hiện thăm khám trên bệnh nhân. Nếu bệnh sử không phù hợp với phần hỏi bệnh hoặc thăm khám cùng với cơ chế, khảo sát xương toàn bộ nên được thực hiện để tìm kiếm vết gãy xương đã lành ở các phần khác trong cơ thể.

Lựa chọn B và F. Bất động với bó bột là không cần thiết, bệnh nhân nên được trả về chức năng bình thường ngay lập tức sau khi nắn chỉnh. Nắn chỉnh thường được thực hiện bởi người chăm sóc chính hoặc bác sĩ cấp cứu. Hội chấn chấn thương chỉnh hình và mổ cởi không được chỉ định.

Lựa chọn E. Chẩn đoán bán trật chỏm xương quay dựa vào lâm sàng vì phim x-quang thường bình thường. X-quang khớp khuỷu có thể được chỉ định để loại trừ gãy xương ở trẻ > 5 tuổi có đau khuỷu và ở trẻ < 5 tuổi có chấn thương với lực tác động mạnh, sưng khu trú hoặc biến dạng (không có triệu chứng nào được tìm thấy trên bệnh nhi này). Ngoài ra, cốt hóa chỏm xương quay không thường được tìm thấy trên phim x-quang trước 3-6 tuổi, làm cho nó khó phát hiện vết gãy hay di lệch ở bệnh nhân 1 tuổi.

Tóm tắt: Bán trật chỏm xương quay thường gặp ở trẻ độ tuổi trước khi đi học. Cơ chế kinh điển là do xách tay trẻ dung đưa hoặc kéo cánh tay đứa trẻ. Phục hồi hoàn toàn sau khi nắn chỉnh bằng cách quá sấp căng tay xác nhận chấn đoán.

Câu 280: Một bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng khám đánh giá lông sinh dục. Mẹ bé để ý thấy rậm lông vùng dưới cánh tay và vùng mu của bé vài ngày trước khi giúp đúra trẻ tắm. Bệnh nhi không đau đầu, thay đổi thị giác, đau bụng hay thay đổi hành vi. Bé béo phì, hiện tại đang ăn kiêng và tập thể dục theo chương trình. Nhiều người họ hàng bên mẹ bé bị đái tháo đường type 2. Chiều cao bệnh nhi ở bách phân vị 50th và cân nặng ở bách phân vị 97th. Khám thực thể cho thấy cô bé hợp tác, có một ít mụn trứng cá trên mặt. Không phát triển vú. Bé có rậm lông vùng mu và dưới nách hai bên. Cơ quan sinh dục ngoài bình thường. Tuổi xương bình thường. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh
- B. U tế bào hạt (Granulosa cell tumor)
- C. U nguyên bào gan (Hepatoblastoma)
- D. U thần kinh đệm vùng hạ đồi (Hypothalamic glioma)
- E. Dậy thì sớm vô căn
- F. Hội chứng McCune-Albright
- G. U mô thừa tuyến yên (Pituitary hamartoma)
- H. Premature adrenarche

Đáp án H

Phát triển đặc điểm sinh dục thứ phát là sớm ở bé gái < 8 tuổi và ở bé trai < 9 tuổi. Đúra trẻ béo phì có nguy cơ cao phát triển sớm do mô mỡ có thể kích hoạt sản xuất nhiều insulin, kích thích tuyến thượng thận sản xuất hormone sinh dục.

Adrenarche sớm đơn độc có thể do hoạt hóa sớm androgen tuyến thượng thận. Biểu hiện điển hình bao gồm mùi cơ thể, da dầu, mụn trứng cá và lông sinh dục (lông mu và lông nách). Tuy nhiên, nồng độ estrogen và testosterone trong giới hạn bình thường; do đó, không có dấu hiệu dậy thì sớm (eg, phát triển vú, lớn tình hoà) hoặc nam hóa (eg, lớn âm vật). Nồng độ dehydroepiandrosterone sulfate tăng nhẹ biểu hiện ở trẻ adrenarche sớm không đủ ảnh hưởng đến sự phát triển xương; do đó, tuổi xương bình thường trên những bệnh nhân này.

Adrenarche sớm đơn độc nhìn chung lành tính nhưng là yếu tố nguy cơ phát triển hội chứng buồng trứng đa nang, đái tháo đường type 2 và hội chứng chuyển hóa, đặc biệt trên những bệnh nhân béo phì.

Lựa chọn A. Đúra trẻ với tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH – congenital adrenal hyperplasia) biểu hiện giai đoạn nhũ nhi với mồ hôi và nam hóa. Do thiếu một phần 21-hydroxylase, CHA không cổ điển (khởi phát muộn) biểu hiện ở thời thơ ấu với pubarche/adrenarche sớm (không có nam hóa). Tuy nhiên, tăng đáng kể nồng độ androgen liên quan đến CAH tăng tốc độ trưởng thành xương, và tuổi xương lớn hơn so với kỳ vọng.

Lựa chọn B. Khối u tế bào hạt tiết estrogen/progesterone thường biểu hiện ở phụ nữ độ tuổi trung niên với khối u buồng trứng và bất thường chu kỳ kinh nguyệt. Trong những ca hiếm gặp, đúra trẻ với khối u này có phát triển vú sớm và kinh nguyệt do cường estrogen, nhưng không có lông mu và mụn trứng cá đơn độc.

Lựa chọn C. U nguyên bào gan ác tính tiết testosterone là nguyên nhân hiếm gặp gây adrenarche sớm và hầu hết chỉ gặp ở bé trai.

Lựa chọn D, E và G. U đệm vùng hạ đồi, u mô thùa tuyến yên và dây thì són vô căn là các nguyên nhân gây dậy thì sớm trung ương, đặc trưng với tuổi xương lớn, tăng FSH và LH, phát triển dậy thì (eg, phát triển vú).

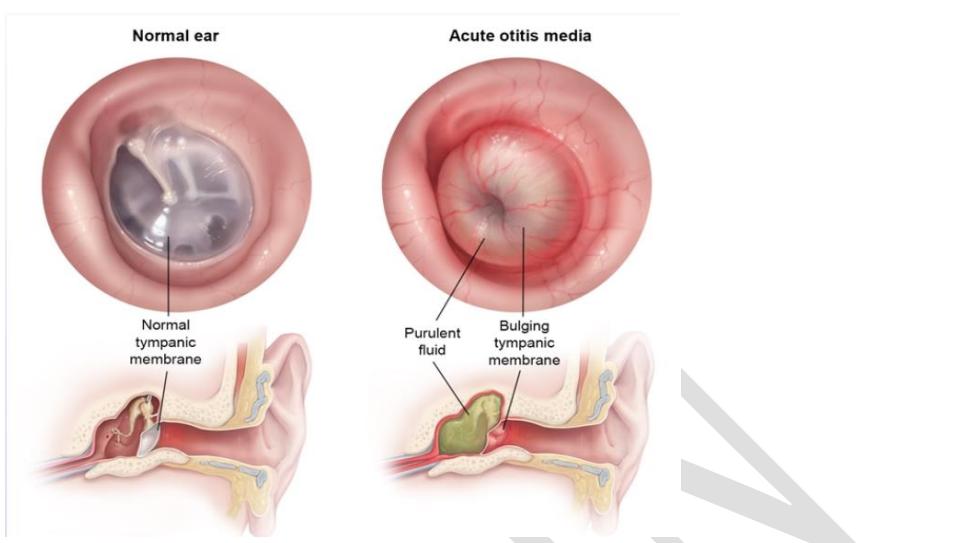
Lựa chọn F. Hội chứng McCune-Albright đặc trưng với dậy thì sớm ngoại biên, vết bớt hạt cà phê không đều, loạn sản xơ xương. Bé gái thường có ra huyết âm đạo sớm và phát triển vú, không được tìm thấy trên đứa trẻ này.

Tóm tắt: Adrenarche sớm do hoạt hóa sớm androgen tuyến thượng thận và thường gặp ở những đứa trẻ béo phì. Biểu hiện điển hình bao gồm phát triển sớm lông nách và lông mu, mụn trứng cá, mùi cơ thể ở đứa trẻ có tuổi xương bình thường.

Câu 281: Một bé trai 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau tai. Hai ngày trước, bệnh nhân sốt nhẹ và đau tai trái. Ba mẹ bé nghĩ là bé cũng có vấn đề nghe với tai trái vì họ để ý bé nghiêng tai phải về phía tì vi. Tuần trước, bệnh nhi cũng có chảy mũi và ho, phát triển ngay sau trở về kỳ nghỉ cùng gia đình. Bé không có tiền sử nhiễm trùng tai hay các bệnh lý mạn tính khác, không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 38.1°C, huyết áp 100/60 mmHg, mạch 110 lần/phút. Khám ghi nhận màng nhĩ trái phồng, vàng nhạt và không di động khi soi ống tai với đèn soi khí nén. Màng nhĩ bên phải và ống tai hai bên bình thường. Niêm mạc mũi có nhiều chất nhầy, chảy dịch mũi sau. Xoang hàm và xoang trán không ấn đau. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Viêm tai giữa cấp
- B. Barotrauma
- C. Viêm màng nhĩ bọng nước
- D. Cholesteatoma
- E. Viêm tai giữa mưng mủ mạn tính
- F. Viêm tai giữa tràn dịch

Đáp án A



Đứa trẻ này có viêm tai giữa cấp (AOM – acute otitis media), hoặc nhiễm trùng dịch tai giữa. Không giống với những đứa trẻ lớn hơn và người trưởng thành, trẻ nhỏ (đặc biệt trẻ 6-18 tháng tuổi) có yếu tố thúc đẩy AOM do vòi tai thẳng hơn và hẹp hơn. Các yếu tố nguy cơ khác bao gồm nhà trẻ/mẫu giáo, tiền sử gia đình, và tiếp xúc với thuốc lá.

AOM thường sau một đợt nhiễm trùng hô hấp trên, gây viêm và phù nề vòi tai hẹp. Dịch tích tụ trong đoạn ống ở xa cho phép phát triển nhân dòng vi khuẩn, thường gấp nhất là *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae* không định type, và *Moraxella catarrhalis*.

Triệu chứng biểu hiện thường gấp bao gồm đau tai, sốt và quấy khóc. Ngoài ra, bệnh nhân có thể có điếc dẫn truyền, như được tìm thấy trên đứa trẻ này, bởi vì dịch trong tai giữa đặc trưng dẫn truyền âm thanh.

Biểu hiện đặc hiệu nhất của AOM là phồng màng nhĩ do viêm tai giữa. Các biểu hiện kinh điển khác bao gồm giảm di động màng nhĩ khi soi tai với đèn soi khí nén hoặc thấy được mức khí dịch, cả hai chỉ điểm tràn dịch tai giữa. Màng nhĩ vàng nhạt, phồng gọi ý dịch mủ. Đở màng nhĩ cũng biểu hiện nhưng nó không đòi hỏi trong chẩn đoán; vì khi nó biểu hiện đơn độc (ie, không phồng, không tràn dịch) thì không đủ để chẩn đoán.

Lựa chọn B. Barotrauma do máy bay có thể xuất hiện nếu áp lực tai giữa không được cân bằng với áp suất khí quyển trong lúc cất cánh/hạ cánh. Triệu chứng có thể bao gồm xuất huyết khoang tai giữa hoặc thủng màng nhĩ. Bệnh nhân này phát triển triệu chứng vài ngày sau chuyến đi du lịch và có triệu chứng viêm cấp tính.

Lựa chọn C. Viêm màng nhĩ bong nước là biến chứng không thường gặp của AOM, biểu hiện bong nước màng nhĩ, không được tìm thấy trên bệnh nhi này.

Lựa chọn D. Cholesteatoma là phát triển bất thường các tế bào biểu mô vảy trong tai giữa, biểu hiện điếc tai và khối màu trắng phía sau màng nhĩ, không được tìm thấy trên bệnh nhân này. Sốt và căng phồng màng nhĩ không được kỳ vọng.

Lựa chọn E. Viêm tai giữa mưng mủ đặc trưng với chảy dịch tai và điếc tai > 6 tuần và thủng màng nhĩ trong thăm khám, các biểu hiện không được tìm thấy trên bệnh nhi này.

Lựa chọn F. Viêm tai giữa tràn dịch có thể gây điếc tai và hạn chế di động màng nhĩ. Tuy nhiên, ngược với AOM, viêm tai giữa tràn dịch không có dấu hiệu phản ứng viêm cấp (eg, sốt, căng phồng màng nhĩ).

Câu 282: Một bé trai 9 tuổi được đưa đến phòng khám vì sang thương rỉ dịch ở chân. Bệnh nhi bắt đầu nổi ban hôm qua, cảm thấy khó chịu vì đau và ngứa. Em vừa cùng bố cắm trại 4 ngày trước; cả 2 đều có sử dụng kem chống nắng và chống côn trùng suốt chuyến đi. Bệnh nhi không đang sử dụng thuốc và không ghi nhận dị ứng. Khám da liễu ghi nhận một đường sạm da giới hạn rõ từ trên gối cũng như hồng ban rải rác kèm mụn nước phân bố thành đường dưới gối. Một số sang thương rỉ dịch và số khắc đóng mài. Cơ chế nào sau đây liên quan đến sang thương da của bệnh nhi?

- HH. Lắng đọng phức hợp kháng thể-kháng nguyên
II. Quá mẫn qua trung gian kháng thể tự miễn
JJ. Tổn thương ADN tế bào thượng bì
KK. Đáp ứng qua trung gian IgE
LL. Phản ứng qua trung gian tế bào T

Đáp án: E

Các phản ứng quá mẫn		
	Miễn dịch học	Ví dụ
Týp I (tức thì)	Qua trung gian IgE	<ul style="list-style-type: none">Phản vệMày đay
Týp II (độc tế bào)	Qua trung gian tự kháng thể IgM và IgG	<ul style="list-style-type: none">Thiếu máu tán huyết tự miễnHội chứng Goodpasture
Týp III (phức hợp miễn dịch)	Lắng đọng phức hợp kháng thể-kháng nguyên	<ul style="list-style-type: none">Bệnh huyết thanh (serum sickness)Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu khuẩnViêm cầu thận lupus (lupus nephritis)
Týp IV (týp trì hoãn)	Qua trung gian đại thực bào và tế bào T	<ul style="list-style-type: none">Viêm da tiếp xúcXét nghiệm phản ứng da với độc tố lao (tuberculin skin test)

Viêm da tiếp xúc dị ứng (allergic contact dermatitis) là một phản ứng quá mẫn týp IV, qua trung gian tế bào T. Týp phản ứng này đòi hỏi trước đó có tiếp xúc với dị nguyên, cho phép tế bào T đặc hiệu kháng nguyên tăng sinh và khi tiếp xúc lần nữa với kháng nguyên, các tế bào T này tạo ra một đáp ứng viêm trì hoãn. Các kháng nguyên thường gặp gồm urushiol (thực vật chứa Toxicodendron [cây thường xuân, cây sồi, sumac]), nickel (trang sức, khoá thắt lưng) và neomycin (kháng sinh ngoài da).

Viêm da tiếp xúc dị ứng do tiếp xúc cây thường xuân dẫn đến các sang thương dạng đường do dị nguyên bám vào da qua nhánh và lá cây. Sau 12h tiếp xúc, các vết **đỏ** và **ngứa** xuất hiện

cùng với sưng phù và **mụn nước**, đôi khi có rỉ dịch và đóng mài. Chẩn đoán dựa vào lâm sàng, các sang thương thường tự khỏi sau 1-3 tuần. Phòng ngừa bằng cách tránh dị nguyên (mặc quần áo dài), điều trị gồm giảm lan rộng sau khi tiếp xúc (eg, cởi bỏ quần áo tiếp xúc dị nguyên, rửa móng tay) và corticosteroid ngoài da/uống.

(Lựa chọn A) Kháng thể có thể hình thành phức hợp với kháng nguyên và kích hoạt dòng thác bổ thể (complement cascade) trong phản ứng quá mẫn тип III. Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu khuẩn là tình trạng phức hợp kháng nguyên-kháng thể liên cầu khuẩn lắng đọng trong cầu thận, dẫn đến phù, tăng huyết áp và tiểu máu.

(Lựa chọn B) Phản ứng độc tế bào là do kháng thể (IgM hoặc IgG) bám vào các kháng nguyên tự thân (self-antigen) đã liên kết với tế bào (liên kết kháng thể tự miễn-kháng nguyên - autoantibody-antigen binding), gây kích hoạt bổ thể và tổn thương tế bào. Trong thiếu máu tán huyết tự miễn, kháng thể gắn trực tiếp với kháng nguyên bề mặt hồng cầu gây tan huyết.

(Lựa chọn C) Tiếp xúc với tia cực tím có thể gây tổn thương ADN tế bào thượng bì, dẫn đến viêm khu trú. Ví dụ như cháy nắng với biểu hiện đau, đỏ và phồng rộp nếu nghiêm trọng. Bệnh nhi có các sang thương phân bố thành đường và có sử dụng kem chống nắng nên ít nghĩ chẩn đoán này.

(Lựa chọn D) Phản ứng quá mẫn qua trung gian IgE xảy ra khi dị nguyên bám và liên kết chéo với các phân tử IgE gắn với tế bào mast. Sau đó, sự kích hoạt tế bào mast dẫn đến giải phóng tức thì histamine và các chất trung gian gây viêm khác. Quá trình này gặp trong phản vệ cũng như mày đay (mảng hồng ban gồ, ngứa, không mụn nước).

Tóm tắt: *Viêm da tiếp xúc dị ứng là do phản ứng quá mẫn qua trung gian tế bào T (trì hoãn, тип IV), biểu hiện đỏ da, sưng phù và mụn nước sau >12 giờ kể từ khi tiếp xúc với dị nguyên (eg, cây thường xuân, nickel).*

Câu 283: Bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì phù mi mắt. Mẹ em nói rằng em bị muỗi đốt dưới mi mắt dưới bên trái 2 ngày trước. Em bắt đầu bị phù nhẹ và đỏ mi mắt hôm qua, sáng nay thức dậy thì mắt trái nhầm nghiền vì sưng. Em sốt sáng nay nhưng có cải thiện khi uống acetaminophen. Bệnh nhi cũng dễ mệt mỏi và ngủ sau bữa sáng và bữa trưa hôm qua, không giống với em thường ngày. Nhiệt độ 38.3 độ C (101 độ F). Mi mắt trái đỏ, phù và đau khi chạm. Thị lực 20/20 hai mắt. Đồng tử tròn, đều, có phản xạ. Mắt trái nhìn trong hạn chế, mắt phải không giới hạn vận nhãn. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu

Huyết sắc tố	12.8 g/dL
Tiểu cầu	200,000/mm ³
Bạch cầu	18,000/mm ³

Điều nào sau đây là dấu hiệu đáng lo ngại trên bệnh nhi?

- KK. Phù mi mắt
- LL. Đỏ mi mắt
- MM. Sốt
- NN. Tăng bạch cầu

00. Liệt vận nhãn (ophthalmoplegia)

Đáp án: E

Viêm mô tế bào trước vách vs hốc mắt (Preseptal vs orbital cellulitis)		
Chẩn đoán	Viêm mô tế bào trước vách	Viêm mô tế bào hốc mắt
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sưng phù và đỏ mi mắt Phù kết mạc (chemosis) 	<ul style="list-style-type: none"> Triệu chứng viêm mô tế bào trước vách VÀ Đau khi chuyển động mắt, lồi mắt (proptosis) &/hoặc liệt vận nhãn với nhìn đôi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh đường uống 	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh đường tĩnh mạch ± Phẫu thuật

Viêm mô tế bào hốc mắt là một tình trạng nhiễm khuẩn nghiêm trọng ở sau vách hốc mắt và ảnh hưởng đến các cơ vận nhãn. Nhiễm khuẩn thường do lan rộng từ các nguồn nhiễm trùng lân cận khác (eg, viêm xoang, áp xe răng, viêm mô tế bào trước vách). Bệnh nhân đôi khi có tăng bạch cầu và sưng đỏ mi mắt. Chẩn đoán lâm sàng dựa trên các triệu chứng của cơ vận nhãn, như **đau khi chuyển động mắt** hoặc **liệt vận nhãn** (ie, yếu hoặc liệt cơ chi phối vận động nhãn cầu), bệnh nhi này có hạn chế nhìn trong. Các triệu chứng khác gồm **thay đổi thị giác** (eg, thị lực kém, nhìn đôi) và **lồi mắt**.

Điều trị bằng kháng sinh truyền tĩnh mạch, rạch tháo mủ nếu có áp xe. Các biến chứng nặng gồm khiếm thị trường diễn (eg, ảnh hưởng thần kinh thị) và lan rộng đến nội sọ (eg, nhiễm trùng, huyết khối xoang hang).

(Lựa chọn A, B, C và D) Viêm mô tế bào trước vách là một tình trạng nhiễm trùng nhẹ của mi mắt phía trước vách hốc mắt, đa số do tổn thương tại chỗ (eg, côn trùng cắn, vết thương). Sốt, tăng bạch cầu và sưng đỏ mi mắt cũng có thể gặp như trong viêm mô tế bào hốc mắt; tuy nhiên, không có triệu chứng của cơ vận nhãn. Viêm mô tế bào hốc mắt của bệnh nhi này có thể tiến triển từ viêm mô tế bào trước vách do muỗi đốt.

Tóm tắt: *Viêm mô tế bào hốc mắt có thể phân biệt với viêm mô tế bào trước vách bởi triệu chứng đau khi chuyển động mắt, thay đổi thị giác, lồi mắt hoặc liệt vận nhãn. Viêm mô tế bào hốc mắt là một tình trạng nhiễm trùng nặng có thể dẫn đến khiếm thị trường diễn hoặc các biến chứng nội sọ (eg, nhiễm trùng, huyết khối).*

Câu 284: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Bệnh nhi đạt tất cả các mốc phát triển phù hợp và tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 36.6 độ C (97.9 độ F), huyết áp 156/96 mm Hg, mạch 100/phút. Em được nuôi dưỡng tốt. Khám bụng ghi nhận đau nhẹ bụng dưới và trên bên phải, sờ thấy một khối ở bụng phải. Siêu âm cho thấy một khối đặc, không đồng nhất, kích thước 12 cm, phía trên cực thận phải. Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh này?

- BB. U nguyên bào thần kinh
- CC. U tuỷ thương thận
- DD. Bệnh thận đa nang
- EE. Carcinoma tế bào thận

FF. U Wilms (u nguyên bào thận)

Đáp án: E

U Wilms (u nguyên bào thận - nephroblastoma)	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none">Bệnh ác tính trên thận phổ biến nhất ở trẻ emThường gặp nhất 2-5 tuổiThường đơn độc nhưng có thể kèm với:<ul style="list-style-type: none">WAGR (u Wilms, tật không mống mắt – Aniridia, bất thường niệu-đục – Genitourinary, chậm phát triển tâm thần – mental Retardation)Hội chứng Beckwith-WiedemannHội chứng Denys-Drash
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Thường không triệu chứngKhối bất thường một bên bụng± Đau bụng, tăng huyết áp, tiểu máu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Phẫu thuật cắt bỏHoá trị± Xạ trị
Tiền lượng	<ul style="list-style-type: none">Tỉ lệ sống sót 90% nếu điều trị

U Wilms (u nguyên bào thận) là ung thư thận phát triển từ hậu thận (metanephros) và là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây khối u ác tính ổ bụng ở trẻ nhỏ. U thường đơn độc nhưng có thể đi kèm với các hội chứng nhất định (eg, WAGR [u Wilms, tật không mống mắt – Aniridia, bất thường niệu-đục – Genitourinary, chậm phát triển tâm thần – mental Retardation], hội chứng Beckwith-Wiedemann syndrome).

Biểu hiện điển hình trên bệnh nhi **2-5 tuổi** với **khối vùng bụng một bên** (ie, khối u không qua đường giữa). Khối u thường **không triệu chứng**; tuy nhiên một số bệnh nhi có thể có đau bụng hoặc tiểu máu kèm theo. **Tăng huyết áp** cũng có thể gặp (như bệnh nhi này) do tế bào khối u tiết renin và/hoặc khối u chèn ép hệ mạch máu thận.

Siêu âm bụng là đánh giá ban đầu khối vùng bụng; chụp CT ổ bụng hoặc MRI là bước tiếp theo để đánh giá phạm vi khối u. Giải phẫu bệnh khi phẫu thuật cắt bỏ hoặc sinh thiết để chẩn đoán.

(Lựa chọn A) U nguyên bào thần kinh là một khối u ác tính vùng bụng thường gặp khác. Tuy nhiên, bệnh thường biểu hiện ở trẻ <2 tuổi. Ngoài ra, khối u phát triển từ tế bào mào thần kinh (neural crest cells) (eg, tuyến thượng thận), không phải từ thận (như trên bệnh nhi này). Cuối cùng, tăng huyết áp có thể đi kèm với u nguyên bào thần kinh, tuy nhiên ít phổ biến hơn so với u Wilms.

(Lựa chọn B) U tuỷ thượng thận là khối u tiết catecholamine có thể gây đau đầu từng cơn, mạch nhanh, vã mồ hôi và/tăng huyết áp. Khối u phát triển từ tuyến thượng thận, không phải từ thận.

(Lựa chọn C) Bệnh thận đa nang biểu hiện khối vùng hông lưng hai bên vì thận lớn do nang. Ngược lại, bệnh nhi này có khối một bên và siêu âm không thấy nang.

(Lựa chọn D) Carcinoma tế bào thận là một bệnh ác tính trên thận gặp ở trẻ vi thành niên và người trưởng thành với các triệu chứng đau hông lưng, tiểu máu và sờ thấy khối. Bệnh này ở độ tuổi phù hợp hơn với u Wilms.

Tóm tắt: *U Wilms (u nguyên bào thận) là bệnh ác tính trên thận thường gặp nhất ở trẻ em. Bệnh thường biểu hiện khối vùng bụng một bên không triệu chứng.*

Câu 285: Bé trai 9 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt, nổi mề đay và đau khớp. Ban ngày xuất hiện 2 ngày trước, lan ra toàn thân người và cánh tay. Hôm nay, em bắt đầu đau cổ tay và cổ chân. Gần đây em uống penicillin điều trị viêm họng do liên cầu khuẩn mới chẩn đoán 9 ngày trước. Nhiệt độ 38.8 độ C (101.8 độ F). Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi nam tổng trạng mệt mỏi, nổi ban lan tỏa 2 cánh tay và lưng. Sờ thấy hạch cổ, hạch nách và hạch bẹn. Cổ tay và cổ chân đau khi sờ nhưng không sưng đỏ. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Chẩn đoán nào sau đây phù hợp nhất với bệnh cảnh này?

- AA. Sốt thấp khớp cấp
- BB. Phản vệ
- CC. Ban xuất huyết Henoch-Schonlein
- DD. Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn
- EE. Sốt tinh hồng nhiệt
- FF. Phản ứng giống bệnh huyết thanh
- GG. Hội chứng Stevens-Johnson

Đáp án: F

Phản ứng giống bệnh huyết thanh (Serum sickness-like reaction)	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Hình thành phức hợp miễn dịch• Kháng sinh (beta-lactam, sulfa)• Viêm gan B cấp
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Xuất hiện triệu chứng 1-2 tuần sau khi tiếp xúc• Sốt, ban da, đau đa khớp
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Loại bỏ/tránh yếu tố kích thích• Điều trị hỗ trợ• Steroid hoặc lọc huyết tương nếu nặng

Các triệu chứng của bệnh nhi này (sốt, mề đay và đau khớp) khởi phát sau 1 tuần điều trị penicillin, nghĩ nhiều đến **phản ứng giống bệnh huyết thanh**. Phản ứng giống bệnh huyết thanh là phản ứng quá mẫn тип III, xảy ra sau 1-2 tuần kể từ khi điều trị **β-lactam** (eg, penicillin, amoxicillin, cefaclor) hoặc **trimethoprim-sulfamethoxazole**. Biểu hiện điển hình gồm **sốt, mề đay và đau đa khớp**, không ảnh hưởng đến niêm mạc. Bệnh nhân thường biểu hiện mệt mỏi.

Kết quả xét nghiệm ứng hộ chẩn đoán phản ứng giống bệnh huyết thanh gồm giảm bô thể (hypocomplementemia) không đặc hiệu và tăng các dấu ấn viêm (tốc độ lắng hông cầu - ESR, protein phản ứng C - CRP), các đặc điểm trên có trong tất cả phản ứng quá mẫn тип III nói chung. **Loại bỏ** yếu tố kích thích thường có hiệu quả giảm triệu chứng trong vòng 48 giờ. Nhiều ca bệnh nặng hơn cần điều trị glucocorticoid. Phản ứng giống bệnh huyết thanh không

phải là dị ứng thật sự, tuy nhiên cần **tránh** yếu tố kích thích để ngăn ngừa tái phát trong tương lai.

(Lựa chọn A) Sốt thấp khớp cấp có thể gặp sau viêm họng do liên cầu khuẩn không điều trị và có thể biểu hiện viêm khớp tiến triển giai đoạn muộn (frank arthritis – biểu hiện ở giai đoạn bệnh muộn, gặp ở khoảng 60% bệnh nhân không điều trị, trung bình 6 tháng – 2 năm sau hồng ban vòng), hồng ban vòng (erythema marginatum) và sốt. Sốt thấp khớp cấp sau điều trị kháng sinh là cực kỳ hiếm gặp, vì vậy ít nghĩ trên bệnh cảnh này.

(Lựa chọn B) Phản vệ biểu hiện cấp tính với các triệu chứng da kèm theo tụt huyết áp, suy hô hấp hoặc các triệu chứng tiêu hoá. Bệnh này khởi phát mề đay tăng dần và không có triệu chứng tim phổi hay tiêu hoá. Bệnh cảnh này đối lập với phản ứng quá mẫn tức thì (typ I) - khởi phát nhanh chóng sau khi tiếp xúc dị nguyên.

(Lựa chọn C) Ban xuất huyết Henoch-Schonlein là tình trạng viêm mạch hệ thống qua trung gian IgA xảy ra sau một đợt nhiễm trùng hô hấp trên. Bệnh biểu hiện sốt, đau khớp và ban xuất huyết nổi gồ trên chân. Bệnh này nổi ban mề đay ở chi trên, không phù hợp với ban xuất huyết Henoch-Schonlein.

(Lựa chọn D) Tăng bạch cầu đơn nhân biểu hiện sốt, nổi hạch cổ, viêm họng và mệt mỏi. Những bệnh nhân điều trị aminopenicillin có thể khởi phát ban dạng sởi (morbilliform rash) trên thân người. Tuy nhiên, ban thường lan ra các chi và không đau khớp.

(Lựa chọn E) Sốt tinh hồng nhiệt biểu hiện sốt và ban “giấy nhám” dạng tinh hồng nhiệt (scarlatiniform “sandpaper” rash) sau viêm họng do liên cầu khuẩn. Mề đay và đau khớp không phù hợp với sốt tinh hồng nhiệt.

(Lựa chọn G) Hội chứng Stevens-Johnson là một phản ứng da-niêm mạc trầm trọng thường khởi phát do thuốc (eg, sulfa drugs, thuốc chống co giật). Bệnh nhân sốt cao cấp tính, sang thương mụn nước hoặc bóng nước và loét miệng xuất huyết gây đau.

Tóm tắt: *Phản ứng giống bệnh huyết thanh thường do các thuốc β-lactam và sulfa. Triệu chứng khởi phát 1-2 tuần sau khi tiếp xúc gồm sốt, ban mề đay, đau khớp và nổi hạch. Các bất thường tự thuyên giảm sau khi loại bỏ yếu tố kích thích.*

Câu 286: Bé trai 18 tháng tuổi được đưa đến khám định kỳ. Em sinh đủ tháng và không ghi nhận biến chứng chu sinh. Em từng có 2 lần viêm tai giữa cần điều trị kháng sinh. Bệnh nhi biết nói 12-15 từ, người lạ có thể hiểu khoảng 4 từ trong số các từ đó. Bố mẹ cho biết em hầu hết là nói bập bẹ. Em sử dụng từ đơn để diễn đạt điều mình muốn nhưng không kết hợp thành cụm 2 từ. Em phải níu vào đồ vật để đứng dậy và chỉ có thể đi khi vịn hoặc nắm tay bố mẹ. Tăng trưởng duy trì ở bách phân vị thứ 40th đối với chiều cao, cân nặng và vòng đầu. Trong buổi khám bệnh, bệnh nhi chơi trò cho búp bê ăn và ngồi vẽ nguệch ngoạc bằng bút màu trên sàn. Em đưa bút màu cho mẹ nhưng khóc khi bác sĩ muốn chơi chung. Chẩn đoán nào sau đây phù hợp với bệnh nhi?

- M. Rối loạn phát âm (articulation disorder)
- N. Rối loạn phổi tự kỷ
- O. Chậm phát triển nhận thức
- P. Chậm phát triển vận động thô
- Q. Chậm phát triển ngôn ngữ

R. Phát triển bình thường

Đáp án: D

Khám nhi định kỳ có mục đích là đánh giá các mốc tăng trưởng và phát triển. Phần lớn trẻ em biết tự đi vào khoảng 12 tháng, đến **18 tháng** hầu hết bắt đầu học **chạy** và **đá** bóng. Vẽ nguệch ngoạc là kỹ năng vận động phù hợp 18 tháng tuổi, mốc phát triển ngôn ngữ lúc này gồm vốn từ vựng khoảng **10-25 từ**, vẫn còn hay nói các từ vô nghĩa/khó hiểu.

Phát âm và phát triển ngôn ngữ của bệnh nhi này là phù hợp – các thành viên trong gia đình hiểu hầu hết lời nói của trẻ ở độ tuổi này, trẻ 24 tháng mới có thể nói các cụm 2 từ (**Lựa chọn A và E**). Tuy nhiên, em có dấu hiệu chậm phát triển vận động thô – vẫn chưa thể tự đi được nếu không có sự hỗ trợ.

Khi phát hiện chậm phát triển, trẻ nhũnhi và trẻ nhỏ (<3 tuổi) nên được tham khảo các dịch vụ can thiệp sớm để được đánh giá chuyên sâu hơn. Bắt đầu điều trị sớm đối với chậm phát triển có thể cải thiện các kỹ năng và có kết cục tích cực về lâu dài.

(Lựa chọn B) Bệnh nhi này không có bằng chứng tương tác xã hội – một dấu hiệu báo động cho rối loạn phổ tự kỷ. Bệnh nhi này thể hiện tương tác xã hội bình thường với mẹ và có sự lo âu người lạ phù hợp đối với bác sĩ, thường gặp ở trẻ 6 tháng đến 2 tuổi.

(Lựa chọn C) Bệnh nhi này biết chơi trò chơi đóng vai (eg, cho búp bê ăn) phù hợp với sự phát triển nhận thức bình thường ở trẻ 18 tháng tuổi.

(Lựa chọn F) Bệnh nhi này không đạt được các mốc phát triển vận động thô ở trẻ 18 tháng tuổi, như biết tự đi và chạy.

Tóm tắt: Phát triển bình thường ở trẻ 18 tháng tuổi gồm vốn từ vựng 10-25 từ, chạy, đá, vẽ nguệch ngoạc và chơi đóng vai. Chưa biết tự đi hoặc chạy ở tuổi này là một dấu hiệu chậm phát triển vận động thô.

Câu 287: Bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì đi khập khiểng. Bệnh nhi phát bệnh 2 tháng trước với triệu chứng đau đầu gối trái âm ỉ và thỉnh thoảng đi khập khiểng. Bố mẹ đã đưa em đến một trung tâm chăm sóc khẩn cấp và được trấn an rằng kết quả xét nghiệm, chụp x quang khớp gối và khớp háng bình thường. Cơn đau không nặng lên, nhưng hiện tại bệnh nhi đi khập khiểng dai dẳng, không đau cơ hay các khớp khác. Tình trạng em ổn trừ đợt nhiễm trùng hô hấp trên ngắn ngày kèm sốt nhẹ 2 tuần trước. Em có tiền căn nhiễm trùng tai tái đi tái lại và đặt ống tai (tympanostomy tube) 2 năm trước. Bệnh nhi hiện không dùng thuốc gì, tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 37.1 độ C (98.8 độ F), huyết áp 95/65 mm Hg, mạch 80/phút, nhịp thở 16/phút. BMI ở bách phân vị thứ 60th. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi tinh táo, lanh lợi. Khớp háng trái giới hạn vận động rõ rệt, cụ thể là dạng và xoay trong. Các phần khám còn lại không ghi nhận bất thường. Chẩn đoán phù hợp nhất cho bệnh nhi là gì?

- L. Viêm khớp nhiễm khuẩn
- M. Loạn sản phát triển khớp háng
- N. Viêm xương-tuỷ xương đường máu
- O. Bệnh Legg-Calvé-Perthes
- P. Trượt chỏm xương đùi (slipped capital femoral epiphysis)
- Q. Viêm bao hoạt dịch khớp thoáng qua

Đáp án: D

Bệnh Legg-Calvé-Perthes	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none">• Hoại tử vô mạch xương đùi tự phát
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Nam 3-12 tuổi• Đau khớp háng âm ỉ, đi khập khiễng• Hạn chế dạng và xoay trong khớp háng• Dấu Trendelenburg dương tính
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• X quang<ul style="list-style-type: none">◦ Giai đoạn sóm: có thể bình thường◦ Giai đoạn trễ hơn: chỏm xương đùi phẳng, vụn, hoại tử• MRI: chỏm xương đùi vô mạch/hoại tử
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Không đi lại• Nẹp cố định, có thể phẫu thuật điều chỉnh

Bệnh nhi này nghĩ nhiều mắc **bệnh Legg-Calvé-Perthes** (LCP), một tình trạng **hoại tử xương** (hoại tử vô mạch) tự phát của **chỏm xương đùi**. LCP thường gặp ở trẻ nam 3-12 tuổi, tỉ lệ mới mắc đạt đỉnh ở 6 tuổi.

Bệnh nhi thường có **tư thế giảm đau** (antalgic gait) (tránh tác động lực lên bên bị đau) và đau chi dưới âm ỉ mạn tính khởi phát âm thầm. Cơn đau có thể ảnh hưởng trực tiếp lên khớp hoặc biểu hiện đau đùi hoặc đau đầu gối, như bệnh nhi này. Chẩn đoán cần chỉ số nghi ngờ cao (high index of suspicion) vì ban đầu x quang có thể bình thường. Các triệu chứng kéo dài cần được chụp x quang lặp lại, thường thấy xơ chỏm xương đùi với hình ảnh chỏm xương đùi phẳng và vụn vào giai đoạn trễ hơn của bệnh. Khi bệnh tiến triển, khám lâm sàng có thể thấy **hạn chế xoay trong và dạng khớp háng**, cũng có thể có teo cơ gốc đùi và dấu Trendelenburg.

Mục tiêu điều trị là giữ chỏm xương đùi trong ổ cối (acetabulum) bằng cách tránh vận động và nẹp cố định hoặc phẫu thuật.

(Lựa chọn A và C) Viêm khớp nhiễm khuẩn thường biểu hiện cấp tính với các triệu chứng sốt và không thể đi lại cũng như đau, sưng đỏ và nóng khớp. Viêm xương-tuỷ xương thường ảnh hưởng hành xương (metaphysis) của các xương dài (eg, xương cánh tay, xương đùi) và biểu hiện sốt, điểm đau và sưng khu trú. Bệnh nhi này không sốt, tổng trạng ổn và đau mạn tính ít nghĩ đến nhiễm khuẩn.

(Lựa chọn B) Loạn sản phát triển không điều trị có thể dẫn đến đi khập khiễng và đau khớp háng ở trẻ em hoặc thanh thiếu niên. X quang cho thấy khớp háng loạn sản hoặc trật khớp. Ngoài ra, khám lâm sàng thường ghi nhận bất xứng độ dài chân (ie, chi bị bệnh ngắn hơn), các triệu chứng không thấy trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn E) Trượt chỏm xương đùi cũng biểu hiện đi khập khiễng và đau khớp háng âm ỉ. Bệnh nhân thường ở độ tuổi thanh thiếu niên và béo phì, không phù hợp với bệnh nhi này. Ngoài ra, x quang cho thấy chỏm xương đùi trật ra sau, nhưng x quang trên bệnh nhi này bình thường.

(Lựa chọn F) Viêm bao hoạt dịch khớp thoáng qua cũng biểu hiện đau khớp háng hoặc khớp gối và đi khập khiễng; tuy nhiên, triệu chứng thường khởi phát sau nhiễm virus và tự khỏi trong 4 tuần. Bệnh nhi này có triệu chứng trong 2 tháng nên nghĩ nhiều đến LCP.

Tóm tắt: Bệnh Legg-Calvé-Perthes hoặc hoại tử vò mạch chỏm xương đùi thường gặp ở bệnh nhi nam 3-12 tuổi, biểu hiện đau khớp háng hoặc đau (quy chiếu) khớp gối âm ỉ với dáng đi tránh đau. X quang có thể bình thường trong giai đoạn sớm nhưng có thể thấy bất thường (eg, chỏm xương đùi phẳng, vụn, hoại tử) khi các triệu chứng trở nên mạn tính.

Câu 288: Bé gái 9 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì “đau bụng dữ dội”. Bệnh nhi nghỉ học 5 ngày trong vài tuần qua vì đau bụng lan tỏa từng cơn, nặng nhất vào buổi sáng. Em không buồn nôn, nôn, tiêu chảy hay táo bón. Em có chán ăn. Mẹ em nói rằng trước đây em nói nhiều và hướng ngoại, nhưng bây giờ em từ chối lời mời đến nhà bạn chơi, thay vào đó là ngủ sau giờ học. Bệnh nhi gần đây mất tập trung trong giờ học và ít tham gia hoạt động nhóm. Bố em vừa mất việc 3 tháng trước nên từ đó thường ở nhà hơn. Mẹ em nói “Tài chính gia đình khó khăn hơn và bố cháu lại bắt đầu rượu bia.” Khi giao tiếp, bệnh nhi tránh né và kém giao tiếp bằng mắt. Khi được hỏi rằng có cảm thấy buồn không, em đáp “Sẽ tốt hơn nếu mọi người không phải chăm lo cho cháu nữa.” Em từ chối trả lời các câu hỏi khác. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh lý đáng kể. Sinh hiệu và khám lâm sàng, bao gồm cả khám bụng, không ghi nhận bất thường. Bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- M. Sắp xếp một buổi đánh giá công tác xã hội tại nhà (in-home social work assessment)
- N. Liên hệ với trường học của bệnh nhi để có thêm thông tin
- O. Chỉ định bộ xét nghiệm chuyển hóa toàn diện
- P. Chỉ định siêu âm bụng
- Q. Chỉ định đánh giá cấp cứu để nhập viện nếu cần thiết
- R. Đề nghị điều trị chống trầm cảm
- S. Đề nghị liệu pháp gia đình

Đáp án: E

Bệnh nhi này có triệu chứng xa lánh xã hội, chán ăn, giảm chú ý và ngủ ngày nghĩ nhiều đến trầm cảm. Như trên bệnh nhi này, **trầm cảm thời thơ ấu** (childhood depression) đôi khi kèm theo các **triệu chứng dạng cơ thể** (somatic symptoms) như đau bụng và đau đầu vì trẻ em thường khó nhận diện hay diễn đạt cảm xúc của mình. Bất kỳ trẻ em nào có thay đổi hành vi trong hoàn cảnh áp lực gia đình và bố mẹ lạm dụng chất nên được đánh giá vấn đề bạo hành trẻ em. Bệnh nhi này tránh né trả lời hầu hết câu hỏi là dấu hiệu đáng lo ngại. Ngoài ra, em từ chối trả lời trực tiếp câu hỏi có buồn không và nói rằng “Sẽ tốt hơn nếu mọi người không phải chăm lo cho cháu nữa,” là yếu tố đặc biệt gợi ý có thể có ý định tự sát.

Bước xử trí phù hợp nhất kế tiếp là chỉ định đánh giá tâm thần cấp cứu để có thể quyết định **nhập khoa tâm thần** nếu cần thiết. Các yếu tố cần nhắc điều trị nội trú gồm **ý định tự sát**, **hỗ trợ tâm lý-xã hội kém** (poor psychosocial support) và **không thể theo dõi tâm thần** (lack of psychiatric follow-up) (bệnh nhân ngoại trú). Bệnh nhi này không nhận được sự hỗ trợ tâm lý-xã hội tốt và áp lực gia đình cùng với đang không được chăm sóc sức khoẻ tâm thần. Em không nên được về nhà cho đến khi được đánh giá là an toàn.

(Lựa chọn A và B) Liên hệ với trường học và sắp xếp đánh giá công tác xã hội tại nhà có thể giúp tìm hiểu các yếu tố liên quan và đưa ra khuyến cáo điều trị cũng như hỗ trợ thích hợp đối với cả trường học và gia đình. Tuy nhiên, thông tin từ trường học có thể không giúp loại

trừ ý định tự sát hay bạo hành trẻ em, và bệnh nhi không nên được về nhà cho đến khi xác định là an toàn.

(Lựa chọn C và D) Kiểm tra bộ xét nghiệm chuyển hóa toàn diện và chỉ định siêu âm sẽ phù hợp nếu có nghi ngờ nguyên nhân cụ thể gây đau bụng (eg, đau bụng khu trú hay đè kháng, phản ứng dội trên khám lâm sàng). Tuy nhiên, những điều này không có ích đối với đau không đặc hiệu và khám thực thể bình thường. Ngoài ra, kết quả cận lâm sàng cần thời gian trong khi ý định tự sát và sự an toàn của bệnh nhi là những vấn đề đáng lo ngại trước mắt.

(Lựa chọn F và G) Chống trầm cảm và/hoặc liệu pháp tâm lý (cá nhân, gia đình) là những phương pháp điều trị phù hợp đối với trầm cảm nhi khoa. Tuy nhiên, đánh giá nguy cơ tự sát và xác định mức độ chăm sóc phù hợp nên được làm trước tiên.

Tóm tắt: Đối với trầm cảm ở trẻ em và thanh thiếu niên, yếu tố cân nhắc điều trị nội trú gồm ý định tự sát, hỗ trợ tâm lý-xã hội kém và không thể theo dõi tâm thần. Bất kỳ trẻ em nào có thể có ý định tự sát phải được đánh giá cấp cứu để đảm bảo an toàn.

Câu 289: Một bé trai 3 tuổi được mẹ, một phụ nữ đang mang thai, đưa tới khoa cấp cứu sau khi đau bụng dữ dội và nôn nhiều lần trong vòng vài giờ qua. Chất nôn có cả máu đen và đỏ. Huyết áp 80/50 mmHg, mạch 140/min và nhịp thở 30/min. Thăm khám thấy, trẻ ngủ gà và cầu kinh. Họng sạch. Tim phổi bình thường. Bụng mềm, ấn đau nhẹ ở thượng vị. Gan lách không to. Chân tay lạnh. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hemoglobin	12.5 g/dL
Tiểu cầu	175000/mm ³
Bạch cầu	12500/mm ³
Hóa sinh máu	
Natri	140 mEq/L
Kali	3.7 mEq/L
Clo	104 mEq/L
HCO ₃ -	18 mEqL
Nito trong ure máu	10 mg/dL
Creatinin	0.4 mg/dL
Glucose	100 mg/dL

Xquang ngực bình thường. Xquang bụng thấy nhiều viên thuốc cản quang trong dạ dày. Tiến hành truyền NaCl đắng trương cho bệnh nhân. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- P. Calcium gluconate
- Q. Deferoxamine
- R. Lọc máu
- S. N-acetyl cystein
- T. Naloxone
- U. Succimer
- V. Vitamin K

Đáp án: B

Nhiễm độc sắt cấp tính

Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đau bụng, nôn ra máu, tiêu chảy Shock Hoại tử gan
Cận lâm sàng chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Toan chuyển hóa tăng anion gap Tăng sắt huyết thanh Xquang bụng thấy viên thuốc cản quang
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Deferoxamine Rửa ruột

Đứa trẻ này có đau bụng, nôn máu và toan chuyển hóa tăng anion gap, những phát hiện này phù hợp với nhiễm độc sắt cấp tính. Các viên thuốc cản quang trong dạ dày gợi ý đến việc trẻ vô tình uống phải vitamin dành cho bà bầu của mẹ, chứa một lượng sắt nhiều hơn các loại vitamin khác.

Quá tải sắt gây độc cho niêm mạc đường tiêu hóa, gây đau bụng, nôn, tiêu chảy và xuất huyết (nôn ra máu/đi tiêu phân đen). Chất nôn và phân có thể có màu đen hoặc xanh từ những viên sắt tan rã. Giảm thể tích tuần hoàn do mất máu qua đường tiêu hóa có thể dẫn tới shock, một biến chứng tiềm ẩn ở bệnh nhân có hạ huyết áp và tăng nhịp tim. Toan chuyển hóa tăng anion gap ($= \text{Na} - [\text{Cl} + \text{HCO}_3] = 140 - [104 + 18] = 18$ ở bệnh nhân này) là hậu quả của việc sản xuất ion H⁺ trong quá trình hấp thu sắt và tăng sản xuất acid lactic trong shock.

Điều trị đầu tiên của nhiễm độc sắt cấp là truyền dịch hồi sức nhanh. Quá tải sắt được điều trị với deferoxamine, một chất thải kim loại gắn với sắt tự do, tạo thành một phức hợp có thể đào thải qua thận. Vì nhiều cơ quan hấp thu sắt nhanh (eg, tế bào cơ tim, tế bào gan), deferoxamine phải được sử dụng sớm để có thể có tác dụng. Nhiễm độc sắt cấp tính nghiêm trọng, không được điều trị có thể dẫn tới shock phân bố (do co mạch hệ thống), shock tim (do tổn thương cơ tim do sắt), hoại tử gan và tử vong.

Lựa chọn A. Calcium gluconate điều trị tăng kali máu, có thể biểu hiện với yếu cơ, hồi hộp, trống ngực và loạn nhịp tim. Bệnh nhân này không có những triệu chứng trên và có nồng độ Kali bình thường.

Lựa chọn C. Lọc máu loại bỏ sắt tự do tuần hoàn trong máu và thỉnh thoảng có thể được cân nhắc nếu deferoxamine không thể cải thiện triệu chứng ngộ độc sắt.

Lựa chọn D. N-acetylcystein được dùng trong ngộ độc acetaminophen, biểu hiện một cách cấp tính với buồn nôn, nôn và đau bụng. Không có nôn máu và các viên cản quang trên Xquang.

Lựa chọn E. Naloxone giải độc quá liều thuốc giảm đau opiod, biểu hiện với ngủ gà và suy hô hấp. Bệnh nhân này lờ mơ nhưng có nhịp thở bình thường. Ngoài ra, không gặp hình ảnh các viên thuốc cản quang trên phim Xquang.

Lựa chọn F. Uống Succimer để điều trị thải kim loại trong ngộ độc chì, có thể biểu hiện với đau bụng, nôn và ngủ gà. Tuy nhiên, không có toan chuyển hóa tăng anion gap trong trường hợp này.

Lựa chọn G. Ngộ độc Wafarin (một chất kháng vitamin K) có thể biểu hiện với chảy máu nặng (eg, nôn máu, chảy máu nội soi) và được điều trị với vitamin K ngoại sinh (phytonadione). Tuy nhiên, wafarin không cản quang.

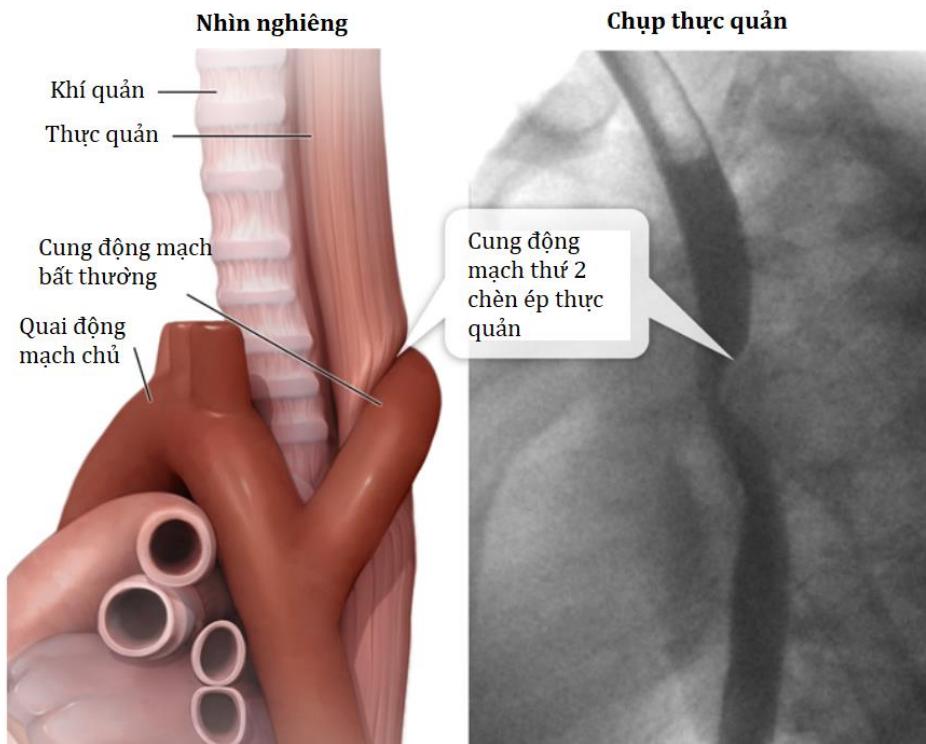
Tóm tắt: Ngộ độc sắt cấp tính có thể xảy ra sau khi vô tình uống quá liều vitamin dành cho bà bầu và biểu hiện với đau bụng, nôn máu, shock và toan chuyển hóa tăng anion gap. Deferoxamin là liệu pháp điều trị đầu tay.

Câu 290: Một bé gái 2 tuổi được đưa tới tái khám sau xuất viện. Hai tuần trước, trẻ đột ngột xuất hiện khó nuốt, chảy nước dãi, và nôn khi ăn xúc xích. Cô bé được nội soi thực quản khẩn cấp, thấy tắc nghẽn hoàn toàn ống thực quản do khối thức ăn. Khối thức ăn được lấy ra và không có tổn thương niêm mạc hay chít hẹp ở vị trí tắc nghẽn. Chụp thực quản uống bari khi tái khám thấy vết lõm sâu ở mặt sau thực quản ngang mức cột sống T4. Quá trình phục hồi không xảy ra biến chứng nào. Bố mẹ cô bé cho biết sáng nay, cô bé bị nghẹn thức ăn lần 2. Bệnh nhân uống nước tốt nhưng rất hay bị nghẹn thức ăn thô. Tiền sử bệnh còn bao gồm nhiễm khuẩn hô hấp trên thường xuyên, bao gồm 2 đợt viêm phổi thùy giữa trong năm vừa rồi. Cân nặng trẻ tăng trưởng theo mức bách phân vị thứ 50 cho tới khoảng 9 tháng tuổi, cô bé bắt đầu lớn chậm lại; cân nặng hiện giờ ở mức bách phân vị thứ 15. Thăm khám, trẻ nhỏ so với tuổi. Khoang miệng và họng sạch, phổi trong, tim đều và không có tiếng thổi. Nguyên nhân có khả năng nhất gây ra tình trạng ở bệnh nhân này là gì?

- L. Dị dạng mạch máu bẩm sinh
- M. Viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan
- N. Thoái hóa hạch thực quản
- O. Nuốt phải dị vật
- P. Nhiễm nấm thực quản
- Q. Tăng sinh ác tính mô tuyến nhầy

Đáp án: A

Cung động mạch chủ đôi



Vòng mạch khép kín (vascular rings) là một dị dạng bẩm sinh của hệ thống cung động mạch chủ bao quanh khí quản và/hoặc thực quản dẫn tới các triệu chứng chèn ép. Chèn ép khí quản gây ra tiếng thở rít hai pha, tăng lên khi tăng công thở (eg, khóc, ăn uống).

Vòng mạch khép kín có thể biểu hiện với triệu chứng chèn ép thực quản, như ở bệnh nhân này là khó nuốt thức ăn thô. Khi vẫn còn bú mẹ, trẻ tăng cân bình thường khả năng là do toàn bộ thức ăn khi này đều ở dạng lỏng (khiến thực quản giãn ra ít hơn). Khi bắt đầu ăn thức ăn thô (khoảng tầm 6 tháng tuổi), khó nuốt trở nên rõ ràng hơn và tốc độ tăng trưởng của bệnh nhân bị chậm lại do tuổi này nhu cầu năng lượng của trẻ phụ thuộc vào thức ăn thô nhiều hơn. Cô bé bị nghẹn thức ăn tái diễn tại vị trí thực quản bị chèn ép, ngang mức cung động mạch chủ trên phim chụp thực quản cản quang (eg, T3-T4). Các đợt viêm phổi thùy giữa của bé có khả năng là viêm phổi hít.

Chụp CT có thể phác họa giải phẫu của Vòng mạch khép kín và đánh giá các bất thường khí quản đi kèm. Do trên bệnh nhân có thể tồn tại đồng thời các dị dạng đường thở hoặc dị tật tim, thường yêu cầu thêm nội soi thanh quản, phế quản và điện tâm đồ. Điều trị bằng phẫu thuật tách đôi cấu trúc tạo nên vòng cung động mạch.

Đã chú thích [M11]: Quai động mạch chủ đôi là double aortic arch, 1 bệnh lý khác

Đã chú thích [M12]: Quai động mạch chủ đôi là double aortic arch, 1 bệnh lý khác

Đã chú thích [M13]: Quai động mạch chủ đôi là double aortic arch, 1 bệnh lý khác

Lựa chọn B. Viêm thực quản tăng bạch cầu ái toan có thể gây khó nuốt, ứ đọng thức ăn thô lặp đi lặp lại và nội soi thực quản bình thường (mặc dù sinh thiết niêm mạc thấy nhiều bạch cầu ái toan). Tuy nhiên, không thấy chèn ép phía sau thực quản.

Lựa chọn C. Co thắt tâm vị nguyên phát đặc trưng bởi thoái hóa viêm các neuron thực quản, dẫn tới mất nhu động thực quản và co thắt thực quản dưới không giãn được hoàn toàn. Nó có thể gây trào ngược thức ăn chưa được tiêu hóa và ợ nóng. Tuy nhiên, thường gặp khó nuốt cả thức ăn thô và chất lỏng, chụp thực quản thấy thực quản giãn kèm dấu "mỏ chim".

Lựa chọn D. Nuốt dị vật (eg, đồng xu) thường gặp ở lứa tuổi này và có thể gây ứ đọng thức ăn. Tuy nhiên, chụp thực quản có thể thấy dị vật và có thể không có dấu hiệu chèn ép từ bên ngoài.

Lựa chọn E. Nhiễm nấm candida thực quản thường biểu hiện với nuốt đau và khó nuốt khi ăn thức ăn thô. Hay gặp nhất ở các cá thể suy giảm miễn dịch và thường xuất hiện đồng thời với nấm miệng. Nội soi thực quản thấy các mảng niêm mạc màu trắng.

Lựa chọn F. Ung thư biểu mô tuyến thực quản thường xuất hiện trong bối cảnh bệnh thực quản Barrett. Mặc dù nó biểu hiện với khó nuốt thức ăn đặc và sụt cân, bệnh nhân thường là người lớn béo phì mắc bệnh trào ngược dạ dày thực quản. Nội soi thực quản có thể quan sát thấy thay đổi niêm mạc và có hẹp lồng thực quản hơn là chèn ép từ bên ngoài.

Tóm tắt: Vòng mạch khép kín bao quanh khí quản và/hoặc thực quản. Chèn ép khí quản có thể biểu hiện với thở rít, chèn ép thực quản có thể biểu hiện với khó nuốt, nôn, hoặc nghẹn thức ăn tái diễn.

Câu 291: Một bé trai 4 tuổi được bố đưa tới khoa cấp cứu do buồn nôn, nôn, tiêu chảy và đau bụng 4 giờ qua. Phòng tắm của gia đình cháu đang được sơn lại vì tróc sơn, và trước khi khởi phát triệu chứng, bố cháu để ý thấy có rất nhiều hộp sơn đang mở. Nhiệt độ là 37.2 C (99 F), huyết áp là 76/38 mmHg, mạch là 160/min, nhịp thở là 34/min. Thăm khám thấy trẻ mệt mỏi, phản xạ với kích thích đau. Họng sạch nhưng khô. Mạch ngoại biên yếu và thời gian đổ đầy mao mạch là 4 giây. Không lâu sau khi thăm khám, cậu bé bắt đầu nôn máu. Kết quả xét nghiệm thấy:

Công thức máu	
Hemoglobin	13.5 g/dL
Tiểu cầu	300000/mm ³
Bạch cầu	6800/mm ³
Hóa sinh máu	
Natri	143 mEq/L
Kali	4.8 mEq/L
Clo	102 mEq/L
HCO ₃	14 mEq/L
Nitơ trong ure huyết	31 mg/dL
Creatinin	1.1 mg/dL
Glucose	118 mg/dL
Khí máu	
pH	7.3
PaO ₂	90 mmHg

PaCO₂	30 mmHg
-------------------------	----------------

Chụp quang ngực bụng thấy nhiều đám mờ ở dạ dày và tá tràng. Bệnh nhân này có khả năng đã uống chất nào dưới đây?

- K. Acetaminophen
- L. Aspirin
- M. Sắt
- N. Chì
- O. Oxycodone
- P. Warfarin

Đáp án: C

Toan chuyển hóa tăng anion gap	
Tính toán	Anion gap = Na - (Cl + HCO₃) (bình thường: 10-14)
Nguyên nhân phổ biến Mnemonic: MUDPILES	<ul style="list-style-type: none"> • Methanol • Ure huyết • Toan keton đái tháo đường • Propylene glycol/paraldehyde • Isoniazid/sắt • Ethylene glycol (chất chống đông) • Salicylate (aspirin)

Nhiễm độc sắt cấp tính biểu hiện điển hình ở trẻ < 6 tuổi do vô tình uống phải vitamin dành cho mẹ bầu hoặc viên sắt (chứa sắt sulfate cô đặc). Sắt gây tổn thương trực tiếp niêm mạc đường tiêu hóa, dẫn tới đau bụng, nôn, tiêu hóa và chảy máu (nôn máu, đi ngoài phân đen), như ở bệnh nhân này. Do mất máu qua đường tiêu hóa, bệnh nhân có thể tiến triển shock giảm thể tích tuần hoàn trong vòng vài giờ sau sự cố, gợi ý bởi các triệu chứng hạ huyết áp, nhịp tim nhanh và tăng azote máu trước sinh.

Cận lâm sàng cho thấy toan chuyển hóa tăng anion gap, như thấy ở bệnh nhân này với anion gap = 27. Toan chuyển hóa là kết quả của việc tạo ion H⁺ trong quá trình hấp thu sắt và tăng tạo acid lactic trong shock. Hình ảnh học có thể thấy nhiều đám mờ nhô ở dạ dày và ruột do một vài hợp chất trong viên sắt có tính cản quang. Chẩn đoán xác định dựa vào tăng nồng độ sắt huyết thanh, và điều trị bao gồm thải kim loại bằng deferoxamine qua đường tĩnh mạch.

Lựa chọn A. Quá liều acetaminophen có thể gây buồn nôn và nôn. Tuy nhiên, không mong chờ toan chuyển hóa tăng anion gap và xuất huyết tiêu hóa.

Lựa chọn B. Ngô độc Salicylate (eg, aspirin) biểu hiện với buồn nôn, nôn và toan chuyển hóa được bù trừ bởi hô hấp. Tuy nhiên, ù tai là dấu hiệu sớm phổ biến, và viên aspirin không thấy được trên Xquang.

Lựa chọn D. Bệnh nhân với nhiễm độc chì cấp tính có đau bụng, nôn, và thay đổi tri giác/ co giật. Có thể thấy viên thuốc cản quang trên xquang; tuy nhiên, chì không gây xói mòn niêm mạc dạ dày và không gây nôn máu. Ngoài ra, không gặp toan chuyển hóa.

Lựa chọn E. Bệnh nhân có quá liều thuốc giảm đau opioid (eg, oxycodone) thường có triệu chứng thần kinh trung ương và suy hô hấp. Bệnh nhân này có nhịp thở nhanh.

Lựa chọn F. Ngộ độc Warfarin có thể biểu hiện với chảy máu thứ phát do bệnh lý đông máu (eg, tiểu máu, nôn máu, xuất huyết nội sọ). Không xảy ra toan chuyển hóa.

Tóm tắt: Bệnh nhân nhiễm độc sắt cấp tính có đau bụng, tiêu chảy và nôn máu; hôn nãra, có thể tiến triển shock giảm khối lượng tuần hoàn trong vòng vài giờ do mất máu qua đường tiêu hóa. Xét nghiệm thấy toan chuyển hóa tăng anion gap và Xquang có thể phát hiện các viên thuốc cản quang.

Câu 292: Một bé trai 3 tháng tuổi tiền sử sinh đẻ tháng được đưa tới khoa cấp cứu vì bỏ bú. Trẻ bú sữa mẹ hoàn toàn từ khi sinh nhưng nay không bắt lấy núm vú. Trẻ đi tiểu bình thường và thường đi ngoài 3-4 lần một ngày nhưng lần cuối cậu bé đi ngoài đã là nhiều ngày trước. Trẻ đã tự nhắc được dấu nhưng hôm nay đầu có vẻ lắc lắc. Gia đình bệnh nhân này mới chuyển tới California và rất thích di bộ trong khu dân cư mới xây. Ngoài cung cấp thêm vitamin D hàng ngày, trẻ sơ sinh này chưa ăn thức ăn nào khác, kể cả mật ong. Chỉ số sinh tồn bình thường. Thăm khám thấy sụp mí hai bên, phản xạ chậm với ánh sáng, chảy nước dãi nhiều, phản xạ bú và phản xạ hầu họng yếu, không giữ được đầu. Các chi mềm và ở tư thế duỗi. Cơ chế sinh bệnh ở bệnh nhân này có khả năng nhất là gì?

- O. Bệnh viêm đa dây thần kinh thoái hóa myelin từ trên xuống dưới
- P. Kháng thể chống lại receptor acetylcholin
- Q. Viêm màng não nhiễm khuẩn
- R. Thoái hóa tế bào sừng trước tuy sống
- S. Nuốt phải bào tử *Clostridium difficile*
- T. Nuốt phải bào tử *Clostridium botulinum*
- U. Nuốt phải tiền độc tố *Clostridium botulinum*

Đáp án: F

Chẩn đoán phân biệt liệt mềm				
Chẩn đoán	Nhiễm botulism ở trẻ nhũ nhi	Ngộ độc thức ăn chứa botulism	Hội chứng Guillain-Barre	
Bệnh sinh	Nuốt phải bào tử <i>Clostridium botulinum</i> từ bụi trong môi trường	Nuốt phải tiền độc tố <i>C. botulinum</i>	Dây thần kinh ngoại biên thoái hóa myelin tự miễn	
Biểu hiện	Liệt mềm từ trên xuống dưới	Liệt mềm từ trên xuống dưới	Liệt mềm từ dưới lên trên	
Điều trị	Globulin miễn dịch chống botulism từ người	Kháng độc tố botulism từ ngựa	Globulin miễn dịch hỗn hợp từ người	

Đây là một trường hợp điển hình của nhiễm botulism ở trẻ nhũ nhi. Tỷ lệ mắc mới cao nhất ở California, Pennsylvania, và Utah, những nơi có nhiều bào tử botulinum trong đất nhất. Nuốt phải bào tử botulinum từ bụi trong môi trường (eg, công trường xây dựng) dẫn tới hình thành các khuẩn lạc *C. botulinum* tại đại tràng. Vì khuẩn sản xuất và giải phóng độc tố botulinum, ngăn cản neuron trước của synap thần kinh cơ giải phóng acetylcholine. Uống

mật ong sống cũng là một yếu tố nguy cơ và là cách thức nhiễm bệnh duy nhất có thể phòng ngừa được.

Chẩn đoán nên được nghi ngờ ở trẻ nhũ nhi với có triệu chứng liệt hành não hai bên (eg, sụp mi, phản xạ chậm với ánh sáng, phản xạ bú và phản xạ hầu họng yếu) theo sau là liệt mềm, liệt đối xứng, từ trên xuống (giảm trương lực cơ). Trẻ táo bón và chảy nhiều nước dài do bất thường thần kinh tự chủ. Điều trị bao gồm hỗ trợ hô hấp, nuôi ăn qua sondé dạ dày, và truyền globulin miễn dịch người chống lại botulism. Globulin miễn dịch nên được sử dụng càng sớm càng tốt, kể cả trước khi chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm phân thấy bào tử hoặc độc tố vi khuẩn.

Lựa chọn A. Bệnh viêm đa dây thần kinh thoái hóa myelin trong hội chứng Guillain-Barre tiến triển từ chi dưới lan lên phần trên của cơ thể. Ngược lại, nhiễm botulism diễn tiến từ đầu lan xuống chân.

Lựa chọn B. Nhược cơ bẩm sinh là một rối loạn thần kinh cơ hiếm gặp có thể phân biệt với nhiễm botulism vì thiếu các triệu chứng tự chủ (táo bón, chảy nước dài) và giảm dao động trương lực cơ toàn thể.

Lựa chọn C. Viêm màng não có thể gây yếu cơ toàn thân và bú kém. Tuy nhiên, thân nhiệt, nhịp tim và huyết áp bình thường phân biệt nhiễm độc botulism với viêm màng não.

Lựa chọn D. Teo cơ túy (bệnh Werdnig-Hoffmann) đặc trưng với yếu cơ gốc chi đối xứng toàn thể hóa và giảm phản xạ. Trái ngược với nhiễm độc botulism, teo cơ túy không ảnh hưởng tới đồng tử và yếu cơ chi dưới nhiều hơn cơ chi trên.

Lựa chọn E. Độc tố *Clostridium difficile* gây viêm đại tràng giả màng và thường biểu hiện với tiêu chảy (không phải táo bón) sau khi sử dụng kháng sinh. Trẻ nhũ nhi mắc *C difficile* thường hiếm có triệu chứng vì tuổi này thiếu receptor ruột.

Lựa chọn G. Ngô độc thức ăn chứa botulism là hậu quả của việc ăn đồ ăn đóng hộp nhiễm tiền độc tố botulinum. Điểm khác biệt với nhiễm độc botulism là trước khi liệt mềm từ trên xuống, có những tiền triệu bao gồm buồn nôn, nôn, đau bụng và tiêu chảy.

Tóm tắt: Nhiễm độc botulism ở trẻ nhũ nhi bị gây ra do ăn phải bào tử Clostridium botulinum, kí sinh ở ruột, sản xuất và giải phóng độc tố thần kinh gây liệt mềm từ trên xuống dưới nguy hiểm tới tính mạng. Chẩn đoán nên được cân nhắc khi một trẻ nhũ nhi tiền sử khỏe mạnh biểu hiện liệt hành túy, táo bón và giảm trương lực cơ, mặc dù trẻ không ăn mật ong. Điều trị bằng globulin miễn dịch người chống lại botulism.

Câu 293: Một bé trai 3 ngày tuổi nằm tại khoa chăm sóc sơ sinh tích cực do đẻ non. Trong giờ qua, bệnh nhân giảm cử động và giảm trương lực cơ. Cậu bé cũng có một cơn nhịp chậm và ngưng thở. Trẻ được sinh qua đường âm đạo ở tuổi thai 28 tuần 5 ngày bởi một bà mẹ đã mang thai nhiều lần có hở eo cổ tử cung. Điểm Apgar lúc 1 và 5 phút lần lượt là 8 và 9. Cân nặng lúc sinh là 1.04 kg. Xét nghiệm trước sinh và siêu âm bình thường. Ối vỡ 3 giờ trước khi sinh. Dịch ối trong và người mẹ không sốt trong khi sinh. Nhiệt độ 37.1 C (98.8 F). Vòng đầu 28.5 cm, tăng 3cm so với hôm qua. Thăm khám thấy trẻ sơ sinh lờ mờ, khóc yếu, thóp căng và giảm trương lực cơ toàn thể. Sau đó, bệnh nhân co giật toàn thể. Nguyên nhân gây nên tình trạng của bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- A. Hạ Calci máu
- B. Hạ đường huyết
- C. Bệnh não thiếu oxy thiếu máu cục bộ
- D. Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh
- E. Xuất huyết não thất
- F. Viêm màng não

Đáp án: E

Xuất huyết não thất	
Bệnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Vỡ mạch máu vùng mầm dễ bị tổn thương
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Sinh non • Cân nặng lúc sinh rất thấp
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thường không có triệu chứng • Co giật hoặc ngưng thở • Thóp đầy • Thiếu máu cấp tính
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Siêu âm xuyên sọ* <ul style="list-style-type: none"> ◦ Tăng âm vùng mầm (do máu) ± lan tới não thất hoặc nhu mô não

*Thực hiện nếu có triệu chứng hoặc tầm soát thường quy nếu tuổi thai < 32 tuần

Trẻ sinh non này có bất thường thần kinh cấp tính và tăng nhanh vòng đầu có khả năng mắc xuất huyết não thất nhất (IVH). IVH thường do vỡ mạch vùng mầm có thể lan tới não thất bên. Trẻ sinh non (nhất là < 32 tuần thai) và trẻ sơ sinh có cân nặng khi sinh rất thấp (< 1500g) có nguy cơ cao vì mạch máu của chúng mỏng manh và dễ bị tổn thương khi có sự thay đổi tưới máu não (eg, hạ huyết áp, thiếu oxy, giảm hoặc tăng thông khí).

IVH thường diễn ra trong những ngày đầu sau sinh và thường không có triệu chứng. Bệnh nhân có triệu chứng, như ở trẻ này, có thể có thay đổi thần kinh cấp tính (eg, lơ mơ, giảm trương lực cơ, co giật). Xuất huyết có thể dẫn tới thiếu máu, thóp phồng, tăng nhanh vòng đầu, nhịp tim chậm (eg, phản xạ Cushing) và ngưng thở.

Siêu âm xuyên sọ được dùng để chẩn đoán và phân độ IVH. Máu đông trong não thất tăng âm so với dịch não tủy bình thường trong não thất. Thường yêu cầu đánh giá nhắc lại để theo dõi sự tiến triển của xuất huyết.

Lựa chọn A và B. Hạ calci máu và tăng đường huyết có thể gây lơ mơ, giảm trương lực cơ và co giật, nhưng không tăng nhanh vòng đầu.

Lựa chọn C. Bệnh não thiếu oxy thiếu máu cục bộ (HIE) là một tổn thương thiếu oxy vỏ não hoàn toàn có thể xảy ra sau ngạt chu sinh nghiêm trọng và toan chuyển hóa. Bệnh nhân này có thang điểm Apgar bình thường và khởi phát cấp tính của các bất thường thần kinh vào ngày thứ 3, khiến HIE khó có khả năng.

Lựa chọn D. Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh (eg, bệnh siro niệu) hiếm khi gây co giật sơ sinh, và tăng nhanh vòng đầu khiến IVH có khả năng hơn.

Lựa chọn F. Viêm màng não trẻ sơ sinh có thể biểu hiện với triệu chứng không đặc hiệu (eg, suy giảm thần kinh, tim phổi bất thường). Tuy nhiên, bệnh nhân này có nhiệt độ bình thường

và thiếu yếu tố nguy cơ nhiễm khuẩn (eg, mè sốt khi sinh, vỡ ối kéo dài) khiến IVH có khả năng hơn.

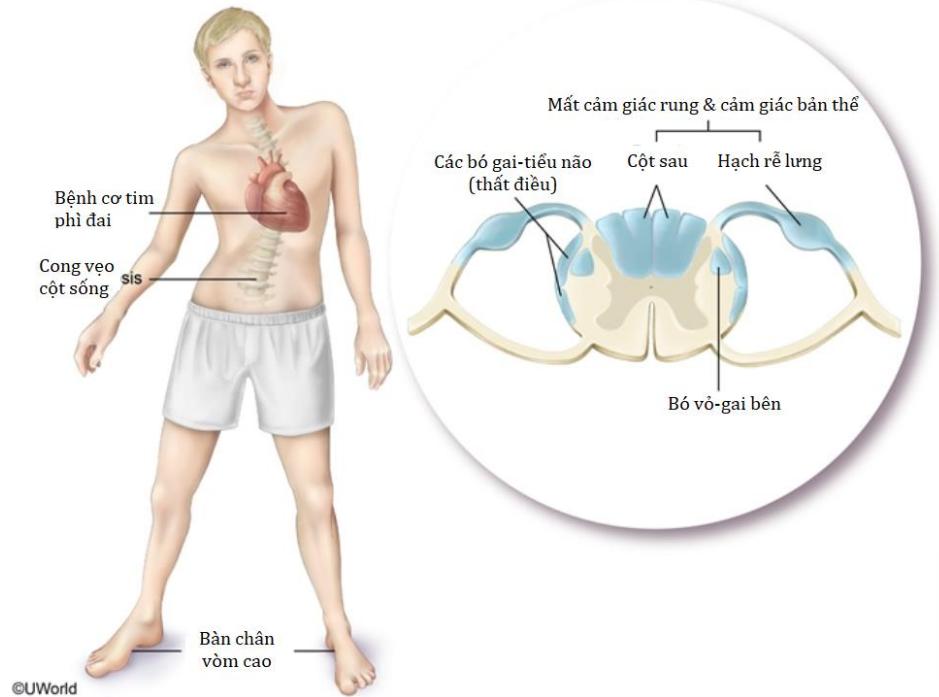
Tóm tắt: Xuất huyết não thất là biến chứng thường thấy ở trẻ sinh non và có thể biểu hiện với thay đổi thần kinh cấp tính (eg, co giật, ngưng thở), thóp phồng và tăng nhanh vòng đầu.

Câu 294: Một bé gái 11 tuổi được đưa tới khám do dáng đi không vững. Bố mẹ lần đầu để ý cô bé trở nên vụng về lúc 6 tuần trước, từ đó, tiến triển nặng lên thành khó đứng và đi lại. Bệnh nhân gần đây không mắc bệnh, bao gồm sốt, ho hoặc tiêu chảy. Cô bé được nhận nuôi và tiền sử gia đình duy nhất là bố đẻ cô bé chết vì đột tử do tim. Mẹ nuôi của trẻ có rối loạn lo âu, được kiểm soát tốt bằng thuốc. Thăm khám thấy bệnh nhân có dáng đi rộng chân và thường xuyên đổi chân trụ để giữ thăng bằng. Giảm cảm giác rung và cảm giác vị trí ở chi dưới, mất phản xạ mắt cá chân hai bên. Đáp án nào dưới đây có khả năng là chẩn đoán của bệnh nhân này nhất?

- A. Thất điều tiểu não cấp tính
- B. Nuốt phải benzodiazepine
- C. Thất điều Friedreich
- D. Hội chứng Gullian-Barre
- E. Ngộ độc chì

Đáp án: C

Thất điều Friedreich



Tiền sử và khám thực thể của bệnh nhân này tương ứng nhất với thất điểu Friedreich (FA), một bất thường di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường đặc trưng bởi chuỗi khuếch đại lặp đi lặp lại bộ ba nucleotid (thường gấp nhất là GAA), dẫn tới bất thường protein fratazin. Fratazin xuất hiện nhiều nhất ở não, tim và thận. Vì thế, biểu hiện lâm sàng thông thường của FA bao gồm:

- Bất thường chức năng thần kinh
- Bệnh cơ tim
- Đái tháo đường

Triệu chứng thần kinh của FA bao gồm rối loạn ngôn ngữ, mất phản xạ gần sâu và thất điểu chi và đáng đi tiến triển ở trẻ vị thành niên. Mất cảm giác rung và cảm giác vị trí cũng xảy ra do thoái hóa cột sống sau. Bệnh cơ tim phì đại xảy ra ở hầu hết bệnh nhân, với nguy cơ cao mắc rối loạn nhịp tim và suy tim, và bệnh nhân có thể có tiền sử gia đình của đột tử do tim. Bệnh cơ xương đồng mắc với FA bao gồm gù vẹo cột sống và bàn chân vòm cao.

Chẩn đoán xác định FA bằng xét nghiệm gen. Tuổi tử vong trung bình là 30-40 do biến chứng bệnh cơ tim. Điều trị đa mô thức (bao gồm vật lý trị liệu và hỗ trợ tâm lý) vì hiện không có thuốc làm chậm tiến triển của bệnh.

Lựa chọn A. Thất điểu tiểu não cấp tính thường xảy ra sau một nhiễm trùng (eg, nhiễm varicella) và biểu hiện với khởi phát triệu chứng cấp tính (trong vòng vài giờ hoặc vài ngày) gồm thất điểu, rung giật nhăn cầu và rối loạn ngôn ngữ. Cảm giác rung, cảm giác tư thế và phản xạ không bị ảnh hưởng và triệu chứng thường tự mất trong vòng 2 tuần.

Lựa chọn B. Benzodiazepine là những thuốc an thần – gây ngủ, mà nếu dùng quá liều, có thể gây thất điểu, rối loạn ngôn ngữ và suy giảm tri giác. Mất cảm giác rung và cảm giác tư thế kéo dài ở bệnh nhân này không đồng nhất với nhiễm độc benzodiazepine.

Lựa chọn D. Hội chứng Guillain-Barre là một bệnh đa dây thần kinh miễn dịch biểu hiện kinh điển với yếu cơ và mất phản xạ từ dưới lên trên, nặng dần trong vòng vài giờ tới vài ngày. Thất điểu và mất cảm giác tư thế không phải đặc tính của hội chứng Guillain-Barre.

Lựa chọn E. Mặc dù nhiễm độc chì có thể gây bệnh thần kinh ngoại biên, nó cũng biểu hiện đặc trưng với thay đổi hành vi (eg, cáu bẳn, tăng động), mệt mỏi và đau bụng. Trẻ trong độ tuổi khám phá miệng (eg, trẻ sơ sinh) có nguy cơ cao hơn và thất điểu không phải là một triệu chứng thông thường của nhiễm độc chì.

Tóm tắt: Thất điểu Friedreich là một bệnh thoái hóa thần kinh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, thường biểu hiện ở trẻ vị thành niên với thất điểu, rối loạn ngôn ngữ nặng dần, vẹo cột sống và bệnh tim mạch. Mất cảm giác rung và cảm giác bản thể cũng xảy ra do thoái hóa cột sống sau.

Câu 295: Một bé trai 2 tuổi được đưa tới phòng khám do nhợt trên tay phải. Trẻ đã có 3 lần nhiễm trùng da trước đây. Hai tháng trước, bệnh nhân có một abscess quanh hậu môn được chích rạch và dẫn lưu sau khi điều trị kháng sinh đường uống không có tác dụng, cấy thấy *Staphylococcus aureus*. Lúc 7 tháng tuổi, cậu bé có viêm hạch bẹn trái do *Serratia marcescens*. Năm ngoái, bệnh nhân có một ổ abscess ở bụng chân trái cần phẫu thuật dẫn lưu, cấy thấy mọc *Burkholderia cepacia*. Nhiệt độ 37.3 C (99.2 F). Thăm khám thấy một khối cứng, di động ở mặt ngoài cánh tay phải của bệnh nhân. Không

phát hiện bất thường nào khác. Xét nghiệm có bạch cầu, tiểu cầu, lympho B và T bình thường. Chẩn đoán của bệnh nhân có khả năng nhất là?

- A. Hội chứng Chediak-Higashi
- B. Bệnh u hạt mạn tính
- C. Hội chứng DiGeorge
- D. Thiếu kết dính bạch cầu
- E. Hội chứng Wiskott-Aldrich

Đáp án: B

Bệnh u hạt mạn tính	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Phần lớn di truyền gen lặn trên NST giới tính X• Nhiễm trùng da & phổi tái diễn• Tác nhân catalase (+) (eg, <i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Serratia</i>, <i>Burkholderia</i>, <i>Aspergillus</i>)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Xét nghiệm chức năng bạch cầu trung tính<ul style="list-style-type: none">◦ Xét nghiệm Dihydrohodamine 123◦ Thử nghiệm nitroblue tetrazolium

Nhiễm trùng da và abscess mô mềm tái diễn với các tác nhân sinh catalase đồng nhất với bệnh u hạt mạn tính (CGD). CGD được gây ra bởi bất thường gen tạo phức hợp enzyme oxy hóa NADPH, dẫn tới mất khả năng tạo thành hydrogen peroxide và suy giảm khả năng giết trong tế bào của thực bào. Bệnh nhân với CGD biểu hiện kinh điển với viêm da và viêm phổi nặng tái diễn với các chủng vi khuẩn sinh catalase và nấm (eg, *Staphylococcus aureus*, *Serratia*, *Burkholderia*, *Aspergillus*, *Nocardia*). Những nhiễm khuẩn thường gặp khác bao gồm viêm xương tủy xương và viêm mủ VA.

Bạch cầu, tiểu cầu, tế bào lympho B và T đều bình thường trong CGD. Chẩn đoán dựa vào xét nghiệm oxidative burst (eg, xét nghiệm dihydrohodamine hoặc thử nghiệm nitroblue tetrazolium) và chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm gen. Bệnh nhân với CGD nên được điều trị dự phòng kháng sinh với trimethoprim-sulfamethoxazole và itraconazole. Tiêm interferon-gamma có lợi cho bệnh nhân với kiểu hình nặng.

Lựa chọn A. Hội chứng Chediak-Higashi là một rối loạn di truyền gen lặn trên NST thường đặc trưng bởi bệnh bạch tạng mắt da bán phần và nhiễm trùng da tái diễn. Thường do *Staphylococcus aureus* và *Streptococcus pyogenes*. Bệnh nhân này không có bạch tạng và nhiễm trùng *Burkholderia* và *Serratia* không đồng nhất với hội chứng Chediak- Higashi.

Lựa chọn C. Hội chứng DiGeorge (mất đoạn 22q11.2) biểu hiện với dị dạng mặt, chậm phát triển, hạ calci máu và giảm số lượng và chất lượng tế bào T (do giảm sản tuyến úc). Bệnh nhân này không có các đặc điểm dị hình hoặc giảm số lượng lympho.

Lựa chọn D. Thiếu kết dính bạch cầu đặc trưng bởi sự suy giảm di động bạch cầu tới nơi nhiễm khuẩn. Bệnh nhân biểu hiện với chậm rụng rốn, nhiễm trùng da không tạo mủ tái diễn, bệnh nha chu nặng nề và tăng bạch cầu trung tính rõ, không triệu chứng nào xuất hiện ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Hội chứng Wiskott-Aldrich là một bệnh di truyền lặn trên NST giới tính X đặc trưng bởi chàm, giảm tiểu cầu và nhiễm trùng tái diễn. Bệnh nhân này có số lượng tiểu cầu bình thường và không có chàm.

*Tóm tắt: Bệnh u hạt mạn tính biểu hiện với nhiễm trùng da và nhiễm trùng phổi với các tác nhân có catalase (eg, *Staphylococcus aureus*, *Serratia*). Test oxidative burst bất thường (eg, xét nghiệm dihydrohodamine) có giá trị chẩn đoán.*

Câu 296: Một bé trai 6 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì thay đổi hành vi. Vài tháng trước, ba mẹ bé ly dị. Trong mấy tháng qua, người mẹ để ý thấy rằng bé trở nên giảm chú ý, ảnh hưởng đến việc học trên trường và cuộc sống hàng ngày. Tại trường, giáo viên lớp 1 của bé để ý thấy rằng bé thường nhìn chằm chằm, chớp mắt trong vài giây. Một số học sinh khác trong lớp bé trêu chọc bé vì hành vi này. Thỉnh thoảng ở nhà, khi đang phụ giúp sắp xếp đĩa trên bàn hoặc dọn dẹp phòng của bé, bé đột ngột đứng yên. Khi bị gọi, đứa trẻ làm lơ cô, nhìn chằm chằm trước khi trở lại tiếp tục công việc. Khi thăm khám, đứa trẻ ngoan, hoạt bát và lành lợi. Khám thần kinh sọ bình thường. Sức cơ, cảm giác và phản xạ hai bên bình thường. Tư thế bình thường và Romberg test âm tính. Điều trị nào sau đây mang lại lợi ích cho bệnh nhi trên?

- A. Liệu pháp nhận thức hành vi
- B. Điều trị ethosuximide
- C. Điều trị methylphenidate
- D. Điều trị modafinil
- E. Trấn an là hành vi đó bình thường

Đáp án B

Cơn động kinh vắng ý thức	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đột ngột suy giảm ý thức (nhìn chằm chằm hay “staring spells”)• Bảo tồn trương lực cơ• Không đáp ứng với kích thích lời nói/chạm• Thời gian ngắn (< 20 giây)• Tần suất biểu hiện tự động• Dễ khởi phát do tăng thông khí
Chẩn đoán	EEG: phỏng điện sóng-gai 3-Hz (3-Hz spike-wave discharges) trong cơn
Điều trị	Ethosuximide

Bệnh nhi này có các đợt giảm tập trung thoáng qua (eg, đứng yên, nhìn chằm chằm) xuất hiện trong nhiều bệnh cảnh khởi phát đột ngột và tự khỏi. Các đợt này gọi ý cơn động kinh vắng ý thức, là động kinh toàn thể kéo dài < 20 giây và xuất hiện ở trẻ 4-10 tuổi. Trong các đợt, thường gây mất khả năng chú ý, bệnh nhi vẫn giữ được trương lực tư thế nhưng không đáp ứng với các kích thích lay gọi. Cử động tự động trong cơn là thường gấp và có thể bao gồm miêng (eg, nhai) hoặc mi mắt (eg, chớp mắt, nhìn chằm chằm).

Nhiều bệnh nhi có tiền sử sốt co giật và/hoặc tiền sử gia đình co giật. Tăng thông khí có thể khởi phát triệu chứng, nhưng khám thần kinh bình thường.

Chẩn đoán cơn động kinh vắng ý thức xác định dựa vào biểu hiện sóng và gai 3-Hz kinh điển trên điện não đồ (EEG). Ethosuximide là điều trị đầu tay. Hầu hết bệnh nhân ngưng thuốc trước đây thì.

Lựa chọn A. Liệu pháp nhận thức hành vi (thường trong trầm cảm, lo âu và ám ảnh sợ hãi) là liệu pháp tâm lý tập trung vào điều chỉnh suy nghĩ hỗn độn. Mặc dù mỗi bận tâm xã hội trên bệnh nhi này (eg, bị các bạn cùng lớp trêu chọc) nên được lưu tâm, nhưng triệu chứng của bé không gọi ý bệnh tâm lý.

Lựa chọn C. Điều trị rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) có thể bao gồm thuốc kích thích (eg, methylphenidate). Bệnh nhi giảm chú ý trong ADHD thường nhìn chằm chằm; tuy nhiên, nhìn chằm chằm này có đáp ứng với kích thích lay gọi. Ngoài ra, bệnh nhân ADHD thường hay quên, khó tổ chức và dễ phân tán khả năng chú ý (không được tìm thấy trong tình huống này).

Lựa chọn D. Modafinil điều trị ngủ rủ (narcolepsy). Ngược với tình huống này, bệnh nhi ngủ rủ có mất trương lực tư thế (cataplexy), đặc trưng với mất trương lực tư thế bảo tồn ý thức thường do yếu tố cảm xúc kích thích (eg, cười).

Lựa chọn E. Trấn an phù hợp trong nhìn chằm chằm không động kinh, gián đoạn khi có kích thích ngoại cảnh và không liên quan với cử động tự động. Ngoài ra, không giống với động kinh vắng ý thức, nhìn chằm chằm không động kinh thường kéo dài > 1 phút.

Tóm lại: *Động kinh vắng ý thức thường xuất hiện ở trẻ 4-10 tuổi và đặc trưng với các đợt giảm tập trung < 20 giây (eg, đứng yên, nhìn chằm chằm) có bảo tồn trương lực tư thế. Cử động tự động (eg, chớp mắt) là thường gấp, và ethosuximide là điều trị đầu tay.*

Câu 297: Một bé gái 5 ngày tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì ra dịch âm đạo. Mẹ bé để ý thấy dịch âm đạo trắng có lẫn một ít máu kể từ ngày hôm qua. Đứa trẻ không bị đau và tiêu tiểu bình thường. Bé bú mẹ hoàn toàn mỗi 2-3 giờ. Người mẹ nói rằng cô được điều trị bệnh lý lây truyền qua đường tình dục trong giai đoạn sớm thai kỳ và test lại âm tính. Đứa trẻ được sinh qua ngả âm đạo có forcep hỗ trợ do chuyển dạ kéo dài ở thai kỳ 38 tuần. Nhiệt độ 36.7°C. Khám ghi nhận ít dịch âm đạo trắng, loãng, không mùi, có lẫn máu. Cơ quan sinh dục ngoài không ghi nhận bất thường, khám bụng mềm, không ấn đau, không sờ thấy khối. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng dịch âm đạo ở đứa trẻ này là gì?

- A. Viêm âm đạo do candida
- B. Nhiễm *Chlamydia trachomatis*
- C. Do giảm đột ngột hormone của mẹ
- D. Sarcoma cơ vân (Rhabdomyosarcoma)
- E. Chấn thương
- F. Dị vật âm đạo

Đáp án C

Ra huyết âm đạo trước đây thì	
Nguyên nhân	Đặc điểm chính

Withdrawal of estrogen (giảm đột ngột hormone của mẹ)	<ul style="list-style-type: none"> Biểu hiện giai đoạn sơ sinh Kéo dài < 1 tuần Khám không ghi nhận bất thường
Chấn thương	<ul style="list-style-type: none"> Thường do té ngã Có thể là dấu hiệu của lạm dụng tình dục Khám cơ quan sinh dục có thể thấy vết loét/trầy xước
Ác tính (eg, rhabdomyosarcoma)	<ul style="list-style-type: none"> Hiếm Biểu hiện < 3 tuổi Có thể thấy nốt âm đạo sa ra ngoài

Nguyên nhân thường gặp nhất gây ra huyết và ra dịch âm đạo giai đoạn sơ sinh là do giảm đột ngột estrogen của mẹ ở thai nhi. Giống với pha noãn nang trong chu kỳ kinh nguyệt, estrogen ở mẹ qua nhau thai trong giai đoạn mang thai và gây tăng trưởng lớp nội mạc của thai nhi. Sau sinh, nội mạc trẻ sơ sinh bong tróc, và gây ra huyết, dịch nhầy âm đạo tự giới hạn. Tình trạng ra huyết này thường xuất hiện trong vòng 2 tuần đầu sau sinh và có thể kéo dài vài ngày. Ảnh hưởng của hormone mẹ cũng có thể gây phát triển vú và cơ quan sinh dục ngoài tạm thời trong tháng đầu đời. Không cần điều trị, và ba mẹ bé nên được trấn an rằng tình trạng ra huyết thoáng qua là bình thường.

Lựa chọn A. Viêm âm đạo do candida gây ra dịch âm đạo trắng, đặc và ngứa âm đạo. Nó không thường gặp ở trẻ trước dậy thì trừ khi có tiền sử dùng kháng sinh hoặc thuốc ức chế miễn dịch gần đây. Âm hộ và âm đạo có thể đỏ, nhưng ra huyết là không thường gặp.

Lựa chọn B. Nhiễm chlamydia ở trẻ sơ sinh có thể gây viêm kết mạc mắt cấp tính hoặc viêm phổi. Hầu hết các trường hợp có thể lây truyền trong lúc sinh khi tiếp xúc với hệ vi khuẩn thường trú ở cơ quan sinh dục của mẹ. Nó không biểu hiện ra huyết hay dịch âm đạo.

Lựa chọn D. Bệnh lý ác tính đường sinh dục ở trẻ (eg, sarcoma cơ vân hay rhabdomyosarcoma) là tình trạng rất hiếm nhưng có thể biểu hiện ra huyết âm đạo. Khám có thể ghi nhận nốt sa ra từ âm đạo. Ở một đứa trẻ sơ sinh khỏe mạnh, giảm đột ngột hormone mẹ là nguyên nhân phù hợp hơn.

Lựa chọn E và F. Ra huyết âm đạo có thể do rách cơ quan sinh dục ngoài âm đạo nhưng thường xuất hiện ở trẻ lớn hơn với tiền sử va đụng hoặc chấn thương rách. Dị vật âm đạo (eg, giấy vệ sinh) cũng có thể biểu hiện ra huyết nhưng thường kèm theo ra dịch có mùi hôi. Đứa trẻ sơ sinh này không biểu hiện đau và có phần thăm khám bình thường.

Tóm lại: *Nguyên nhân thường gặp nhất gây ra huyết âm đạo ở trẻ sơ sinh là do giảm đột ngột estrogen mẹ ở trẻ. Ra huyết tự giới hạn và không cần điều trị thêm.*

Câu 298: Bé gái 5 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì sang thương da ở vùng mông. Ba mẹ bé ban đầu để ý thấy có tổn thương dát nhỏ, màu đỏ vài tuần trước sau sinh và cho là vết côn trùng cắn. Họ bôi kem hydrocortisone không theo toa nhưng sang thương lớn dần, đặc biệt là trong hai tháng qua. Sang thương da được thể hiện ở hình bên dưới.



Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Dị dạng động tĩnh mạch
- B. U mạch cherry
- C. Bớt đỏ rượu vang (Nevus flammeus)
- D. Bớt cá hồi (Nevus simplex)
- E. U hạt nhiễm khuẩn (Pyogenic granuloma)
- F. U mạch máu thể nồng (Superficial hemangioma)

Đáp án F

U mạch máu ở trẻ nhũ nhi	
Biểu hiện	<ul style="list-style-type: none">• Có thể biểu hiện giãn mạch thành mảng lúc sinh• Tăng trưởng:<ul style="list-style-type: none">◦ 0-1 tuổi◦ Nốt gồ lên, màu đỏ tươi• Thoái triển:<ul style="list-style-type: none">◦ 1-9 tuổi◦ Kích thước thoái triển, màu tím/đỏ đậm
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Theo dõi• Chẹn beta tại chỗ (eg, propranolol) nếu bị loét hoặc vùng thẩm mỹ nhạy cảm (eg, mặt)
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Loét/seo• Suy giảm thị lực nếu gần mắt

• Đe dọa tính mạng nếu gần đường thở

Bệnh nhi này có u mạch máu nồng giai đoạn nhũ nhi, còn được gọi là u mạch strawberry, là dạng u mao mạch lành tính do tăng sinh tế bào nội mô bất thường. Bất thường mạch máu xuất hiện trong vài tuần đầu sau sinh với đặc điểm sang thương dạng nốt hoặc mảng màu đỏ tươi, giới hạn rõ, không tẩm nhuộm. Các sang thương thường tăng trưởng nhanh chóng trong năm đầu đời sau đó tự thoái triển trong thời thơ ấu.

Mặc dù hầu hết bệnh nhi không cần can thiệp, nhưng chẹn beta (eg, propranolol) được khuyến cáo trong u mạch biến chứng như biến dạng, loét, gây triệu chứng (eg, mắt lác với u mạch máu gần mi mắt), hoặc đe dọa tính mạng (eg, sang thương ở khí quản). Propranolol thúc đẩy thoái lui với tác động co mạch và ức chế yếu tố tăng trưởng.

Lựa chọn A. Dị dạng động tĩnh mạch bao gồm tĩnh mạch, động mạch và mao mạch, biểu hiện mảng đỏ-tím và nhìn thấy tĩnh mạch. Nó thường nóng, sờ thấy rung miêu hoặc nghe được âm thổi.

Lựa chọn B. U mạch Cherry là tăng trưởng mạch máu lành tính thường gặp nhất ở người lớn. Nó biểu hiện các dát hoặc mảng mao mạch và tĩnh mạch sau mao mạch giãn màu đỏ tía, kích thước nhỏ. Nó thường lan theo thân mình và tăng số lượng theo tuổi bệnh nhân.

Lựa chọn C. Vết bót rượu vang là dị dạng mao mạch biểu hiện mảng màu đỏ, không tẩm nhuộm. Sang thương này biểu hiện lúc sinh và không thoái triển.

Lựa chọn D. Vết bót cá hồi là mảng màu hồng, không tẩm nhuộm thường gặp nhất ở mi mắt, phần trán giữa hai chân mày, và gáy cổ. Nó thường biểu hiện lúc sinh và tự khỏi ở trẻ 1-2 tuổi, mặc dù sang thương cổ có thể dai dẳng và không để lại di chứng.

Lựa chọn E. U hạt nhiễm khuẩn biểu hiện sẩn hình vòm, đỏ tươi, kích thước nhỏ và dễ chảy máu. Sang thương ban đầu tăng trưởng và không bị thoái triển.

Tóm lại: *U mạch máu nồng ở trẻ nhũ nhi là khối u mao mạch lành tính ở thời thơ ấu. Nó thường xuất hiện trong vài tuần đầu đời, ban đầu mọc nhanh và sau đó tự thoái triển. Các sang thương có biến chứng cần được điều trị với beta blockers.*

Câu 299: Một bé gái 5 tuổi được đưa đến phòng khám vì “ngứa vùng kín” 1 tuần qua. Mẹ em để ý rằng em hay gãi vào giờ ngủ chứ không phải cả ngày. Bệnh nhi khó ngủ do ngứa. Mẹ bôi kem dưỡng ẩm cho em nhưng triệu chứng chỉ giảm một chút. Bệnh nhi không có triệu chứng đường tiêu và tiêu phân mềm mỗi ngày. Em đi nhà trẻ trong tuần và sống cùng với mẹ, bố dưỡng và người anh kế 13 tuổi, không ai có triệu chứng tương tự. Khám lâm sàng ghi nhận âm hộ đỏ, không có dịch âm đạo. Vùng quanh hậu môn trầy xước và đỏ lan toả. Không ghi nhận sang thương nào khác. Chẩn đoán nào dưới đây phù hợp nhất với bệnh nhi này?

- MM. Viêm âm hộ-âm đạo do *Candida*
NN. Viêm da tiếp xúc
OO. Nhiễm giun sán
PP. Lichen xơ hoá
QQ. Viêm cổ tử cung do *Neisseria gonorrhoeae*

RR. Ghẻ

Đáp án: C

<i>Enterobius vermicularis (giun kim)</i>	
Triệu chứng	Ngứa quanh hậu môn, nhất là vào ban đêm
Chẩn đoán	Trứng trên tape test
Điều trị	Pyrantel pamoate HOẶC albendazole cho bệnh nhân & người tiếp xúc trong gia đình

Giun kim (*Enterobius vermicularis*) là bệnh **nhiễm giun sán** phổ biến ở trẻ em tuổi đi học và thường biểu hiện **ngứa quanh hậu môn về đêm**. Lây truyền qua tiếp xúc với đồ vật bị nhiễm (eg, chồ ngủ, quần áo) hoặc không rửa tay sau khi gãi vùng quanh hậu môn. Giun kim trưởng thành sống trong ruột non, tuy nhiên con cái di chuyển xa để đẻ trứng ở vùng da quanh hậu môn, chủ yếu vào ban đêm, gây triệu chứng ngứa. Giun kim trưởng thành cũng có thể đi vào âm đạo gây **viêm âm hộ âm đạo**, như trên bệnh nhi này.

Chẩn đoán bằng “**tape test**”, băng dính được dán vào vùng quanh hậu môn sau đó gỡ ra (lý tưởng là vào sáng sớm hoặc ban đêm), soi dưới kính hiển vi thấy trứng và/hoặc giun kim. Điều trị với **albendazole** hoặc **pyrantel pamoate** được khuyến cáo cho bệnh nhân cũng như các cá nhân khác trong nhà để ngăn ngừa tái nhiễm.

(Lựa chọn A) Viêm âm hộ-âm đạo do *Candida* biểu hiện ngứa, đỏ và tiết dịch âm đạo, thường trong bệnh cảnh sử dụng kháng sinh gần đây. Nhiễm nấm âm đạo không gây bất thường vùng quanh hậu môn.

(Lựa chọn B) Viêm da tiếp xúc có thể biểu hiện viêm âm hộ-âm đạo không đặc hiệu do một kích ứng ngoài da (eg, sữa tắm tạo bọt – bubble bath, quần áo chất). Tuy nhiên, triệu chứng thường biểu hiện cả ngày và không ngứa quanh hậu môn.

(Lựa chọn D) Lichen xơ hoá có thể gây ngứa âm hộ và quanh hậu môn cũng như tiết dịch hoặc chảy máu âm đạo. Triệu chứng thực thể gồm giảm sắc tố và vết bầm máu ở vùng bị ảnh hưởng, không thấy trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn E) Viêm cổ tử cung do *Neisseria gonorrhoeae* là bệnh nhiễm trùng lây qua đường tình dục thường biểu hiện tiết dịch âm đạo, không thấy trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn F) Ghé có biểu hiện các sẩn ngứa dữ dội, thường ở kẽ ngón, nách, cổ tay và vùng sinh dục. Triệu chứng đỏ khu trú vùng quanh hậu môn và âm hộ của bệnh nhi này phù hợp hơn với nhiễm giun kim.

Tóm tắt: *Nhiễm giun kim thường biểu hiện ngứa quanh hậu môn về đêm, có thể gây đỏ quanh hậu môn và âm hộ. Chẩn đoán xác định bằng sự hiện diện của trứng và/hoặc giun kim trên “tape test”. Điều trị albendazole hoặc pyrantel pamoate.*

Câu 300: Bé gái 9 tháng tuổi được đưa đến khám định kỳ. Em sinh non lúc 35 tuần, chuyển dạ nhanh (precipitous labor), người mẹ 22 tuổi mang thai lần đầu không chăm sóc tiền sản. Bệnh nhi từng nhập viện 1 tuần trong giai đoạn sơ sinh do khó cho bú. Em cũng nhập viện 4 ngày do viêm tiểu phế quản lúc 3 tháng tuổi. Hiện tại bệnh nhi có thể bò nhưng chưa biết đi. Em bụt bụt và có thể nói “mama”. Chiều cao, cân nặng và vòng đầu tăng trưởng ở bách phân vị thứ 25th. Em hoạt bát, cười với mẹ và bác sĩ. Soi đáy mắt ghi nhận phản xạ trắng bên trái và đỏ bên mắt phải. Vận nhãn bình thường,

đồng tử đều, có phản xạ ánh sáng. Phản xạ ánh sáng giác mạc (corneal light reflex - khám mắt lác) đều hai bên. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Nguyên nhân nào dưới đây phù hợp nhất với triệu chứng trên khám lâm sàng của bệnh nhi này?

PP.Nhiễm cytomegalovirus bẩm sinh

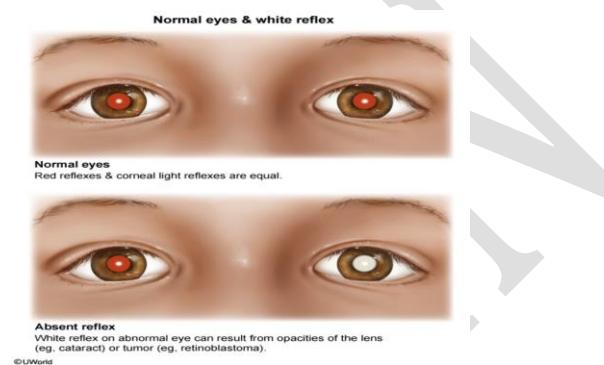
QQ. Hội chứng rubella bẩm sinh

RR. Viêm võng mạc sắc tố (retinitis pigmentosa)

SS. U nguyên bào võng mạc (retinoblastoma)

TT. Bệnh võng mạc ở trẻ sinh non

Đáp án: D



Bệnh nhi này có triệu chứng **leukocoria** (phản xạ đồng tử trắng) nghi do **u nguyên bào võng mạc**, loại u nội nhãnh cầu phổ biến nhất ở trẻ em, do sự bất hoạt của gen ức chế u (tumor suppressor gene) *RB1*. U nguyên bào võng mạc không di truyền (sporadic) đôi khi biểu hiện một bên, trong khi u nguyên bào võng mạc di truyền thường hai bên.

U nguyên bào võng mạc thường gặp ở trẻ <2 tuổi vì vậy nên được nghi ngờ trên bất kỳ trẻ nhũ nhi hay trẻ nhỏ nào không có phản xạ đỏ khi soi đáy mắt. Các đặc điểm khác gồm **mắt lác** (strabismus), **rung giật nhãnh cầu** (nystagmus), giảm thị lực và viêm nhãnh cầu. Cần chuyển khám nhãnh khoa ngay để điều trị nhằm ngăn ngừa di căn sang mắt còn lại và di căn não. Chẩn đoán xác định bằng MRI não và nhãnh cầu. Không sinh thiết do nguy cơ gieo rắc tế bào u.

(Lựa chọn A và B) Cytomegalovirus và rubella là các nhiễm trùng bẩm sinh trong tử cung có thể gây leukocoria do đục thủy tinh thể. Tuy nhiên, bệnh biểu hiện phản xạ đồng tử trắng hai bên và kèm theo các bất thường khác như đầu nhỏ và mất thính lực.

(Lựa chọn C) Viêm võng mạc sắc tố là một rối loạn gen đặc trưng bởi thoái hoá võng mạc tiến triển. Biểu hiện điển hình gồm quáng gà, giảm thị lực và mất thị trường. Có thể có đục

Absent reflex

White reflex on abnormal eye can result from opacities of the lens
(eg, cataract) or tumor (eg, retinoblastoma).

©UWorld

Tóm tắt: Leukocoria, hay phản xạ đồng tử trăng, trên trẻ nhũ nhi hoặc trẻ nhỏ nên được chuyển khám nhãn khoa ngay để đánh giá u nguyên bào võng mạc. Mắt lác và rung giật nhãn cầu cũng là các dấu hiệu cảnh báo.

Câu 301: Bé trai 6 ngày tuổi được đưa đến tái khám sau xuất viện. Em bú mẹ hoàn toàn và tăng cân phù hợp. Em sinh thường qua ngã âm đạo lúc 40 tuần, người mẹ mang thai lần đầu và cuộc sinh không có biến chứng. Khám lâm sàng khi trẻ nằm yên ghi nhận nửa trước bàn chân lệch trong hai bên. Vận động cổ chân bình thường, vận động chủ động và bị động bàn chân có thể làm nửa trước bàn chân lệch ngoài. Các phần khám khác bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- GG. Chụp X quang bàn chân
- HH. Phân tích nhiễm sắc thể đồ
- II. Trấn an
- JJ. Nắn chỉnh và bó bột định kỳ
- KK. Siêu âm khớp háng

Đáp án: C

	Xương đốt bàn chân khép (Metatarsus adductus)	Bàn chân khoèo bẩm sinh (Congenital clubfoot)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Vị thế linh hoạt (flexible positioning) Nửa trước bàn chân di lệch vào trong Nửa sau bàn chân bình thường 	<ul style="list-style-type: none"> Vị thế cố định (rigid positioning) Nửa trước và nửa sau bàn chân di lệch vào trong/lên trên Gấp gan bàn chân quá mức (hyper-plantar reflexion)
Điều trị	Trấn an	Nắn chỉnh và bó bột định kỳ; phẫu thuật nếu dai dẳng

Xương đốt bàn chân khép (MA – Metatarsus adductus) – tình trạng dị hình bàn chân bẩm sinh phổ biến nhất, đặc trưng bởi **nửa trước bàn chân di lệch vào trong** và nửa sau bàn chân có vị thế bình thường. Dị hình thường ở cả 2 bên, hay gấp nhất ở con so, có thể do tử cung mang thai lần đầu nhô hơn.

Hơn 90% số ca đặc trưng bởi bàn chân linh hoạt (flexible feet), có thể điều chỉnh di động ra ngoài (dạng – abduction) bằng cả vận động chủ động và bị động, như trên bệnh nhi này. Đây là dạng xương đốt bàn chân khép thường gấp nhất và có thể **tự khỏi**; vì vậy, điều trị thường không cần thiết.

(Lựa chọn A) Xương đốt bàn chân khép là một chẩn đoán lâm sàng và không cần đến chẩn đoán hình ảnh trừ khi biến dạng kéo dài và/hoặc nghi ngờ bàn chân khoèo bẩm sinh. Bàn chân khoèo bẩm sinh có thể được phân biệt với xương đốt bàn chân khép bởi đặc điểm di lệch vào trong và lên trên cố định của nửa trước và nửa sau bàn chân.

(Lựa chọn B) Nhiễm sắc thể đồ nên được chỉ định ở bệnh nhân có bàn chân khoèo do tăng nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể. Tuy nhiên xương đốt bàn chân khép không có hội chứng kèm theo.

(Lựa chọn D) Điều trị bàn chân khoèo cần khảo sát chỉnh hình cũng như nắn chỉnh và bó bột định kì sớm sau sinh. Một số ít bệnh nhi xương đốt bàn chân khép không tự điều chỉnh về vị trí bình thường có thể cần nhắc các bài tập kéo giãn và/hoặc bó bột định kỳ.

(Lựa chọn E) Loạn sản phát triển khớp háng chấn đoán xác định bằng siêu âm sau khi khám lâm sàng ghi nhận bất ổn định khớp háng. Loạn sản phát triển thường đi kèm với ngôi mông, một ch้อง chỉ định sinh thường, không đi kèm với xương đốt bàn chân khép.

Tóm tắt: Xương đốt bàn chân khép là một tình trạng dị hình xương bàn chân bẩm sinh, nửa trước bàn chân di lệch vào trong. Trong đa số các ca, bàn chân vẫn linh hoạt và có thể tự khỏi.

Câu 302: Một bé trai 18 tháng được đưa tới phòng cấp cứu do ba mẹ bé phát hiện có máu trong phân. Trẻ ăn uống bình thường và chưa từng có xuất huyết trước đây. Trẻ có tiền sử viêm tai giữa tái diễn, nhiễm herpes môi thường xuyên và 2 lần viêm phổi. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy, bệnh nhân phát triển tốt, dinh dưỡng tốt và da nhợt. Cậu bé có chàm da trên gò má, thân mình và chân tay. Trên chi dưới cũng xuất hiện các đốm xuất huyết rải rác. Không phát hiện bất thường nào khác. Xét nghiệm thấy số lượng tiểu cầu 24000/mm³ và số lượng bạch cầu 9000/mm³. Phết máu ngoại biên thấy số lượng tiểu cầu thấp và tiểu cầu nhỏ. Xét nghiệm di truyền xác nhận chẩn đoán. Quá trình chịu ảnh hưởng nhất bởi đột biến gene trên bệnh nhân này là?

- W. Chuyển đổi nhóm kháng thể
- X. Điều chỉnh bộ khung tế bào
- Y. Sửa chữa DNA
- Z. Sản xuất hydrogen peroxide
- AA. Qúa trình trưởng thành tế bào T

Đáp án: B

Hội chứng Wiskott-Aldrich	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Đột biến gen lặn trên NST X ở gene protein WAS• Làm suy yếu sự thay đổi bộ khung tế bào ở bạch cầu, tiểu cầu
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Chàm• Giảm tiểu cầu (tiểu cầu nhỏ, số lượng tiểu cầu thấp)• Nhiễm khuẩn tái diễn
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Ghép tế bào gốc

Triệu chứng chàm (da đỏ, bong vảy, ngứa), giảm tiểu cầu (tiểu cầu ít và nhỏ) và nhiễm khuẩn tái diễn ở bệnh nhân này phù hợp với hội chứng Wiskott-Aldrich (WAS). WAS được gây ra bởi đột biến gen lặn trên NST X ở gene WAS. Gene này chủ yếu biểu hiện trên tế bào tạo máu, giúp điều hòa tái cấu trúc bộ khung tế bào đáp ứng tín hiệu tế bào. Khi mắc WAS, khung actin trong tế bào bạch cầu không bình thường, dẫn đến bất thường chức năng miễn dịch do khả năng dịch chuyển tế bào và hình thành synap miễn dịch bị suy yếu. Bệnh nhân tăng nguy cơ nhiễm khuẩn, nhiễm virus và nhiễm nấm tái diễn.

Tương tự, bộ khung tế bào tiểu cầu cũng có bất thường. Tại thời điểm chẩn đoán, gần như tất cả bệnh nhân có giảm nặng số lượng và kích thước tiểu cầu. Biểu hiện lâm sàng tương ứng có thể dao động từ chấm hoặc ban xuất huyết tới xuất huyết nặng như xuất huyết nội, nôn máu hoặc đi ngoài phân máu. Ngoài ra, hầu hết các bệnh nhân WAS mắc các rối loạn tự miễn (eg, chàm). Điều trị WAS bằng ghép tế bào gốc tạo máu.

Lựa chọn A. Tế bào lympho T thiếu dải CD40 không thể gắn với receptor CD40 trên tế bào lympho B. Không hoạt hóa CD40, tế bào B không thể luân chuyển nhóm kháng thể nó sản xuất (eg, từ IgM thành IgG hoặc IgA), dẫn đến hội chứng tăng IgM.

Lựa chọn C. Chứng thất điệu – giãn mạch là một bệnh thiếu hụt tế bào T đi kèm với một bất thường sửa chữa DNA. Ngoài bất thường chức năng miễn dịch, bệnh nhân mắc chứng thất điệu – giãn mạch còn có thoái hóa tiểu não tiến triển và nguy cơ ung thư cao.

Lựa chọn D. Bệnh u hạt mạn tính là hậu quả của việc thực bào không thể sản xuất hydrogen peroxide trong lysosome. Áp xe do nấm hoặc vi khuẩn sinh catalase (eg, *Staphylococcus aureus*) là một biểu hiện đặc trưng.

Lựa chọn E. Bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) là hậu quả của việc sụt giảm năng số lượng tế bào T. Nhiều loại bất thường gene có thể dẫn tới SCID và tất cả ngăn cản quá trình trưởng thành tế bào B điều khiển bởi interleukin-7 ở tuyến ức. Bệnh nhân mắc SCID gần như không có tế bào T có chức năng; và sự thiếu hụt tế bào T cũng có thể tới bất thường chức năng tế bào B.

Tóm tắt: Hội chứng Wiskott-Aldrich là một rối loạn di truyền liên kết NST X đặc trưng bởi tam chứng giảm tiểu cầu, chàm và nhiễm khuẩn tái diễn. Giảm tiểu cầu là đặc điểm thường gặp nhất và đặc trưng với giảm thể tích và kích thước tiểu cầu đáng kể.

Câu 303: Một bé gái 4 tuần tuổi được đưa tới phòng khám do vàng da. Bố mẹ bé thấy triệu chứng xuất hiện lần đầu tiên là 2 tuần trước và từ đó tới giờ vàng da tăng dần. Trẻ là con đầu, sinh đủ tháng qua ngả âm đạo. Quá trình mang thai và chuyển dạ không có bất thường, trẻ được xuất viện lúc 48 giờ tuổi. Bé bú sữa mẹ hoàn toàn và tăng cân hợp lý. Trẻ đi ngoài 1-2 lần một ngày, nhưng phân nhạt màu dần và hiện có màu xám nhạt. Thăm khám thấy cùng mạc vàng, da vàng tới rốn. Gan to 4cm dưới bờ sườn và sờ thấy cục dưới lách. Kết quả xét nghiệm như sau:

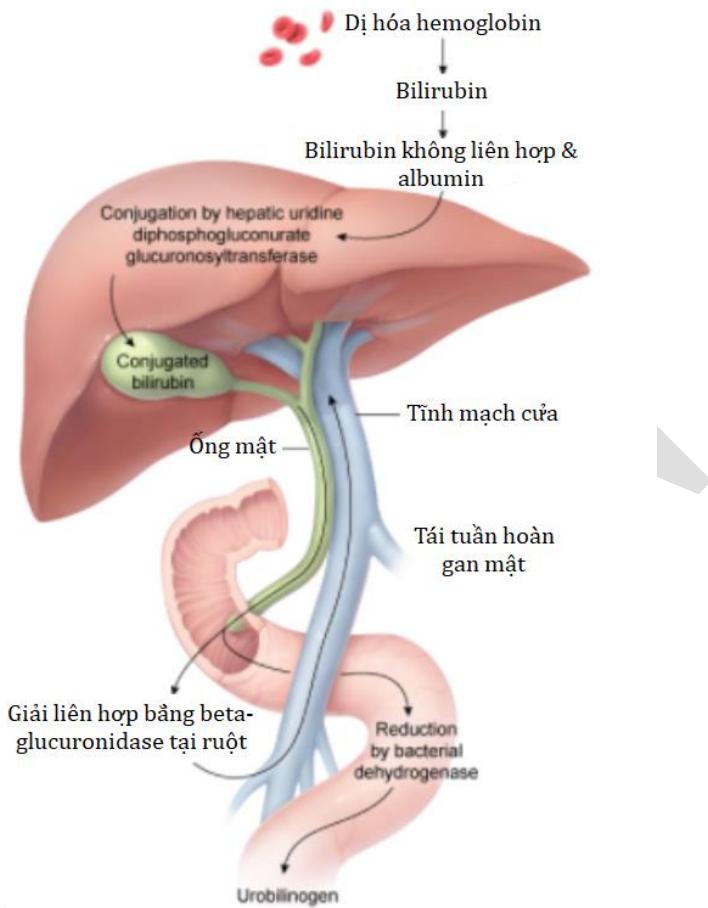
Công thức máu	
Hemoglobin	11.0 g/dL
Xét nghiệm chức năng gan	
Bilirubin toàn phần	12.8 mg/dL
Bilirubin gián tiếp	8.1 mg/dL
Aspartate aminotransferase (SGOT)	52 U/L
Alanine aminotransferase (SGPT)	70 U/L

Cơ chế chính gây tăng bilirubin máu ở bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- R. Giảm liên hợp
- S. Giảm bài xuất
- T. Giảm hấp thu tại gan
- U. Tăng tuần hoàn gan mật
- V. Tăng sản xuất

Đáp án: B

Chuyển hóa bilirubin



Tăng bilirubin gián tiếp ở trẻ sơ sinh này lo ngại do thiếu sản đường mật (BA), một bệnh tiến triển, có nguy cơ tử vong, trong đó, đường mật ngoài gan bị xơ hóa và cuối cùng bị phá hủy.

Bilirubin, một sản phẩm của chuyển hóa heme, thường được liên hợp tại gan, sau đó vận chuyển qua ống mật và túi mật tới ruột để thải ra phân. Trẻ sơ sinh mắc BA sản xuất và liên hợp bilirubin bình thường nhưng giảm bài xuất bilirubin do tắc ống mật (ú mật). Mặc dù bệnh nhân không có triệu chứng ngay sau sinh, giảm lượng mật xuống ruột dẫn tới phân nhạt màu lục 2-8 tuần tuổi. Ngoài ra, tích tụ bilirubin trong tế bào gan khiến gan to, và tăng bilirubin gián tiếp trong huyết tương dẫn tới vàng da, như ở bệnh nhân này. Có thể quan sát thấy lách to, nhưng thường biểu hiện muộn (> 3 tháng tuổi), gợi ý tới xơ gan; tuy nhiên cực dưới lách đôi khi có thể sờ thấy trên những trẻ sơ sinh khỏe mạnh.

Thủ thuật Kasai (mở thông gan – cửa – ruột) dẫn mật xuống ruột non và đạt hiệu quả cao nhất khi thực hiện trước 2 tháng tuổi; cuối cùng thường cần ghép gan. Không điều trị có thể dẫn tới xơ gan, tăng áp lực tĩnh mạch cửa và tử vong.

Lựa chọn A. Giảm liên hợp bilirubin do suy giảm hoạt động của enzyme uridine diphosphate glucuronyltransferase xảy ra trong các hội chứng Gilbert và Crigler-Najjar. Cả 2 tình trạng đều đặc trưng bởi vàng da nhiều cấp độ và tăng bilirubin gián tiếp (hơn trực tiếp).

Lựa chọn C. Giảm hấp thu bilirubin tại gan có thể xảy ra với một số loại thuốc (eg, rifampin) hoặc giảm máu tới gan (eg, suy tim tắc nghẽn). Kì vọng tăng bilirubin gián tiếp do bilirubin không thể đi vào tế bào gan để liên hợp.

Lựa chọn D. Vàng da do bú mẹ thất bại, gặp ở những ngày đầu sau sinh, do trẻ ăn không đủ sữa mẹ, dẫn tới chậm vận chuyển và đào thải bilirubin ra ngoài. Vàng da do sữa mẹ, đạt đỉnh vào lúc 2 tuần tuổi, gây ra do tăng beta-glucuronidase trong sữa mẹ, chất giải liên hợp bilirubin tại ruột. Cả 2 trường hợp đều dẫn tới tăng tuần hoàn gan mật và tăng bilirubin gián tiếp.

Lựa chọn E. Tăng sản xuất bilirubin gặp trong các bệnh tan máu (eg, bệnh hồng cầu hình liềm, không hòa hợp nhóm máu ABO) do sự phá hủy tế bào hồng cầu. Ngoài ra, tăng lượng hồng cầu trở về lách, gặp trong vàng da sơ sinh sinh lý, xảy ra do tăng nồng độ hematocrit và vòng đời hồng cầu bào thai ngắn. Tăng bilirubin gián tiếp gặp trong cả 2 trường hợp.

Tóm tắt: Thiếu sản đường mật bẩm sinh là sự xơ hóa và phá hủy đường mật ngoài gan. Sản xuất và liên hợp bilirubin vẫn diễn ra bình thường, nhưng không thể bài xuất bilirubin vào trong ruột (dẫn tới phân nhạt màu) và tích tụ trong máu (gây tăng bilirubin trực tiếp và vàng da).

Câu 304: Một bé gái 1 tháng tuổi được đưa đến khám sơ sinh định kì. Trẻ là con đầu của một bà mẹ 26 tuổi, được sinh vào tuần thai thứ 39, sinh mổ do ngôi mông. Thai kì và quá trình chuyển dạ không có biến chứng gì, siêu âm trước sinh cho thấy giải phẫu thai nhi bình thường. Trẻ được uống sữa công thức 3-4 giờ một lần và ngủ xuyên 5-6 giờ mỗi đêm. Bệnh nhân ở cùng nhà với bố mẹ và ông bà. Cô bé được tiêm vaccine viêm gan B lúc 5 ngày tuổi. Thăm khám thấy trẻ tỉnh, chân tay cử động đều. Có 4 nếp lằn da dọc mặt trong đùi trái và 1 ở đùi phải. Khi nằm ngửa với đầu gối gấp, đầu gối bên trái thấp hơn bên phải. Khám da thấy một nốt ban da màu xanh-xám, ấn không mất màu, bờ không rõ ở phía trên xương cùng. Không phát hiện bất thường nào khác. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- Q. MRI cột sống thắt lưng cùng
- R. Trần an
- S. Tái khám sau 2 tuần
- T. Siêu âm hông
- U. Siêu âm cột sống thắt lưng cùng
- V. Xquang hông

Đáp án: D

Loạn sản khớp háng tiến triển	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Ngôi mông• Tiền sử gia đình• Quần trẻ quá chật
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Dấu hiệu cờ đỏ<ul style="list-style-type: none">◦ Test Ortolan dương tính

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Di lệch khớp hông ○ Hạn chế dạng khớp háng ● Các triệu chứng bổ trợ <ul style="list-style-type: none"> ○ Chênh lệch chiều dài hai chân ○ Bất cân xứng nếp lằn mông/bẹn/đùi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> ● Dấu hiệu cờ đỏ: phẫu thuật chỉnh hình ● Có các triệu chứng bổ trợ hoặc yếu tố nguy cơ <ul style="list-style-type: none"> ○ Tuổi < 4 tháng: Siêu âm khớp hông ○ Tuổi > 4 tháng: Chụp Xquang khớp hông

Biểu hiện của bệnh nhân này hướng tới loạn sản khớp háng tiến triển (DDH), một sự phát triển bất thường của đầu xương đùi và ổ cối. Yếu tố nguy cơ bao gồm ngôi mông, giới tính nữ, da trắng, và tiền sử gia đình mắc DDH. Vì nhiều bệnh nhân không có yếu tố nguy cơ, tất cả trẻ nhũ nhi nên được kiểm tra khớp háng thường xuyên từ khi sinh đến năm 1 tuổi. Nghiệm pháp Barlow & Ortolani đánh giá độ ổn định khớp, khi có tiếng kêu lục cục “clunk” cần hội chẩn với bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình ngay lập tức. Những nghiệm pháp này có thể âm tính hoặc không rõ ràng, và các triệu chứng bổ trợ, như chênh lệch chiều dài hai chân (eg, nghiệm pháp Galleazzi) hoặc nếp lằn bẹn bất đối xứng, cũng có thể chỉ điểm DDH.

Trẻ nhũ nhi có triệu chứng lâm sàng bất thường nên được siêu âm khớp hông hai bên. Sau 4 tháng tuổi, khi đầu xương đùi và ổ cối đã cốt hóa, sẽ ưu tiên sử dụng Xquang để đánh giá sự phát triển và vị trí của ổ cối (Lựa chọn F). DDH được điều trị với đai Palvik để giữ khớp hông ở tư thế gấp và giạng, chống duỗi và khép đùi.

Lựa chọn A và E. Nốt ban da màu xanh xám ở xương cùng của bệnh nhân này tương ứng với bót sắc tố bẩm sinh (nốt Mongolian), một sang thương da lành tính. Chỉ định siêu âm cột sống thắt lưng cùng với trẻ sơ sinh có vết lõm xương cùng hoặc nhúm lồng đuôi, một chỉ điểm tiềm ẩn của dị tật ống thần kinh (eg, tật nút đốt sống ẩn). Nếu thấy siêu âm bất thường, cần chỉ định thêm MRI để đánh giá mức độ của khuyết tật. Bệnh nhân này không có bất thường nào khác và không cần chỉ định thêm các hình ảnh học.

Lựa chọn B và C. Trần an không phù hợp ở bệnh cảnh nếp lằn da bất xứng, một triệu chứng lâm sàng gợi ý DDH. Thăm khám lại ở lần tái khám có thể phù hợp khi không có tiếng kêu lục cục “clunk” hoặc sự bất đối xứng. Chẩn đoán sớm DDH là cần thiết vì bắt đầu điều trị trước 6 tháng tuổi cho thấy tiên lượng tốt hơn.

Tóm tắt: Nghi ngờ loạn sản khớp hông tiến triển (eg, nếp lằn mông/đùi/ bẹn bất đối xứng, chênh lệch chiều dài chân hai bên rõ) ở trẻ nhũ nhi giai đoạn đầu nên được đánh giá bằng siêu âm đùi.

Câu 305: Một bé trai 11 tuổi được đưa đến khám vì vẹo cột sống. Mẹ cậu để ý rằng cậu thường như luôn đổ về trước kể cả khi ngồi hoặc đứng thẳng. Cậu bé có tiền sử cận thị

và thủy tinh thể lệch trên cần đeo kính điều chỉnh. Ngoài ra, cậu bé khỏe mạnh và học tốt ở trường. Bố cậu cũng mắc vẹo cột sống, có vấn đề thị lực và đã mất vì bệnh tim năm ngoái. Thăm khám thấy một cậu bé có khuôn mặt dài, vòm khẩu cái cao, răng mọc chen chúc và thủy tinh thể lệch trên. Cậu bé cao so với tuổi, tay chân dài, lởm móm dưới da ít, ngón tay dài, nhỏ và xương ức nhô ra trước. Ngoài ra còn thấy khớp tăng linh hoạt, da tăng đàn hồi và cột sống ngực vẹo 15 độ. Tiếng thổi tâm trương nghe rõ ở ổ nghe động mạch chủ. Nguyên nhân tình trạng bệnh của cậu bé này có khả năng nhất là?

- V. Thiếu cystathione synthase
- W. Bất thường tổng hợp collagen
- X. Đột biến gene fibrillin-1
- Y. Đột biến gene fibrillin-2
- Z. Không phân ly NST dẫn đến có thêm 1 NST X

Đáp án: C



Bệnh nhân này có tiền sử gia đình và ngoại hình điển hình của hội chứng Marfan. Hội chứng Marfan là một rối loạn di truyền gene trội fibrillin-1 trên NST thường, dẫn đến suy yếu toàn bộ mô liên kết. Biểu hiện cơ xương khớp kinh điển bao gồm khớp lòng léo, da tăng độ đàn hồi và ngón tay dài (ngón tay nhện), ngực lõm và gù/vẹo cột sống. Khuôn mặt dài, vòm khẩu cái cao, răng mọc dày. Lệch thủy tinh thể (thủy tinh thể lạc chỗ), rung rinh móng mắt (co giãn chớp khoảng của móng mắt), và cận thị (do tăng chiều dài của nhãn cầu) cũng thường gặp.

Triệu chứng nguy hiểm tới tính mạng nhất trong hội chứng Marfan là giãn gốc động mạch chủ. Tiếng thổi tâm trương ở bệnh nhân này là hở van động mạch chủ. Sa van hai lá cũng là một triệu chứng hay gặp và biểu hiện bằng tiếng click giữa tâm thu và tiếng thổi tâm thu muộn. Thân nhân bậc một nên được kiểm tra di truyền.

Lựa chọn A. Homocystin niệu là một di truyền gene lặn trên nhiễm sắc thể thường do thiếu men cystathione synthase, một men liên quan tới chuyển hóa methionine. Những bệnh nhân này có nhiều đặc điểm của hội chứng Marfan (eg, dị dạng thành ngực, dáng người cao, ngón tay nhện). Tuy nhiên, họ thường có da nhợt nhạt, các biến cố đông máu và thiếu năng

trí tuệ. Đặc điểm phân biệt chính còn lại là thủy tinh thể ở bệnh nhân homocysteine niệu thường lệch xuống dưới hơn là lên trên.

Lựa chọn B. Hội chứng Ehlers – Danlos là một rối loạn collagen đặc trưng bởi vẹo cột sống, khớp lỏng lẻo và giãn động mạch chủ. Bệnh nhân mắc hội chứng này không có dáng người cao bất cân đối, lệch thủy tinh thể hoặc ngực ức gà như trong hội chứng Marfan.

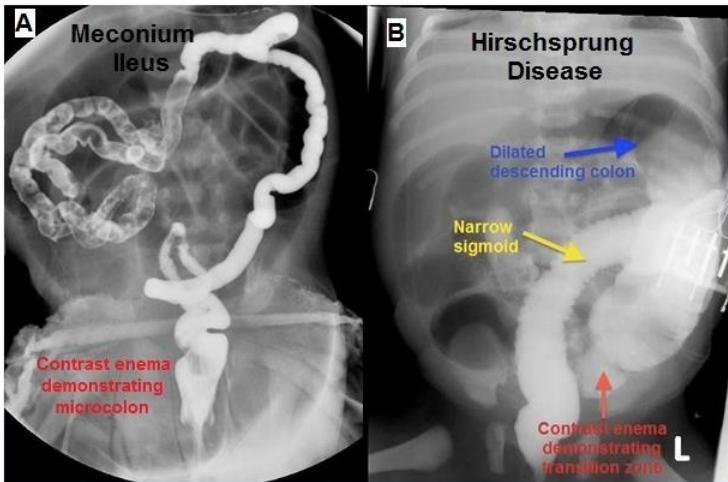
Lựa chọn D. Congenital contractual arachnodactyly (CCA) là một hội chứng di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường do đột biến gene fibrillin-2. Những bệnh nhân này có dáng người cao, ngón tay dài và co rút tại nhiều khớp lớn. Các biểu hiện tại mắt hoặc tim mạch không xuất hiện trong CCA. Ngoài ra, bệnh nhân mắc hội chứng Marfan không có co rút khớp.

Lựa chọn E. Dáng người cao, mảnh khảnh không đi cùng với các vấn đề mô liên kết gặp trong hội chứng Klinefelter.

Tóm tắt: Hội chứng Marfan là một rối loạn di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường do đột biến gene fibrillin-1. Người mắc bệnh có dáng người cao, gầy, các chi dài, tăng linh hoạt khớp, lệch thủy tinh thể lên trên và giãn động mạch chủ.

Câu 306: Một trẻ nam 25 giờ tuổi ở phòng chăm sóc sơ sinh đang bị nôn. Mẹ bé đã thử cho bú nhiều lần nhưng phải ngừng lại khi xuất hiện chất nôn “màu xanh lá cây tươi”. Trẻ vẫn chưa đi cầu được. Sàng lọc mẹ trước sinh dương tính với một bản sao đột biến CFTRΔF508. Chú của trẻ mắc bệnh xơ nang và mất do suy hô hấp. Nhiệt độ 36,7°C (98°F), huyết áp 80/50mmHg, mạch 154 lần/phút, nhịp thở 46 lần/phút. Thăm khám thấy trẻ quấy khóc, bụng chướng to. Thăm trực tràng thấy không có phân ở bóng trực tràng. Trẻ được ngưng cho bú và đặt ống thông mũi dạ dày để giảm áp. X-quang bụng thấy các quai ruột giãn rộng, không có khí ở trực tràng và khí tự do trong ổ bụng. Đâu là bước xử trí tiếp theo hợp lý nhất đối với bệnh nhân này?

- A. Đo áp lực hậu môn trực tràng
- B. Chụp CT ổ bụng
- C. Thụt tháo (xổ ruột) có cản quang
- D. Sinh thiết trực tràng
- E. Lipase huyết thanh
- F. Phẫu thuật
- G. Xét nghiệm clo trong mồ hôi



Đáp án C

Nôn ra dịch mật ở trẻ sơ sinh là dấu hiệu đáng ngại gợi ý tắc ruột và cần tiến hành đánh giá thêm ngay lập tức. Xét nghiệm hình ảnh nên được thực hiện ở những bệnh nhân đang ổn định để xác định vị trí tắc và các biến chứng như thủng. Bệnh nhân này đang ổn định, dựa trên sinh hiệu phù hợp với độ tuổi và không nôn ra máu. Hầu như tất cả trẻ đủ tháng sẽ đi cầu trong 24-48 giờ đầu nên phải nghi ngờ tắc ruột đoạn xa. X-quang bụng luôn là lựa chọn đầu tay vì có thể xác định khí trong phúc mạc do thủng ruột, tình trạng cần phẫu thuật cấp cứu (**đáp án F**). Sau khi loại trừ khí trong phúc mạc, **thụt tháo (xổ ruột) bằng cản quang tan trong nước** là bước xử trí tiếp theo tốt nhất.

Hình ảnh **đại tràng nhỏ** (hình A ở trên) khi thụt tháo cản quang gợi ý **tắc ruột do phân su**. Đại tràng hoạt động kém, co thắt là hậu quả của việc ứ đọng và tắc nghẽn **phân su đặc quánh ở đoạn cuối hồi tràng**. Sử dụng thuốc xổ ưu trương (ví dụ Gastrografin) có thể làm rã phân phân su bị quánh lại và giải quyết tắc nghẽn. Nếu thụt tháo không thành công cần tiến hành phẫu thuật.

Có tắc ruột do phân su là gần như chẩn đoán chắc chắn bệnh **xơ nang**. Xơ nang là bệnh lí di truyền lặn trên NST thường phổ biến nhất ở người da trắng và có đến 20% trẻ sơ sinh mắc xơ nang biểu hiện với tắc ruột phân su. **ΔF508** là đột biến ưu thế chịu trách nhiệm cho bất thường vận chuyển clo và sản sinh chất nhầy quá mức ở nhiều cơ quan.

(Đáp án A và D) Nếu thụt tháo cản quang cho thấy vùng chuyển tiếp giữa trực tràng-đại tràng sigma hẹp và đại tràng phía trên giãn rộng (hình B ở trên) thì nên đánh giá theo hướng nghi ngờ phình đại tràng vô hạch bẩm sinh (bệnh Hirschsprung). Nên tiến hành sinh thiết trực tràng, khẳng định chẩn đoán khi không có các tế bào hạch thần kinh ruột. Đo áp lực hậu môn-trực tràng có thể cần thiết nếu kết quả sinh thiết không rõ ràng, nhưng bệnh nhân này không cần thực hiện cả 2 xét nghiệm trên.

(Đáp án B) CT ổ bụng không nên được tiến hành đầu tiên ở trẻ sơ sinh nghi ngờ tắc ruột vì phơi nhiễm phóng xạ nhiều hơn đáng kể so với chụp cản quang đường ruột.

(Đáp án E) Viêm tụy cấp cực kì hiếm gặp ở trẻ sơ sinh. Mặc dù viêm tụy cấp xảy ra ở 10% bệnh nhân xơ nang, bệnh lí này thường chỉ xuất hiện ở cuối tuổi thiếu niên hoặc đầu tuổi trưởng thành. Lipase huyết thanh sẽ không có nhiều giá trị và trường hợp này nên tập trung chẩn đoán vấn đề gây tắc nghẽn đường tiêu hóa.

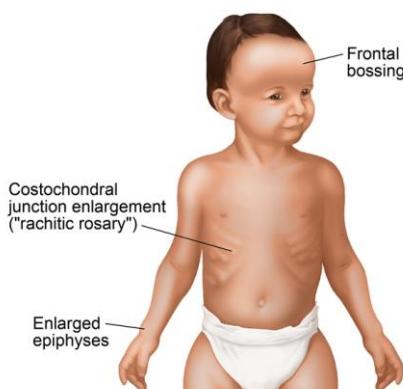
(Đáp án G) Tất cả những bệnh nhân có liệt ruột phân su cần thực hiện xét nghiệm clo trong mồ hôi để chẩn đoán xác định xơ nang. Tuy nhiên, ưu tiên trước mắt cho bệnh nhân này là phát hiện và điều trị tắc ruột cấp.

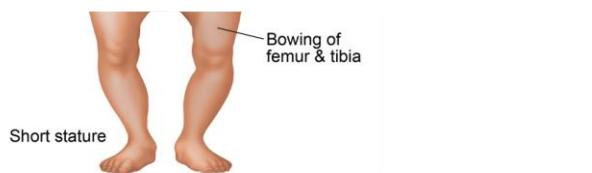
Tóm lại: *Nôn ra dịch mật ở trẻ sơ sinh báo hiệu tắc ruột và cần chụp X-quang ngay để đánh giá sự cần thiết phải phẫu thuật cấp cứu hoặc tiến hành những xét nghiệm sâu hơn. Chụp cản quang đường ruột nên được thực hiện ở bệnh nhân ổn định để xác định vị trí tắc nghẽn.*

Câu 307: Một trẻ nam 13 tháng tuổi được đưa đi khám sức khỏe định kỳ. Trẻ bắt đầu biết đi từ 10 tháng tuổi, đã biết nói "mama" và "baba". Nguồn thức ăn đặc là thực phẩm tự trồng dành cho trẻ em, bao gồm những khẩu phần nhỏ trái cây, rau củ, trứng và hạt mỗi ngày một bữa và cho bú 8-10 lần/ngày. Trẻ sinh đủ tháng và không có bệnh lí mạn tính. Trẻ không dùng thuốc hay vitamin. Một người anh/chị/em họ của trẻ mắc loạn sản sụn. Thăm khám thấy thóp trước mở rộng. Các xương sụn dễ lõm khi sờ nắn. Sờ thấy lồi xương ở các khớp sườn sụn hai bên. Hai chân nhìn có vẻ cong vòng kiềng, chân trái cong hơn chân phải. Các cơ quan khác bình thường. Đâu là nguyên nhân nhiều khả năng nhất gây ra các bất thường ở bệnh nhân này?

- H. Loạn sản sụn
- I. Giang mai bẩm sinh
- J. Suy giáp
- K. Ngoại lệ trong giới hạn bình thường (Normal variant)
- L. Còi xương do dinh dưỡng

Clinical manifestations of rickets





Đáp án E

Trẻ trong tình huống trên nhiều khả năng bị **còi xương dinh dưỡng do thiếu vitamin D**, vi chất cần thiết cho chuyển hóa calci và phát triển hệ xương. Biểu hiện lâm sàng thường xuất hiện sau nhiều tháng thiếu hụt và phản ánh bất thường khoáng hóa, đặc biệt là ở các đĩa tăng trưởng và các vị trí xương phát triển nhanh. Thăm khám có thể thấy khớp sọ giãn rộng hoặc **thóp đóng muộn**, phình cổ tay, và **mềm xương sọ**. Xương đùi và xương chày có thể bị **cong vào trong** dần dần, đổi xứng hoặc **không đổi xứng** sau khi trẻ bắt đầu chịu lực, như trong trường hợp trên. Các khớp sườn sụn giãn rộng ("chuỗi tràng hạt") ở thành ngực trước là hiện tượng khá phổ biến và có thể khám thấy các lồi xương.

Vitamin D được tổng hợp tự nhiên trong da khi tiếp xúc với tia cực tím. Do đó, yếu tố nguy cơ thiếu vitamin D bao gồm hạn chế tiếp xúc ánh sáng mặt trời và tăng sắc tố da (melanin đặc biệt ngăn chặn tia cực tím tác động lên da). Hơn nữa, trẻ nhỏ được **cho bú** chủ yếu mà **không bổ sung vitamin D** cũng có nguy cơ do sữa mẹ không cung cấp đủ vitamin D (nhất là nếu mẹ cũng bị thiếu hụt) và ít thực phẩm tự nhiên chứa vitamin D. Vì vậy, thức ăn tự chế biến cho trẻ không bổ sung thêm vitamin D, như trong ca lâm sàng này, nhiều khả năng là do không cung cấp đủ vitamin D.

(Đáp án A) Các đặc điểm của loạn sản sụn bao gồm chi ngắn, cong xương chày, trán dô, chậm phát triển vận động thô. Kĩ năng vận động thô của trẻ này phù hợp với độ tuổi còn mềm xương sọ, phi đại khớp sườn sụn không liên quan đến loạn sản sụn.

(Đáp án B) Mặc dù thường không có biểu hiện ngay sau sinh, giang mai bẩm sinh đi kèm với phá hủy xương sorm, có thể gây hạn chế vận động chi hoặc đau, không giống trường hợp này. Các biểu hiện khác ở xương (trán dô, xương chày cong về trước ["chân lưỡi kiếm"]) xuất hiện sau 2 tuổi.

(Đáp án C) Suy giáp bẩm sinh có thể biểu hiện lù đù, táo bón, khó cho bú; thăm khám có thể thấy thóp rộng và lưỡi to. Đa số trẻ sơ sinh được phát hiện mắc nhờ sàng lọc sơ sinh và không có bất thường xương.

(Đáp án G) Nếu không có các biểu hiện khác, thóp trước mở ở trẻ này có thể bình thường do thóp thường đóng ở lứa tuổi 12-15 tháng. Hơn nữa, chân vòng kiềng sinh lí (vẹo đều 2 bên) là bình thường cho đến 2 tuổi. Tuy nhiên, mềm xương sọ, vẹo chân không đều và phi đại khớp sườn sụn đều bất thường và cần đánh giá thêm.

Tóm lại: *Còi xương biểu hiện với mềm xương sọ, phi đại khớp sườn sụn và vẹo dần cẳng chân vào trong. Các yếu tố nguy cơ còi xương dinh dưỡng do thiếu vitamin D gồm tăng sắc tố da, ít tiếp xúc ánh sáng mặt trời, chế độ ăn không cung cấp đủ (chỉ bú mẹ không bổ sung vitamin D).*

Câu 308: Một trẻ nam 1 tuổi được đưa đến phòng khám để bắt đầu theo dõi sức khỏe vì gia đình mới chuyển đến khu vực này. Trẻ sinh đủ tháng, sinh trưởng và phát triển bình thường. Mỗi ngày trẻ ăn thịt, mì và uống 300ml sữa nguyên kem nhưng không ăn trái cây và rau củ. Trẻ không uống thuốc hay vitamin hàng ngày. Cân nặng và chiều cao ở bách phân vị 50th. Niêm mạc và kết mạc xanh xao. Khám tim không nghe tiếng thổi. Nghe phổi bình thường. Bụng mềm, không có gan lách lớn. Công thức máu toàn phần cho kết quả như bên dưới:

Hemoglobin	10g/dL (bình thường: 10.5-13.5)
Hồng cầu	6.1 triệu/mm ³ (bình thường: 3.7-6)
MCV	60μm ³ (bình thường: 70-86)
RDW	13% (bình thường: 11.5%-14.5%)
Hồng cầu lười	4% (bình thường: 0.5%-1.5%)

Nguyên nhân nào sau đây có khả năng cao nhất gây thiếu máu ở trẻ?

- A. Thiếu máu do bệnh mạn tính
- B. Thiếu folat
- C. Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền
- D. Thiếu sắt
- E. Thalassemia thể nhẹ

Thiếu máu thiếu sắt & thalassemia			
Chỉ số	Thiếu máu thiếu sắt	Alpha-thalassemia thể nhẹ	Beta-thalassemia thể nhẹ
MCV	↓	↓	↓
RDW	↑	Bình thường	Bình thường
Số lượng hồng cầu	↓	Bình thường	Bình thường
Phết máu ngoại biên	Hồng cầu nhỏ, nhược sắc	Hồng cầu bia bǎn	Hồng cầu bia bǎn
Xét nghiệm sắt huyết thanh	↓ sắt & ferritin ↑ TIBC	Bình thường/ ↑ sắt & ferritin (tăng hủy hồng cầu)	Bình thường/ ↑ sắt & ferritin (tăng hủy hồng cầu)
Đáp ứng với bổ sung sắt	↑ hemoglobin	Không cải thiện	Không cải thiện
Điện di hemoglobin	Bình thường	Bình thường	↑ hemoglobin A2

Đáp án E

Những nguyên nhân phổ biến nhất gây thiếu máu thiếu sắt ở trẻ em là thiếu sắt và thalassemia. Thalassemia là bệnh lý do bất thường sản xuất chuỗi alpha hoặc beta globin của hemoglobin. Biểu hiện lâm sàng từ nhẹ đến nặng, tùy vào số lượng chuỗi globin bị ảnh hưởng. **Thalassemia thể nhẹ**, alpha hoặc beta (hay còn được gọi là mang gen thalassemia) thường không triệu chứng và phát hiện tình cờ khi xét nghiệm. Bệnh nhân thalassemia thể nhẹ thường được chẩn đoán khi sàng lọc thiếu máu thường quy ở trẻ khoảng 1 tuổi.

Cả hai loại thalassemia thể nhẹ đều đặc trưng bởi hồng cầu nhỏ bất thường, thể hiện qua **thể tích trung bình hồng cầu (MCV) thấp**. **Độ rộng dải phân bố hồng cầu (RDW) bình thường** và tổng số hồng cầu bình thường đến tăng dần đến **chỉ số Mentzer (MCV/RBC) <13**.

Số lượng hồng cầu lười có thể tăng nhẹ do đáp ứng bù trừ của tủy xương khi thiếu máu.

Xét nghiệm sắt huyết thanh thường được thực hiện để loại trừ thiếu máu thiếu sắt. Tăng helyt hồng cầu trong thalassemia thể nhẹ có thể gây tăng nhẹ nồng độ sắt và ferritin huyết thanh. Thêm vào đó, phết máu ngoại vi trong thalassemia thấy các hồng cầu bia bắc và giọt nước.

(Đáp án A) Thiếu máu do bệnh mạn tính thường hồng cầu thể tích bình thường, đắng sắc dù đôi khi có thể thể tích giảm nhẹ; số lượng hồng cầu lười thấp do giảm sản xuất hồng cầu.

Thiếu máu do bệnh mạn tính ít có khả năng xảy ra ở trẻ không có vấn đề sức khỏe mạn tính.

(Đáp án B) Thiếu folat biểu hiện thiếu máu hồng cầu to ($MCV > 100\mu\text{m}^3$) và xảy ra ở những người ăn thiếu rau củ hoặc tăng nhu cầu do tan máu mạn tính.

(Đáp án C) Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền xảy ra do sự bất ổn định của màng hồng cầu và thường biểu hiện thiếu máu, vàng da, lách lớn. Xét nghiệm thấy tăng hồng cầu lười, tăng nồng độ hemoglobin trung bình trong mỗi hồng cầu, MCV bình thường hoặc thấp nhẹ, RDW bình thường đến tăng, và hồng cầu hình cầu.

(Đáp án D) Thiếu máu thiếu sắt là nguyên nhân phổ biến nhất gây thiếu máu hồng cầu nhỏ ở trẻ em và thường do uống quá nhiều sữa bò ($>700\text{ml}$ mỗi ngày). Phân biệt bằng kết quả xét nghiệm khi thấy RDW tăng, chỉ số Mentzer >13 (do giảm số lượng hồng cầu), số lượng hồng cầu lười thấp.

Tóm lại: *Thalassemia thể nhẹ thường biểu hiện thiếu máu hồng cầu nhỏ và độ rộng dải phân bố hồng cầu bình thường. Tăng số lượng hồng cầu lười phản ánh đáp ứng bù trừ của tủy xương với sự thiếu máu.*

Câu 309: Một trẻ nam 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt 38.4°C 1 ngày qua và sưng cổ bên trái. Mẹ trẻ nói rằng “trẻ khỏe mạnh cho đến ngày hôm qua nhưng bây giờ trẻ đang rất khó chịu vì sưng cổ”. Trẻ không có chấn thương ở vùng cổ, không bị ốm gần đây, không tiếp xúc với người bệnh nào. Vaccin được tiêm đúng đay đủ đúng lịch. Khám thấy một khối đ橐, đau, lùng nhùng, đường kính khoảng 2cm ở chuỗi hạch cổ trước bến trái. Răng miệng và hầu họng bình thường. Không sưng hạch ở vùng nào khác. Tác nhân nhiễm trùng nào sau đây có khả năng cao nhất gây bệnh ở trẻ?

- A. Adenovirus
- B. *Bartonella henselae*
- C. Cytomegalovirus
- D. Epstein-Barr virus
- E. *Prevotella buccae*
- F. *Staphylococcus aureus*

	Tác nhân	Biểu hiện lâm sàng chính
Một bên	<i>Staphylococcus aureus</i> <i>Streptococcus pyogenes</i>	<ul style="list-style-type: none">• Cấp• Thường gặp nhất• Thường sinh mủ

	Vi khuẩn kị khí (VD <i>Prevotella</i>)	<ul style="list-style-type: none"> Cấp Tiền sử bệnh nha chu hoặc sâu răng
	<i>Francisella tularensis</i>	<ul style="list-style-type: none"> Cấp Tiền sử tiếp xúc với vật nhiễm bệnh (thỏ)
	<i>Mycobacterium avium</i>	<ul style="list-style-type: none"> Mạn Không đau, thâm tím
	<i>Bartonella henselae</i>	<ul style="list-style-type: none"> Mạn Sẩn ở vị trí mèo cắn/cào
Hai bên	Virus	<ul style="list-style-type: none"> Cấp (adenovirus) kèm nhiễm trùng hô hấp trên tự giới hạn Bán cấp/mạn tính (EBV, CMV) kèm nhiễm trùng đơn nhân

Đáp án F

Trẻ này có **viêm hạch cổ cấp, một bên**, thường gặp nhất do *Staphylococcus aureus* hoặc *Streptococcus pyogenes*.

Viêm hạch cổ cấp xảy ra chủ yếu ở trẻ <5 tuổi và thường bị ở các hạch dưới hàm, mặc dù bất kì hạch cổ nào cũng có thể bị ảnh hưởng. Tiền sử có thể có nhiễm trùng hô hấp trên gần đây nhưng thường không có triệu chứng báo hiệu nào. Bệnh nhân thường ổn định và có thể sốt, như ở trẻ này. Các hạch bị ảnh hưởng **sưng, đau đáng kể, nóng, đỏ**. Viêm hạch do *S.aureus* hoặc *S.pyogenes* thường tiến triển đến **sinh mủ** và áp xe, khám sẽ thấy lùng nhùng di động như ở bệnh nhân trên.

Chẩn đoán thường dựa trên lâm sàng. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm trong trường hợp viêm hạch cổ cấp một bên bao gồm clindamycin, có tác dụng với *S.aureus* kháng methicillin cũng như *S.pyogenes*. Chọc hút bằng kim khi hạch sinh mủ có thể xác định tác nhân và định hướng điều trị kháng sinh.

(Đáp án A) Adenovirus và các nhiễm trùng hô hấp trên khác là nguyên nhân thường gặp nhất gây viêm hạch cổ cấp hai bên. Hơn nữa, adenovirus thường gây sốt cao, đau họng và viêm kết mạc, không có ở bệnh nhi này.

(Đáp án B) *Bartonella henselae* gây bệnh mèo cào, biểu hiện tổn thương sẩn hoặc nốt ở da vị trí bị mèo cắn hoặc cào, kèm viêm hạch cùng bên. Khác với nhiễm trùng do *S.aureus*, viêm hạch do bệnh mèo cào khởi phát âm thầm (sau nhiều tuần).

(Đáp án C và D) Cytomegalovirus và Epstein-Barr virus có thể gây viêm hạch bán cấp/mạn tính hai bên trong bối cảnh các triệu chứng nhiễm trùng đơn nhân (sốt, mệt mỏi, đau họng). Ở trẻ này viêm hạch cổ khởi phát cấp tính, một bên, ít khả năng do virus.

(Đáp án E) Các vi khuẩn kị khí khoang miệng (*Prevotella*) là nguyên nhân ít gặp hơn gây viêm hạch cổ cấp và thường xuất hiện ở bệnh nhân có tiền sử bệnh nha chu hoặc sâu răng. Trẻ này có sức khỏe răng miệng bình thường nên vi khuẩn gram dương là tác nhân hợp lí nhất.

Tóm lại: *Staphylococcus aureus* và *Streptococcus pyogenes* là những tác nhân thường gặp nhất gây viêm hạch cổ cấp một bên ở trẻ em. Các hạch bị ảnh hưởng sưng, đỏ, đau đáng kể. Tình trạng sinh mủ hay gấp.

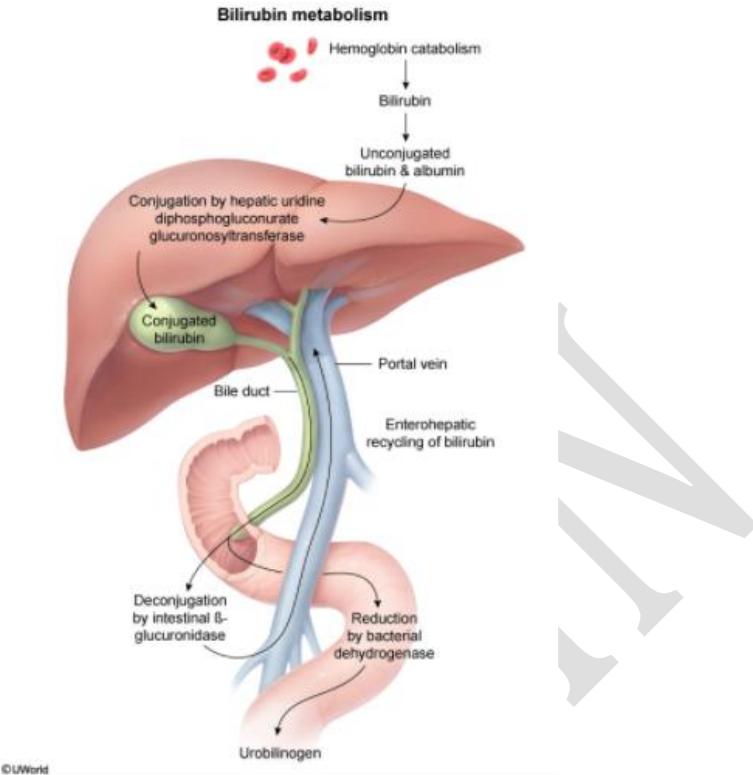
Câu 310: Một trẻ gái 2 ngày tuổi người châu Á được thăm khám trong phòng chăm sóc sơ sinh do vàng da. Trẻ được sinh thường không biến chứng bởi người mẹ 30 tuổi ở 40 tuần tuổi. Ối vỡ tự nhiên một giờ trước sinh. Xét nghiệm tiền sản bình thường. Sàng lọc liên cầu nhóm B âm tính. Nhóm máu mẹ là AB, Rh dương. Trẻ được cho bú hoàn toàn bằng sữa mẹ, bú nuốt tốt, đi tiểu và phân su bình thường. Trẻ có 2 anh/chị khỏe mạnh, cả hai đều cần chiếu đèn trong vài ngày đầu đời. Cân nặng và chiều cao ở bách phân vị 50. Dấu hiệu sống bình thường. Thăm khám thấy vàng mặt và cổ còn lại không có bất thường. Kết quả xét nghiệm sau sinh 34 giờ như sau:

Bilirubin toàn phần	9mg/dL
Bilirubin liên hợp	0.4 mg/dL
Hematocrit	52%
Phết máu ngoại biên	bình thường

Cơ chế nào sau đây góp phần vào tình trạng của trẻ sơ sinh trên?

- A. Giảm sản xuất chuỗi beta globin
- B. Giảm hoạt tính glucose-6-phosphate dehydrogenase
- C. Giảm thải bilirubin qua gan
- D. Xơ hóa đường mật ngoài gan
- E. Bất thường màng hồng cầu di truyền
- F. Tan máu qua trung gian dị miễn dịch





Đáp án C

Hầu hết trẻ sơ sinh **2-4 ngày tuổi** có **vàng da sinh lý** do **tăng bilirubin gián tiếp**. Những khác biệt sinh lý trong chuyển hóa bilirubin so với người lớn dẫn đến tình trạng này:

1. Ngay sau sinh, số hồng cầu của bào thai tăng (hematocrit 50%-60%) nhưng vòng đời hồng cầu ngắn lại (90 ngày) làm **tăng phá hủy hồng cầu** và tăng sản xuất bilirubin.
2. **Giảm thải bilirubin qua gan** do hoạt tính của men uridine diphosphoglucuronyltransferase (UGT) chưa đạt đến mức như người trưởng thành cho đến 2 tuần tuổi. Enzym này của gan liên hợp bilirubin, làm nó tan được trong nước (thải được ra ngoài). Trẻ sơ sinh Đông Á có hoạt tính UGT thấp hơn so với các chủng tộc khác.
3. **Tăng tái sử dụng qua chu trình ruột gan** vì lượng vi khuẩn trong ruột trẻ sơ sinh thấp, làm chậm quá trình chuyển bilirubin thành urobilinogen để thải qua phân.

Vàng da sinh lý **lành tính** và hết khi trẻ được 1-2 tuần tuổi. Cho bú thường xuyên thúc đẩy sự cư trú của vi sinh vật và đào thải qua đường ruột. Liệu pháp ánh sáng có thể được chỉ định khi bilirubin tăng nhanh để tránh vàng da nhân.

(Đáp án A) Beta thalassemia (giảm sản xuất chuỗi beta globin) có thể gây tan máu và tăng bilirubin không liên hợp. Tuy nhiên trẻ sơ sinh không có triệu chứng vì hemoglobin chủ yếu

là của bào thai (α_2, γ_2). Sau 6 tháng tuổi mới có triệu chứng thiếu máu tan máu do sản xuất được hemoglobin của người lớn (α_2, β_2).

(Đáp án B) Thiếu glucose-6-phosphate dehydrogenase có thể biểu hiện tan máu và tăng bilirubin. Trẻ này có hematocrit bình thường và không có bằng chứng tan máu trên phết máu ngoại biên (hồng cầu bị cắn).

(Đáp án D) Teo đường mật đặc trưng bởi xơ hóa và bít tắc đường mật ngoài gan. Bệnh nhân có khả năng liên hợp bilirubin ở gan bình thường nhưng không thải được bilirubin gây tăng bilirubin trực tiếp (khác với bệnh nhi này). Thêm nữa các triệu chứng (vàng da, phân bạc màu) xuất hiện khi trẻ 2-8 tuần tuổi.

(Đáp án E) Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền do bất thường màng hồng cầu làm hồng cầu mất hình dạng lõm 2 mặt và dễ bị tan máu. Tăng bilirubin gián tiếp và thiếu máu do tăng hủy hồng cầu. Bệnh nhân này có hình dạng hồng cầu bình thường khi làm phết máu ngoại biên.

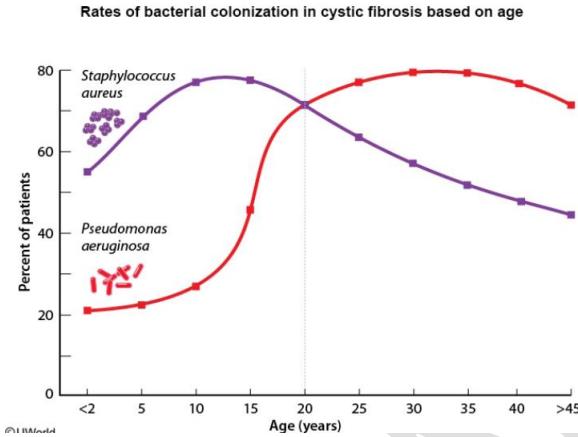
(Đáp án F) Tan máu qua trung gian dị miễn là sự phá hủy hồng cầu trẻ sơ sinh do các kháng thể của mẹ. Người mẹ có nhóm máu Rh âm hoặc nhóm máu ABO khác với con có thể có những kháng thể gây tan máu sơ sinh và tăng bilirubin gián tiếp. Người mẹ ở đây có nhóm máu AB, Rh dương không sản xuất được những kháng thể như vậy.

Tóm lại: Vàng da sinh lý ở trẻ sơ sinh là nguyên nhân thường gặp, lành tính gây tăng bilirubin gián tiếp ở khoảng 2-4 ngày tuổi. Cơ chế bao gồm tăng sản xuất bilirubin, giảm thải bilirubin và tăng tái sử dụng qua chu trình ruột gan.

Câu 311: Một bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khó thở nhiều. Bé bị chảy mũi nước trong tuần qua, và sốt, ớn lạnh, kèm ho đàm 2 ngày nay. Bệnh nhi được chẩn đoán xơ nang khí sàng lọc sơ sinh và có nhiều lần nhập viện từ giai đoạn nhũ nhi do nhiễm trùng hô hấp cần dùng kháng sinh tĩnh mạch. Bé còn nhiều lần bị nhiễm trùng da cần cắt lọc và dẫn lưu trong năm qua. Nhiệt độ 39.4°C, huyết áp 90/60 mmHg, mạch 130 lần/phút, nhịp thở 35 lần/phút. SaO₂ 85% nhưng có cải thiện lên 92% sau khi được cung cấp oxy. Khám ghi nhận phập phồng cánh mũi, rút lõm cơ gian sườn và thở rên, nghe âm phổi có ran ẩm hai đáy và ran ngay thì thở ra. Phim chụp x-quang nhận thấy tổn thương thâm nhiễm ở phổi phải và thùy dưới phổi trái. Test kháng nguyên cúm dương tính. Cefepime và oseltamivir được chỉ định. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm nào sau đây nên được sử dụng trên bệnh nhân này ?

- A. Itraconazole tĩnh mạch
- B. Nafcillin tĩnh mạch
- C. Vancomycin tĩnh mạch
- D. Amoxicillin đường uống
- E. Azithromycin đường uống
- F. Ciprofloxacin đường uống

Đáp án C



Bệnh phổi là nguyên nhân chủ yếu gây bệnh tật và tử vong trong bệnh xơ nang (CF). Mất khả năng thanh lọc của tế bào lông chuyển niêm mạc gây ứ đọng chất tiết, tích tụ mảnh vụn và vi khuẩn trong đường thở, gây nhiễm trùng xoang phổi tái phát. Bệnh nhân này bị bùng phát nhiễm trùng phổi nghiêm trọng, bằng chứng là thiếu oxy máu và suy hô hấp (eg, pháp phồng cánh mũi, thở rút lõm, thở rên).

Staphylococcus aureus là tác nhân gây bệnh thường gặp nhất ở trẻ nhỏ với CF, đặc biệt là trong bệnh cảnh đồng mắc với nhiễm cúm. Điều trị kháng sinh chống staphylococcal theo kinh nghiệm nên được chỉ định ngay lập tức và dùng đường tĩnh mạch ở những bệnh nhân viêm phổi nặng. Cefepime, cephalosporin thế hệ thứ 4th, phổ tác động cho cả *S aureus* nhạy methicillin và *Pseudomonas aeruginosa*. Kháng methicillin cũng nên dùng ở trên bệnh nhân này, vì tiền sử nhập viện nhiều lần, áp xe da nhiều lần và nhiễm cúm đồng mắc. Vancomycin tĩnh mạch do đó là lựa chọn theo kinh nghiệm thích hợp nhất.

(Lựa chọn A) Itraconazole và voriconazole là thuốc kháng nấm thường dùng trong aspergillosis phổi mạn tính. Những đứa trẻ lớn hơn và người lớn với xơ nang (CF) thường bị nhiễm *Aspergillus fumigatus*, nhưng nhiễm nấm ít gặp hơn ở trẻ nhỏ.

(Lựa chọn B) Nafcillin là kháng sinh beta-lactam tĩnh mạch phổ tác động lên MSSA và *Streptococcus* gây viêm phổi. Cho cefepime đủ phổ tác động MSSA trên bệnh nhân này, nafcillin là lựa chọn không phù hợp vì nó không cung cấp đủ phổ tác động cho các tác nhân vi sinh vật kháng methicillin.

(Lựa chọn D) Amoxicillin đường uống liều cao là thuốc được lựa chọn điều trị ngoại trú cho bệnh nhân viêm phổi mắc phải trong cộng đồng phổi *S pneumoniae*. Nó không phủ được *S aureus*.

(Lựa chọn E) Azithromycin là kháng sinh macrolide thường dùng trong điều trị viêm phổi do tác nhân không điển hình (eg, *Mycoplasma pneumoniae*). Azithromycin không dùng trong đợt bùng phát xơ nang cấp, nhưng dùng trong điều trị duy trì trên bệnh nhân CF cho thấy làm chậm quá trình suy giảm chức năng phổi.

(Lựa chọn F) Ciprofloxacin là điều trị theo kinh nghiệm thích hợp cho tác nhân *P aeruginosa*, nguyên nhân thường gặp nhất gây viêm phổi ở người lớn có xơ nang nhưng ít gặp hơn ở trẻ nhỏ. Kháng sinh đường uống là không thích hợp trên bệnh nhân này vì có viêm phổi nặng.

Tóm lại : *Staphylococcus aureus* là tác nhân thường gặp nhất gây viêm phổi nhiễm khuẩn ở trẻ nhỏ bị xơ nang, đặc biệt trên những trẻ có nhiễm cúm đồng mắc. Đối với bệnh nhân viêm phổi nặng, nhiễm trùng bệnh viện nhiều lần hoặc nhiễm trùng da tái phát, vancomycin tĩnh mạch nên được chỉ định điều trị theo kinh nghiệm phủ tác nhân *S aureus* kháng methicillin.

Câu 312 : Một bé trai 11 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì quấy khóc và bú kém. Hai tuần trước, đứa trẻ bị sốt và bỏ bú, điều trị viêm họng nhiễm khuẩn với kháng sinh theo toa. Bé vẫn sốt liên tục hàng ngày dù đã dùng kháng sinh và hạ sốt. Hai ngày qua, bệnh nhân uống một nửa lượng sữa công thức so với bình thường và có vã mồ hôi khi bú. Bé thường quấy khóc khi bị đánh thức và ngủ trưa nhiều hơn bình thường. Nhiệt độ 38.6°C, huyết áp 74/38 mmHg, mạch 194 lần/phút, nhịp thở 60 lần/phút. Bệnh nhân quấy khóc. Cứng mạc mắt ứng đỏ hai bên. Khám tim phổi ghi nhận gallop T3 với thở rên và ran ẩm rải rác hai bên. Gan 3 cm hạ sườn phải. Phù hai chi dưới. Phát ban dát lan tỏa ở vùng thân mình và tứ chi. Siêu âm tim cho thấy phân suất tổng máu thất trái 40% với giãn động mạch vành trái. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì ?

- A. Nhiễm Coxsackievirus
- B. Nhiễm *Streptococcus* nhóm A
- C. Bệnh Kawasaki
- D. *Neisseria meningitidis*
- E. Lupus ban đỏ hệ thống
- F. Viêm động mạch takayasu

Đáp án C

Bệnh Kawasaki	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> • 90% dưới 5 tuổi • Tỉ lệ mắc mới tăng ở quần thể Đông Á
Tiêu chuẩn chẩn đoán	<p>Sốt ≥ 5 ngày cộng với ≥ 4 dấu hiệu sau :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Viêm kết mạc : hai bên, không xuất tiết • Viêm niêm mạc : ứng đỏ/nứt môi hoặc họng, « lưỡi dâu tây » • Hạch cổ to : ≥ 1 hạch > 1.5 cm đường kính • Phát ban : đỏ, đa hình, toàn thân ; tróc vảy (ở thân và chi) • Sưng và ứng đỏ bàn tay/bàn chân
Điều trị	Aspirin và immunoglobulin tĩnh mạch
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Phình động mạch vành • Nhồi máu cơ tim & thiếu máu cục bộ cơ tim

Đứa trẻ này có rối loạn chức năng tâm thất và bất thường động mạch vành kèm sốt kéo dài phù hợp với bệnh Kawasaki (KD – Kawasaki disease). KD là tình trạng viêm mạch máu cấp tính đặc trưng với sốt ≥ 5 ngày và ≥ 4 tiêu chuẩn : viêm kết mạc không xuất tiết (eg, cứng mạc mắt đỏ) ; viêm niêm mạc (eg, viêm họng) ; sưng/dò bàn tay/bàn chân (eg, phù chi dưới hai

bên) ; phát ban đa hình (eg, dát đỏ) ; và hạch cổ to > 1.5 cm (không được tìm thấy trên bệnh nhi này).

Mặc dù KD là bệnh tự giới hạn, nhưng những bệnh nhân không được điều trị tăng nguy cơ phát triển biến chứng tim mạch đe dọa tính mạng, đặc biệt là phình động mạch vành. Giãn động mạch thúc đẩy hình thành huyết khối, tiềm ẩn nguy cơ gây thiếu máu cục bộ cơ tim và tử vong. Rồi loạn chức năng thất trái do viêm cơ tim hoặc hệ thống có thể xuất hiện, và trên bệnh nhi trẻ, biểu hiện mệt nhiều, bú kém và vã mồ hôi khi bú. Phù chi dưới và gan to do quá tải thất trái tiến triển. Nhịp tim nhanh, thở nhanh và gallop T3 nghe được là các triệu chứng.

Sốt kéo dài (> 10 ngày), chậm điều trị với immunoglobulin tĩnh mạch (IVIG) và trẻ < 1 tuổi là các yếu tố nguy cơ biến chứng tim mạch. Hầu hết phình thoái triển theo thời gian, và rối loạn chức năng thất trái thường cải thiện với điều trị IVIG.

(Lựa chọn A). Coxsackievirus là nguyên nhân thường gặp nhất gây viêm cơ tim ở trẻ và biểu hiện sốt, rối loạn chức năng thất trái và suy tim. Bất thường động mạch vành không được tìm thấy. Ngoài ra, phát ban trong coxsackievirus điển hình biểu hiện tổn thương bong nước ở tay, chân và miệng, không được tìm thấy trong tình huống này.

(Lựa chọn B). Sốt thấp cấp (ARF – Acute rheumatic fever) là biến chứng tiềm ẩn của viêm họng do streptococcal nhóm A không được điều trị. ARF đặc trưng với sốt, viêm cơ tim, viêm khớp và các nốt dưới da, phát ban (ie, erythema marginatum) và múa giật Sydenham. Nó cực kỳ hiếm ở trẻ sơ sinh và không liên quan đến bất thường động mạch vành.

(Lựa chọn D). *Neisseria meningitidis* hiếm gặp ở trẻ sơ sinh và biểu hiện đột ngột (vài giờ) với sốt, phát ban (thường là ban xuất huyết), và lờ mơ. Đứa trẻ này có bệnh sử sốt 2 tuần và giãn động mạch vành làm cho chẩn đoán KD phù hợp hơn.

(Lựa chọn E). Biểu hiện ở tim trong SLE bao gồm viêm màng ngoài tim, viêm cơ tim, viêm nội tâm mạc Libman-Sacks, và bệnh động mạch vành. SLE hiếm gặp ở trẻ sơ sinh và không biểu hiện cấp tính với sốt cao như được tìm thấy trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn F). Viêm động mạch Takayasu (TA) đặc trưng ở các mạch máu lớn (eg, động mạch dưới đòn), nhưng bất thường động mạch vành cũng có thể biểu hiện. Tuy nhiên, TA biểu hiện triệu chứng giãn động mạch hoặc tắc mạch (eg, đau chi, chóng mặt) tiến triển dần trên bệnh nhân > 10 tuổi, không phù hợp với tình huống này.

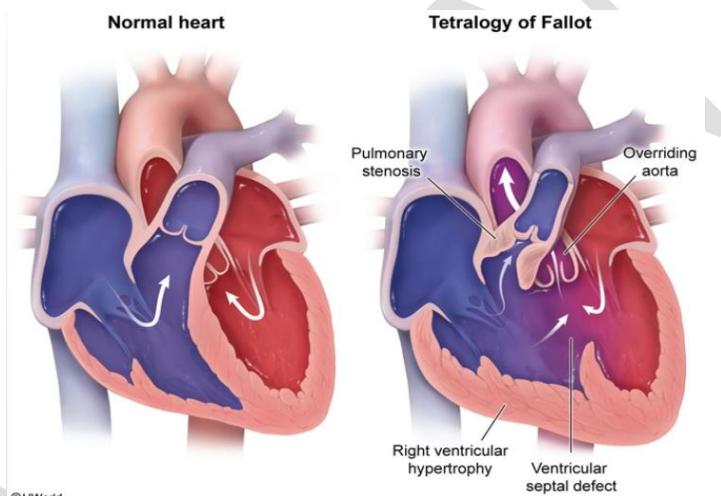
Tóm lại: Biến chứng của tim trong bệnh Kawasaki bao gồm phình động mạch vành và rối loạn chức năng thất trái. Các biến chứng này thường gặp hơn ở trẻ nhỏ và những trẻ có sốt kéo dài hoặc chậm trễ trong điều trị.

Câu 313: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì mất ý thức khi đang chơi trong công viên. Đứa trẻ khó thở trong lúc chạy thì bé tím tái và té xuống khoảng 10 giây. Mẹ bé đỡ bé dậy và nói rằng bé lấy lại ý thức nhanh chóng. Bé không bị té đậm đầu hay có bất kỳ chấn thương nào. Tuy nhiên, bệnh nhi trước đó có mất ý thức khi khóc nhiều hoặc giận dữ. Các sự kiện thoáng qua và kèm theo tím môi. Bệnh nhi sinh đủ tháng, sinh thường qua ngả âm đạo, không có tiền sử tím tái hay vàng da trong giai đoạn sơ sinh. Phát triển phù hợp theo tuổi. Ba của bé có tăng huyết áp và tăng lipid máu, người chú bên mẹ bị co giật. Nhiệt độ 37.5°C, mạch 110 lần/phút, nhịp thở 45 lần/phút. Khám thực thể ghi nhận đứa trẻ tinh táo, hơi xanh xao, có âm thổi tổng máu

tâm thu dọc giữa và dọc trên bờ trái xương ức. Khi đứa trẻ squats, âm thổi trở nên rõ hơn và cải thiện tình trạng tím tái. Bụng mềm, không ấn đau và không chướng. Gan lách không to. Mạch cánh tay và mạch đùi đều, rõ, 2+. Phản xạ gân sâu 2+. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Cơn động kinh vắng ý thức
- B. Breath-holding spell
- C. Co giật toàn bộ
- D. Bệnh cơ tim phì đại
- E. Thông liên nhĩ đơn độc
- F. Tứ chứng Fallot
- G. Ngất phế vị

Đáp án F



Tứ chứng Fallot là bệnh tim bẩm sinh thường gặp nhất với các khiếm khuyết sau:

- Thông liên thất
- Động mạch chủ cưỡi ngựa
- Hẹp đầu ra thất phải
- Phì đại thất phải

Biểu hiện lâm sàng phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng tắc nghẽn đầu ra thất phải do hẹp động mạch phổi. Tắc nghẽn đầu ra thất phải nặng thường biểu hiện ngay sau sinh với tím tái trung ương (eg, quanh môi). Tuy nhiên, tắc nghẽn vừa phải có thể gây triệu chứng mơ hồ trong giai đoạn nhũ nhi và biểu hiện rõ ở thời thơ ấu với thiếu oxy đột ngột/tím tái hơn với "tet" spell do shunt phải-trái trong gắng sức hay kích động. Các hậu quả khác bao gồm khó thở khi gắng sức và ngất.

Khám có thể ghi nhận âm thổi tâm thu tổng máu ở giữa đến dọc trên bờ trái xương ức do tắc nghẽn đầu ra thất phải. Squatt có thể giúp giảm triệu chứng (eg, tím tái) và tăng cường độ âm

thổi tâm thu. Nghiêm pháp này tăng kháng trở mạch máu toàn thân (hậu tải) và giảm shunt phải-trái qua thông liên thất, do đó tăng lưu lượng máu qua đầu ra thất phải.

(**Lựa chọn A**) Cơn động kinh vắng ý thức biểu hiện các đợt mất ý thức từng đợt, đột ngột mà không gây mất trương lực tư thế, không giống với bệnh nhi này (té khi xuất hiện ngắt).

(**Lựa chọn B**) Breath-holding spells biểu hiện tím tái và mất ý thức do cảm xúc. Tím tái tự khỏi ngay sau đó và khám không ghi nhận bất thường.

(**Lựa chọn C**) Co giật toàn bộ luôn chậm trễ về bình thường do giai đoạn hậu cơn vật gây lú lẩn thoáng qua, lơ mơ và/hoặc dấu thần kinh khu trú. Bệnh nhi này tỉnh táo.

(**Lựa chọn D**). Bệnh cơ tim phì đại có thể gây ngất do tim do tắc nghẽn đầu ra thất trái. Âm thổi tổng máu nghe được rõ nhất ở mỏm tim và dọc dưới bờ trái xương ức, giảm với nghiêm pháp tăng kháng lực mạch máu toàn thân (eg, squat, nắm tay lại).

(**Lựa chọn E**). Thông liên nhĩ đơn độc là bệnh tim không tím gây T2 tách đôi rộng, cố định và âm thổi tâm thu tổng máu do tăng lưu lượng máu qua van động mạch phổi.

(**Lựa chọn G**). Ngất phế vị là mất ý thức với mất trương lực tư thế, thường đáp ứng với stress cảm xúc đột ngột. Tuy nhiên, tím tái và âm thổi nghỉ ngơi đến nguyên nhân do tim.

Tóm lại : TOF có thể biểu hiện tăng tím tái với « tet » spell do tắc nghẽn đầu ra thất phải và shunt phải-trái trong bệnh cảnh gắng sức hoặc kích động. Squatt làm tăng hậu tải, tăng dòng máu qua đầu ra thất phải, giúp cải thiện tím tái.

Câu 314: Một bé trai 2 tuổi trước đó khỏe mạnh nhập khoa chăm sóc tích cực vì hôn mê và suy hô hấp. Bệnh nhi bắt đầu bị đau đầu và lú lẫn một ngày qua. Sáng nay, ba mẹ bé mang bé đến phòng cấp cứu vì nôn ói. Tại phòng cấp cứu, bệnh nhi xuất hiện co giật toàn thể. Bé được đặt nội khí quản và sử dụng thuốc an thần. Bệnh nhi và người anh trai bị sốt, ho và viêm họng trong tuần qua. Bảo mẫu cho bé thuốc hạ sốt không theo toa, nhưng ba mẹ không biết chính xác nó là thuốc gì. Người chị của bệnh nhi bị đau họng 2 tuần trước. Nhiệt độ 37.1°C. Thăm khám bé gái không đáp ứng và được đặt nội khí quản. Đồng tử cân đối và có phản xạ ánh sáng. Không vàng da, cổ mềm. Gan hơi to. Kết quả xét nghiệm như sau:

Chức năng gan	
Bilirubin toàn phần	0.5 mg/dL
AST	906 U/L
ALT	1214 U/L
Dịch não tủy	
Áp lực hở	320 mmH ₂ O
Glucose	53 mg/dL
Protein	32 mg/dL
WBC	2/mm ³

CT scan não nhận thấy phù não lan tỏa. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Ngộ độc thuốc kháng cholinergic
- B. Viêm màng não nhiễm khuẩn

C. Nhiễm virus viêm gan A

D. Hội chứng Reye

E. Viêm não siêu vi

Đáp án D

Hội chứng Reye	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Sử dụng aspirin ở trẻ trong nhiễm cúm hoặc varicella
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Suy gan cấp Bệnh lý não
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> ↑ AST, ALT ↑ PT, INR, PTT ↑ NH₃
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị hỗ trợ

Đứa trẻ này khởi phát nhanh chóng bệnh lý não, rối loạn chức năng gan, phù não và tăng áp lực nội sọ phù hợp với hội chứng Reye. Hội chứng Reye là bệnh lý hiếm gặp chỉ được tìm thấy ở trẻ nhỏ điều trị với salicylates (eg, aspirin) trong nhiễm virus (eg, cúm, varicella). Hội chứng Reye đã từng tương đối phổ biến, nhưng phát hiện tiếp xúc aspirin là yếu tố nguy cơ nên khuyến cáo tránh trong điều trị sốt ở trẻ, giúp giảm đáng kể tỷ lệ hội chứng Reye. Tuy nhiên, các ca rải rác do chỉ định aspirin không chủ ý khi bảo mẫu cho dùng thuốc không theo toa.

Biểu hiện bao gồm nôn ói và hành vi bất thường, diễn tiến nhanh chóng sang co giật và lơ mơ. Kết quả xét nghiệm đặc trưng của tổn thương gan bao gồm tăng đáng kể men gan, tăng NH₃ máu, kéo dài PT. Hạ đường huyết có thể do khiếm khuyết khả năng dự trữ glucose và tăng cường sử dụng. Mặc dù bệnh lý gây tổn thương gan, nhưng bilirubin toàn phần thường bình thường tăng nhẹ, vàng da là không thường gặp. Điều trị hỗ trợ. Tăng áp lực nội sọ là nguyên nhân chính gây tử vong trong hội chứng Reye.

(Lựa chọn A) Ngộ độc thuốc kháng cholinergic (eg, quá liều diphehydramine) biểu hiện khô môi và da, nhìn mờ, tăng thân nhiệt và út đọng nước tiểu. Các biểu hiện không được tìm thấy trong tình huống này.

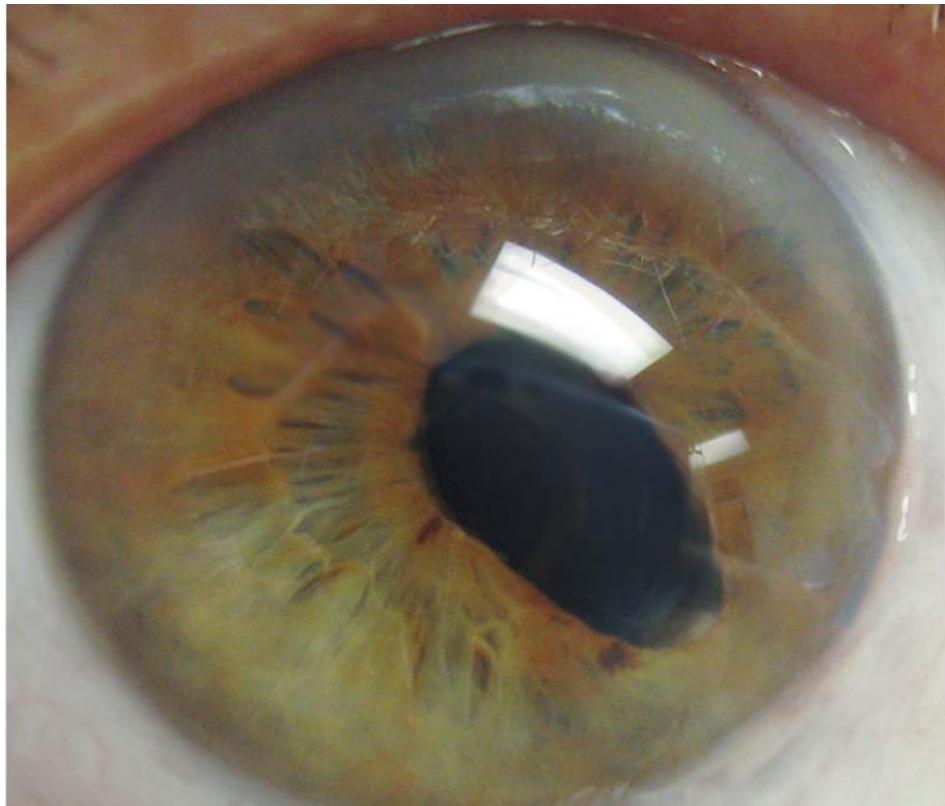
(Lựa chọn B và E) Những đứa trẻ bị bệnh lý não được đánh giá viêm não. Tuy nhiên, bệnh nhân này không giống với nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương, phân tích dịch não tủy bình thường và không biểu hiện sốt, dấu cứng cổ.

(Lựa chọn C) Viêm gan A biểu hiện sốt, nôn ói và tiêu chảy. Bệnh nhân thường có tăng các thông số chức năng gan, bao gồm bilirubin, nhưng không tăng áp lực nội sọ. Đứa trẻ này tăng đáng kể áp lực nội sọ, bình thường trị số bilirubin và không có vàng da.

Tóm lại: *Hội chứng Reye biểu hiện nôn ói, bệnh lý não, rối loạn chức năng gan, và bất thường hành vi dẫn đến co giật và lơ mơ. Bảo mẫu nên tránh chỉ định aspirin cho trẻ bị nhiễm virus.*

Câu 315: Một bé trai sơ sinh được đánh giá tại phòng chăm sóc sơ sinh vì suy hô hấp. Đứa trẻ được sinh một giờ trước ở thai kỳ 37 tuần qua ngả âm đạo, người mẹ sinh con đầu và không có sàng lọc sơ sinh. Quá trình sinh nở không biến chứng. Khi cho da kề da, người mẹ để ý thấy mặt của bé chuyển sang màu xanh. Bệnh nhi bị kích thích và bắt đầu khóc, có cải thiện màu sắc da. Cân nặng, chiều dài và vòng đầu ở bách phân vị

25th-50th. Nhiệt độ 36.8°C, mạch 150 lần/phút, nhịp thở 48 lần/phút. Độ bão hòa oxy máu mao mạch 97%. Khi ngừng khóc, độ bão hòa oxy giảm xuống 80% khí tròn. Catheter 5-French không thể xuyên qua được mũi. Tai ngắn và rộng, không có thùy tai. Khám mắt ghi nhận hình ảnh bên dưới:



Khám hẫu họng ghi nhận có ché vòm. Bệnh nhi có âm thổi to, toàn tâm thu nghe được rõ nhất ở dọc dưới bờ trái xương ức. Tinh hoàn không sờ thấy. Khám da và chi bình thường. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Hội chứng CHARGE
- B. Hội chứng DiGeorge
- C. Thiếu máu Fanconi
- D. Trisomy 13
- E. Hội chứng VACTERL

Đáp án A

Hội chứng CHARGE	
Đặc điểm	
	<ul style="list-style-type: none">Coloboma (khuyết mống mắt)Heart defect (eg, TOF, VSD)Atresia choanae)

	<ul style="list-style-type: none"> • Retardation of growth/development • Genitourinary anomalies • Ear abnormalities (eg, điếc tai)
Các biểu hiện chính	<ul style="list-style-type: none"> • Mắt khứu giác • Chẻ vòm • Giảm trương lực
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Lâm sàng • Test gen <i>CHD7</i>

Bệnh nhân này có choanal atresia (thiếu sản mũi sau) hai bên, điển hình biểu hiện tím tái khi nghỉ ngơi hoặc khi bú và cải thiện khi khóc. Catheter không thể qua mũi là đặc điểm thường gặp. Mặc dù choanal atresia có thể là biểu hiện đơn độc, chẩn đoán nên được xem xét cùng hội chứng bẩm sinh do nó thường liên quan đến các khiếm khuyết khác. Bệnh nhân này cũng có dị tật mống mắt, dị dạng tai (eg, tai rộng và ngắn, không có thùy tai), tinh hoàn ẩn, và khả năng có thông liên thất (eg, âm thổi toàn tâm thu thở ở dọc dưới bờ trái xương ức), là các biểu hiện phù hợp với hội chứng CHARGE.

Hội chứng CHARGE thường được phát hiện dựa vào lâm sàng trong giai đoạn sơ sinh, đặc trưng với: Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth, và Genitourinary, và Ear abnormalities. Các biểu hiện khác bao gồm giảm trương lực và chẻ vòm (như được tìm thấy trên bệnh nhi này). Xét nghiệm có thể phát hiện đột biến gen *CHD7*. Test gen thường dùng để xác định chẩn đoán.

Điều trị ban đầu những đứa trẻ hội chứng CHARGE bao gồm đặc dụng cụ hỗ trợ đường thở qua miệng với choanal atresia. Siêu âm tim sàng lọc và siêu âm thận cũng được chỉ định. Trẻ em với hội chứng CHARGE cần được chăm sóc đa mô thức do chậm lớn, dậy thì muộn.

(Lựa chọn B) Hội chứng DiGeorge do đột biến mất đoạn NST 22q11.2 và biểu hiện dị tật tim, hạ canxi máu và thiếu sản tuyến úc. Coloboma và choanal atresia không phải là đặc điểm trong hội chứng DiGeorge.

(Lựa chọn C) Những đứa trẻ thiếu máu Fanconi có bất thường sinh dục, bất thường tai và dị tật tim nhưng cũng thường có sanguinosis da và thiếu sản ngón cái (không được tìm thấy ở ca này). Ngoài ra, colobomas và choanal atresia không được tìm thấy trong thiếu máu Fanconi.

(Lựa chọn D) Đứa trẻ trisomy 13 có thể có nhiều đặc điểm tương tự hội chứng CHARGE, bao gồm dị tật tim, colobomas, chẻ vòm và tinh hoàn ẩn. Tuy nhiên, choanal atresia không liên quan đến trisomy 13. Ngoài ra, bệnh nhân trisomy 13 có đầu nhỏ, không được tìm thấy ở tình huống này.

(Lựa chọn E) VACTERL (Vertebral, Anal atresia, Cardiac, Tracheoesophageal fistula, Renal, Limb) có nhiều đặc điểm giống với hội chứng CHARGE, bao gồm bất thường tim và thận. Tuy nhiên, coloboma và choanal atresia không được tìm thấy ở đứa trẻ với tình trạng này.

Tóm lại: *Hội chứng CHARGE liên quan đến khiếm khuyết gen CHD7 và có thể được chẩn đoán dựa vào lâm sàng trong giai đoạn sơ sinh.*

Câu 316: Bé trai 2 giờ tuổi khởi phát tím nặng dần trong vài phút qua. Em được sinh thường đủ tháng qua ngả âm đạo, thai kỳ không có biến chứng. Cân nặng lúc sinh 4.1 kg. Apgar 7 điểm và 8 điểm lần lượt tại thời điểm 1 phút và 5 phút. Em được thở oxy qua mũ (hood) nhưng tím không cải thiện. Khám lâm sàng ghi nhận thở nhanh, rút lõm hạ sườn (subcostal retractions), tiếng tim S1 bình thường, tiếng S2 lớn đơn độc, không có âm thổi. Đầu là nguyên nhân phù hợp nhất gây tím trên bệnh nhi này?

SS. Thông liên nhĩ

TT. Hẹp eo động mạch chủ

UU. Tim lệch phải (dextrocardia)

VV. Hội chứng thiếu sản tim trái

WW. Còn ống động mạch

XX. Túi chứng Fallot

YY. Chuyển vị đại động mạch

ZZ. Thông liên nhĩ

Đáp án: G

Bệnh tim bẩm sinh tím		
Chẩn đoán	Khám	Hình ảnh X quang
Chuyển vị đại động mạch	<ul style="list-style-type: none"> S2 đơn độc +/- âm thổi thông liên thất 	Bóng tim "egg-on-a-string" (trung thất hẹp)
Túi chứng Fallot	<ul style="list-style-type: none"> Âm thổi thô của hẹp phổi Âm thổi thông liên thất 	Bóng tim "boot-shaped" (phì đại thất phải)
Hẹp van ba lá	<ul style="list-style-type: none"> S2 đơn độc Âm thổi thông liên thất 	Lưu lượng máu đến phổi tối thiểu
Thân chung động mạch	<ul style="list-style-type: none"> S2 đơn độc Âm thổi tâm thu dạng phạt (tăng lưu lượng qua lỗ van thân chung) 	Tăng lưu lượng máu đến phổi, phù phổi
Hội lưu tĩnh mạch phổi bất thường hoàn toàn có tắc nghẽn	<ul style="list-style-type: none"> Tím nặng Nguy kịch hô hấp 	Phù phổi, dấu "người tuyết" (tĩnh mạch trên tim và tĩnh mạch chủ trên lớn)

Chuyển vị đại động mạch dạng dextro (D-transposition of the great vessels – TGV) là bệnh tim bẩm sinh **tím** thường biểu hiện trong thời kỳ sơ sinh. Các đại động mạch xoay bất thường trong quá trình phát triển tim dẫn đến động mạch chủ xuất phát từ thất phải và động mạch phổi từ thất trái ("chuyển đổi động mạch"). Vì vậy, máu kém oxy từ cơ thể đến nhĩ phải và thất phải, qua động mạch chủ quay lại cơ thể. Máu giàu oxy từ phổi qua tim trái và động mạch phổi sau đó quay lại phổi. Các dấu hiệu đặc trưng gồm tím trong 24 giờ đầu sau sinh, nghe tim ghi nhận **S2 đơn độc** (không có thành phần phổi của tiếng S2 vì động mạch chủ nằm trước động mạch phổi) và hình ảnh trung thất hẹp ("egg on a string") trên X quang.

Sống còn sau sinh của trẻ phụ thuộc vào sự hoà trộn của máu giàu oxy và máu nghèo oxy qua ống động mạch, thông liên thất (cả 2 đều có âm thổi) hoặc lỗ ovan (như trên ca này). Bệnh nhi trên có khả năng cao còn lỗ ovan nên khám lâm sàng không nghe âm thổi. Nếu không có hoà trộn máu phù hợp, bệnh nhi nhanh chóng khởi phát tím nặng, phù phổi và tử vong cho dù được làm phẫu thuật tạo shunt (ie, phá vách liên nhĩ cấp cứu). Vì vậy, nếu nghi ngờ chuyển

vị đại động mạch, **prostaglandins** nên được chỉ định để duy trì ống động mạch nhắm tối ưu sự hoà trộn của 2 vòng tuần hoàn, siêu âm tim cũng nên được thực hiện.

(Lựa chọn A, C, E và H) Thông liên nhĩ, tim lệch phải, còn ống động mạch và thông liên thất là các bệnh tim bẩm sinh không tím.

(Lựa chọn B) Hẹp eo động mạch chủ có thể biểu hiện nhợt nhạt, vã mồ hôi và mạch bẹn yếu khi ống động mạch đóng. Hẹp eo động mạch chủ cũng có thể biểu hiện tím nhưng chủ yếu ở chi dưới.

(Lựa chọn D) Hội chứng thiếu sản tim trái có thể biểu hiện thở nhanh, tím, không âm thổi và S2 đơn độc; tuy nhiên, bệnh cảnh thường xuất hiện vài ngày sau sinh khi ống động mạch đã đóng.

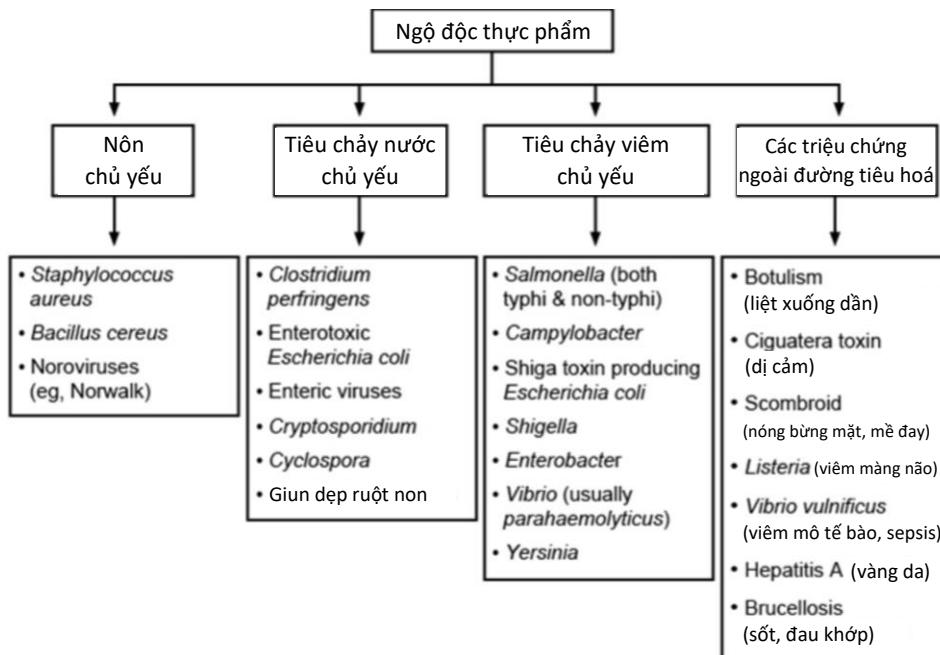
(Lựa chọn F) Tứ chứng Fallot có thể có tiếng S2 đơn độc nhưng thường biểu hiện rõ âm thổi tâm thu do hẹp phổi cũng như âm thổi thông liên thất (tuỳ thuộc vào kích thước lỗ thông). Bệnh cảnh có thể khởi phát từ lúc sinh hoặc vài năm sau tuỳ thuộc vào độ tắc nghẽn đường ra thất phải và lưu lượng máu đến phổi.

Tóm tắt: *Chuyển vị đại động mạch là một bệnh tim bẩm sinh tím thường biểu hiện tím và tiếng tim S2 lớn đơn độc trong 24 giờ đầu sau sinh.*

Câu 317: **Bé trai 10 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì buồn nôn, đau quặn bụng và nôn nhiều lần khởi phát đột ngột 2 giờ trước. Em không tiêu chảy. Mẹ em nói rằng em gái bệnh nhi (6 tuổi) cũng có triệu chứng tương tự. Các em ăn gà nướng và khoai tây trộn trong bữa trưa 4 giờ trước khi triệu chứng xuất hiện. Các em cũng bơi ở hồ bơi cộng đồng và chơi cùng một con rùa. Bệnh nhi có tiền căn nhiễm trùng hô hấp trên và điều trị kháng sinh 1 tháng trước do viêm tai giữa. Nhiệt độ 36.8 độ C, huyết áp 112/70 mm Hg, mạch 88/phút. Bụng mềm, không đau. Đâu là nguyên nhân phù hợp nhất dẫn đến triệu chứng của bệnh nhi?**

- UU. *Bacillus cereus*
- VV. *Campylobacter jejuni*
- WW. *Clostridium difficile*
- XX. *Clostridium perfringens*
- YY. *Escherichia coli* sinh độc tố ruột (*Enterotoxigenic Escherichia coli*)
- ZZ. *Giardia lamblia*
- AAA. *Listeria monocytogenes*
- BBB. *Salmonella* không định тип (Nontyphoidal salmonella)
- CCC. *Escherichia coli* sinh độc tố Shiga (*Shiga toxin-producing Escherichia coli*)
- DDD. *Staphylococcus aureus*

Đáp án: J



©UWorld

Bệnh nhi và em gái cùng khởi phát các triệu chứng đường tiêu hoá cấp tính sau khi ăn bữa trưa cộng đồng, gọi ý **ngộ độc thực phẩm**. Khoảng 50 triệu ca ngộ độc thực phẩm xảy ra tại Mỹ mỗi năm. Bệnh nguyên gồm vi khuẩn, vi rút và ký sinh trùng. Gọi ý tác nhân vi sinh gây bệnh thường dựa vào loại thức ăn, triệu chứng và thời gian khởi phát triệu chứng.

Staphylococcus aureus được tìm thấy trong mũi và trên da của ~25% dân số. Đa số không có triệu chứng, tuy nhiên *S aureus* có thể bị nhiễm vào thức ăn từ người chế biến có *S aureus* cư trú trên cơ thể. Các sản phẩm từ sữa, thịt, trứng, rau quả và rau trộn (eg, khoai tây trộn) đặc biệt dễ bị nhiễm. *S aureus* sinh **độc tố ruột** trong thức ăn bị nhiễm và nhanh chóng gây triệu chứng sau khi ăn phải (thường trong **1-6 giờ**). Nôn là triệu chứng chủ yếu; có hoặc không kèm tiêu chảy. Bệnh thường tự giới hạn, khởi hoản toàn trong 24-48 giờ.

(Lựa chọn A) *Bacillus cereus* cũng gây nôn khởi phát nhanh do ngoại độc tố. Tuy nhiên, *B cereus* thường có trong cơm được hâm nóng lại hoặc để ở nhiệt độ phòng trong thời gian dài. Trong ca bệnh trên, khoai tây trộn có vẻ là nguyên nhân gây ngộ độc.

(Lựa chọn B và H) *Campylobacter jejuni* và *salmonella* không định型 tấn công trực tiếp tế bào vào biểu mô đại tràng và thường gây tiêu chảy nước (kèm máu/nhäusernhör), đau bụng dữ dội và sốt. Cá 2 tác nhân đều lây nhiễm qua gia cầm (*salmonella* cũng liên quan đến rùa). Bệnh này chủ yếu nôn nên ít nghĩ các tác nhân trên.

(Lựa chọn C) *Clostridium difficile* gây viêm đại tràng (tiêu chảy nước, đau bụng) liên quan đến kháng sinh. Bệnh nhi này điều trị kháng sinh 1 tháng trước nhưng triệu chứng nổi trội của em là nôn (không phải tiêu chảy).

(Lựa chọn D, E và I) *Clostridium perfringens*, *Escherichia coli* sinh độc tố ruột (ETEC) và *E. coli* sinh độc tố Shiga (STEC) sản xuất độc tố sau khi bị người bệnh ăn vào. Vì vậy, triệu chứng thường khởi phát sau hơn 1 ngày (không phải 4 giờ). Cả *C. perfringens* và ETEC đều gây tiêu chảy nước; STEC gây tiêu chảy nước sau đó là tiêu máu, thường kèm suy thận (O157:H7).

(Lựa chọn F) *Giarda* lây truyền chủ yếu qua nước bị nhiễm. Ủ bệnh 7-14 ngày, triệu chứng gồm tiêu chảy nước mùi hôi.

(Lựa chọn G) *Listeria monocytogenes* là tác nhân ngộ độc thực phẩm thường gây viêm dạ dày ruột (tiêu chảy) kèm sốt, bệnh tự giới hạn. Tuy nhiên bệnh nhân suy giảm miễn dịch, có thai, nhỏ hoặc lớn tuổi (<2, >50) có thể khởi phát bệnh xâm lấn (nhiễm khuẩn huyết - bacteraemia, viêm não-màng não). Bệnh nhi này không có tiêu chảy hay sốt.

Tóm tắt: *Staphylococcus aureus* gây ngộ độc thực phẩm do người bệnh nuốt phải độc tố. Nôn là triệu chứng chủ yếu, thường khởi phát 1-6 giờ sau phơi nhiễm. Có thể có hoặc không có tiêu chảy kèm theo. Người có *S. aureus* cư trú trên cơ thể thường lây truyền vi khuẩn vào thức ăn trong quá trình chế biến.

Câu 318: Bé trai 9 tuổi trước đó khoẻ mạnh được thăm khám vì vết thương đâm sâu ở bàn chân. Em đang đi bộ chân trần trên bãi biển và dãm phải đinh rỉ. Bố mẹ đã rửa vết thương với xà phòng, nước và băng ép. Bệnh nhi không dùng thuốc gì. Em không được tiêm chủng do phụ huynh không đồng ý. Bố mẹ em đã li dị và có quyền giám hộ chung. Chỉ định, lợi ích và nguy cơ của việc tiêm vắc xin uốn ván đã được thảo luận với cả 2 phụ huynh. Người mẹ đồng ý và yêu cầu thực hiện tiêm vắc xin uốn ván ngay. Tuy nhiên, người bố từ chối vì ông ưu tiên thảo dược hơn. Bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

LL. Hỏi ý kiến bệnh nhi và thực hiện theo quyết định của em

MM. Hội chẩn ủy ban đạo đức của bệnh viện

NN. Yêu cầu lệnh của toà án để thực hiện điều trị

OO. Thực hiện điều trị

PP. Hoãn điều trị

Đáp án: D

Các trường hợp trẻ vị thành niên có thể tự ra quyết định	
Tự chủ y tế (Medical emancipation)	<ul style="list-style-type: none">Chăm sóc cấp cứu (tất cả các bang)Nhiễm bệnh lây qua đường tình dục (tất cả các bang)Điều trị sức khoẻ tinh thần và lạm dụng chấtChăm sóc thai kỳTránh thai
Tự chủ pháp luật (Legal emancipation)	<ul style="list-style-type: none">Độc lập tài chínhĐã trở thành bố mẹĐã kết hônĐang phục vụ quân độiTốt nghiệp cấp ba

Bệnh nhi này là **trẻ vị thành niên chưa tự chủ** (unemancipated minor), được định nghĩa là một cá nhân dưới 18 tuổi cần sự đồng thuận của bố/mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp cho việc điều trị nội khoa hoặc phẫu thuật. Tại tất cả các bang, trẻ vị thành niên có thể được điều

trị trong trường hợp cấp tính mà không cần sự đồng thuận nếu việc chờ đợi đồng thuận làm trì hoãn điều trị. Bố mẹ hoặc người giám hộ sẽ được thông báo sớm nhất có thể. Nhiều bang cũng cho phép trẻ vị thành niên tự đồng ý mà không cần thông báo cho bố mẹ trong các trường hợp tránh thai, điều trị bệnh lây qua đường tình dục, chăm sóc chu sinh, điều trị sức khoẻ tinh thần và cai nghiện (Bảng).

Theo Ủy ban Đạo đức sinh học của Viện hàn lâm Nhi khoa Hoa Kỳ, quyết định của bố mẹ về việc từ chối chủng ngừa thường quy cho trẻ chưa được tiêm chủng đôi khi là một yếu tố nguy cơ mắc bệnh nhiễm trùng cộng đồng vì dẫn đến miễn dịch cộng đồng thấp. Trái ngược với việc tiêm chủng không bắt buộc, bệnh này có **nguy cơ cao** mắc uốn ván từ vết thương đậm sâu và chỉ định chủng ngừa uốn ván là **khẩn cấp**.

Trong trường hợp bố mẹ bệnh nhi li dị, chỉ người có **quyền giám hộ** được đưa ra đồng thuận đối với các điều trị y tế. Đối với bố mẹ có quyền giám hộ chung, từng người đều có thể đưa ra đồng thuận, tuy nhiên chỉ cần sự đồng thuận từ **một phụ huynh** để có thể điều trị cho bệnh nhi, đặc biệt khi quyết định điều trị là có lợi cho trẻ. Trong tất cả các trường hợp, lý tưởng là việc điều trị được thảo luận với cả bố và mẹ để có được sự tán thành nhằm mang lại lợi ích cho trẻ cũng như tạo điều kiện cho sự phối hợp của êkip điều trị và bố mẹ bệnh nhi.

(Lựa chọn A) Trẻ vị thành niên chưa tự chủ không có quyền hợp pháp để đồng ý điều trị; phải có sự đồng thuận từ ít nhất một phụ huynh.

(Lựa chọn B) Hội chẩn với ủy ban đạo đức của bệnh viện là phù hợp nếu có tình huống y đức khó xử. Trong ca này, chủng ngừa uốn ván là có lợi cho bệnh nhi và người mẹ đã đồng ý điều trị.

(Lựa chọn C) Nếu cả bố và mẹ từ chối điều trị mang tính sống còn, bác sĩ cần yêu cầu toà án thông qua trước khi thực hiện đối với những tình huống không khẩn cấp (eg, hoá trị trong bệnh bạch cầu cấp dòng lympho trên bệnh nhân ổn định).

(Lựa chọn E) Hoãn điều trị là không phù hợp khi người mẹ đã đồng thuận, như vậy là đủ về mặt pháp lý để bắt đầu điều trị. Bố mẹ không thể từ chối điều trị mang tính sống còn đối với bệnh nhi trừ khi lợi ích quá ít hoặc điều trị không làm thay đổi tiên lượng bệnh.

Tóm tắt: Khi điều trị cho trẻ vị thành niên chưa tự chủ, sự đồng thuận từ một phụ huynh hoặc người giám hộ là cần thiết về mặt pháp lý để quyết định điều trị. Bác sĩ có thể điều trị trong các trường hợp khẩn cấp mà không cần chờ sự đồng thuận từ phụ huynh.

Câu 319: Bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì nổi ban. Mẹ em nói rằng có những vết bầm tím đầu kim trên khắp người em trong 24 giờ qua. Bệnh nhi không chảy máu hay chấn thương gần đây. Ba tuần trước, em bị nhiễm trùng hô hấp trên nhưng đã khỏi và không có biến chứng. Bệnh nhi không đang dùng thuốc gì, không dị ứng, tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Tiền căn gia đình không ghi nhận các bệnh chảy máu hay đông máu. Sinh hiệu bình thường theo tuổi. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi lành lợi, hợp tác tốt, chấm xuất huyết rải rác trên thân người và tứ chi. Niêm mạc miệng bình thường. Không nổi hạch, lách không to. Kết quả xét nghiệm như sau:

Huyết sắc tố	13.5 g/dL
Tiểu cầu	40,000/mm ³

Bạch cầu

7,000/mm³

Phết máu ngoại vi ghi nhận ít tiểu cầu; kích thước và hình dạng tiểu cầu bình thường.
Bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- A. Khảo sát tuỷ xương
- B. Kháng sinh tĩnh mạch
- C. Immunoglobulin tĩnh mạch
- D. Theo dõi
- E. Truyền tiểu cầu
- F. Cắt lách

Đáp án: D

Giảm tiểu cầu miễn dịch	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Tự kháng thể tiểu cầu• Nhiễm virus trước đó
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Chấm xuất huyết, mảng xuất huyết• Chảy máu niêm mạc (eg, chảy máu cam, tiểu máu)
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">• Giảm tiểu cầu đơn độc <100,000/mm³• Ít tiểu cầu (kích thước từ bình thường đến lớn) trên phết máu ngoại vi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Trẻ em<ul style="list-style-type: none">◦ Theo dõi nếu chỉ có triệu chứng ngoài da◦ Glucocorticoid, immunoglobulin tĩnh mạch hoặc anti-D nếu có chảy máu• Người lớn<ul style="list-style-type: none">◦ Theo dõi nếu chỉ có triệu chứng ngoài da VÀ tiểu cầu ≥30,000/mm³◦ Glucocorticoid, immunoglobulin tĩnh mạch hoặc anti-D nếu có chảy máu hoặc tiểu cầu <30,000/mm³

Giảm tiểu cầu miễn dịch, thường gặp nhất ở trẻ 2-5 tuổi, đặc trưng bởi bất thường số lượng tiểu cầu (<100,000/mm³) dẫn đến tăng xu hướng bầm và chảy máu. Trong bệnh giảm tiểu cầu miễn dịch, tự kháng thể trực tiếp chống lại kháng nguyên trên màng tiểu cầu, hậu quả là phá huỷ phức hợp tự kháng thể-tiểu cầu trong lách.

Giảm tiểu cầu miễn dịch thường **theo sau nhiễm virus**, như ca này, biểu hiện **chấm xuất huyết và ban xuất huyết**. Trong những ca nặng, bệnh nhân có thể có chảy máu niêm mạc (eg, chảy máu cam, tiểu máu, xuất huyết tiêu hoá). Kết quả xét nghiệm cho thấy giảm tiểu cầu đơn độc và lượng ít tiểu cầu kích thước đa dạng (bình thường đến lớn) trên phết máu ngoại vi do tăng chu trình tiểu cầu.

Theo dõi được khuyến cáo ở trẻ **chỉ có triệu chứng ngoài da** (eg, chấm xuất huyết) bất kể số lượng tiểu cầu. Bệnh thường tự giới hạn và **tự hồi phục** trong vòng 3 tháng. **Glucocorticoids**, globulin miễn dịch anti-D (nếu Rh-dương tính và Coombs-âm tính), **immunoglobulin tĩnh mạch** là điều trị đầu tay ở trẻ em có chảy máu niêm mạc (**Lựa chọn C**).

(Lựa chọn A) Khảo sát tuỷ xương được thực hiện khi nghi ngờ leukemia (eg, sốt, giảm bạch cầu/tăng bạch cầu, thiếu máu). Sinh thiết thường không được chỉ định cho giảm tiểu cầu đơn độc.

(Lựa chọn B) Kháng sinh điều trị sepsis, sepsis cũng có thể gây chảy máu và giảm tiểu cầu do đông máu nội mạch lan toả. Tuy nhiên, bệnh nhân đông máu nội mạch lan toả đôi khi có mảnh vỡ hồng cầu trên phết máu ngoại vi. Kháng sinh không được chỉ định cho giảm tiểu cầu miễn dịch.

(Lựa chọn E) Truyền tiểu cầu là điều trị cho các bất thường tiểu cầu bẩm sinh, ví dụ như hội chứng Bernard-Soulier, biểu hiện tiểu cầu kích thước rất lớn trên phết máu ngoại vi. Truyền tiểu cầu được cân nhắc trong những ca nặng (eg, xuất huyết nội sọ) nhưng thường hạn chế vì có thể gây phá huỷ tiểu cầu.

(Lựa chọn F) Cắt lách có thể tăng vòng đời và số lượng tiểu cầu vì lách là nơi phá huỷ tiểu cầu. Cắt lách là lựa chọn cuối cùng, dành cho chảy máu nghiêm trọng hoặc giảm tiểu cầu miễn dịch mạn tính kháng trị với immunoglobulin tĩnh mạch và glucocorticoids.

Tóm tắt: Giảm tiểu cầu miễn dịch thường biểu hiện giảm tiểu cầu đơn độc sau nhiễm virus. Trẻ em với triệu chứng da đơn độc (eg, chấm xuất huyết) thường tự hồi phục và chỉ cần theo dõi bất kể số lượng tiểu cầu. Bệnh nhân có chảy máu nên được điều trị glucocorticoids, anti-D hoặc immunoglobulin tĩnh mạch.

Câu 320: Một trẻ sơ sinh 2 ngày tuổi được đánh giá ở khoa sơ sinh. Bệnh nhân được người mẹ 30 tuổi sinh thường, đủ tháng qua ngả âm đạo. Quá trình mang thai và chuyển dạ không có biến chứng gì. Mẹ bé được chăm sóc trước sinh đầy đủ và chỉ sử dụng vitamin dành cho bà bầu trong thai kì. Tiền sử gia đình không có gì đặc biệt. Chiều dài bệnh nhân lúc sinh ở bách phân vị thứ 10. Cân nặng và vòng đầu ở bách phân vị thứ 25. Thăm khám ban đầu sau sinh, bệnh nhân có bộ phận sinh dục rõ ràng. Trẻ được bú sữa mẹ, có đi tiểu và đại tiện phù hợp. Thăm khám thấy trẻ tinh, trương lực cơ bình thường. Bụng mềm, không sờ thấy khối. Khám niệu dục thấy dương vật kém phát triển cong nhiều. Lỗ tiểu nằm ở gốc của khối cấu trúc, bên cạnh có các nếp môi bìu, không sờ thấy tinh hoàn. Thăm khám bà mẹ không thấy có mụn trứng cá hoặc chứng râm lông. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hóa sinh máu	
Na	138 mEq/L
K	4.0 mEq/L
Cl	102 mEq/L
HCO ₃	24 mEq/L
BUN	11 mg/dL
Creatinine	0.6 mg/dL
Ca	9.2 mg/dL
Glucose	70 mg/dL
Nội tiết	
Testosteron máu	850 ng/dL (bình thường 20-80)
Nhiễm sắc thể đồ	46, XX

Chẩn đoán có khả năng nhất trên bệnh nhân này là gì?

BB. Thiếu 5-alpha reductase

CC. Hội chứng không nhạy cảm androgen**DD. Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh****EE.Thiểu aromatase rau thai****FF.U tế bào Sertoli-Leydig**

Đáp án: C

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh thể cổ điển	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Di truyền lặn trên NST thường Thiểu men 21-hydroxylase
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Bộ phận sinh dục không rõ ràng ở nữ Hội chứng mất muối* <ul style="list-style-type: none"> Gặp ở cả nam và nữ Huyết áp thấp, mất nước và nôn
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> ↓ Na, ↑ K, ↓ glucose ↑ 17-hydroxyprogesterone
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Corticoid đường & corticoid muối Thực đơn nhiều muối Phẫu thuật tái tạo bộ phận sinh dục cho trẻ nữ Hỗ trợ tâm lý

*Triệu chứng lâm sàng & bất thường điện giải thường gặp lúc 1-2 tuần tuổi

Trẻ sơ sinh này có nhiễm sắc thể đ đồ 46, XX và bộ phận sinh dục không rõ ràng có khả năng mắc tăng sản thượng thận bẩm sinh (CAH). Nguyên nhân thường gặp nhất của CAH là thiếu 21-hydroxylase, dẫn đến giảm cortisol và aldosterone, tăng 17-hydroxyprogesterone (17-OHP), cơ chất của enzyme 21-hydroxylase. 17-OHP sau đó được chuyển thành testosterone ở mô ngoại biên. Sản xuất quá mức androgen dẫn đến hiện tượng nam hóa (eg, âm vật lớn/dương vật kém phát triển, tuyến sinh dục không sờ thấy) ở trẻ có kiểu gene là nữ, như ở bệnh nhân này.

Mặc dù hầu hết bệnh nhân mắc tăng sản thượng thận bẩm sinh thể cổ điển đều có mất muối (do giảm aldosterone), rối loạn điện giải (ie, hạ Na, tăng K) không xảy ra cho đến khi trẻ 1-2 tuần tuổi; trong những ngày đầu sau sinh, điện giải trong máu vẫn bình thường do có sự hiện diện của hormol thượng thận từ mẹ.

Bệnh nhân nghi ngờ CAH cần được điều trị ngay lập tức với corticoid đường và corticoid khoáng để tránh suy thượng thận cấp có nguy cơ tử vong (eg, hạ huyết áp, mất nước, nôn).

Lựa chọn A. Thiếu 5-alpha reductase gây suy giảm chuyển hóa testosterone thành dihydrotestosterone và biểu hiện kinh điển là trẻ có kiểu gene nam (46, XY) có bộ phận sinh dục ngoài kém nam hóa hoặc bộ phận sinh dục nữ. Trẻ sơ sinh này có kiểu gene 46, XX.

Lựa chọn B. Hội chứng không nhạy cảm androgen là do receptor của androgen bị hỏng, biểu hiện ở trẻ có kiểu gene nam (46, XY) với bộ phận sinh dục ngoài là nữ, không rõ ràng hoặc kém nam hóa. Trẻ này có kiểu gene 46, XX.

Lựa chọn D. Thiếu aromatase rau thai ngăn cản chuyển hóa androgen thành các estrogen. Thừa androgen gây nam hóa thai nhi nữ. Người mẹ thường cũng sẽ bị nam hóa, không như bà mẹ trong trường hợp này, do androgen được vận chuyển qua bánh rau.

Lựa chọn E. U Sertoli-Leydig sản xuất các androgen (eg, 17-OHP, testosterone) và gây nam hóa ở các bệnh nhân nữ; tuy nhiên, thường biểu hiện ở tuổi thiếu niên, không phải giai đoạn sơ sinh.

Tóm tắt: Tăng sản thượng thận bẩm sinh thể cổ điển xảy ra do thiếu 21-hydroxylase, dẫn đến tích lũy 17-hydroxyprogesterone và testosterone. Trẻ có kiểu gene nữ có bộ phận sinh dục bị nam hóa (eg, dương vật kém phát triển) nhưng không sờ thấy tinh hoàn. Rối loạn điện giải không xuất hiện cho đến 1-2 tuần tuổi.

Câu 321: Một bé gái 6 tháng tuổi được đưa tới khám thường quy và tiêm vaccine định kì. Trẻ chỉ bú sữa mẹ, đi tiêu và đi tiêu phân bình thường. Một tháng trước, trẻ nhập viện do lồng ruột và được tháo lồng hơi thành công. Bệnh nhân sống trong một căn hộ nhỏ với bố, mẹ, và đang mang bầu. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy trẻ có ngạt mũi nhẹ và chảy mũi trong. Không thấy bất thường nào khác. Người mẹ rất lo lắng về tác dụng phụ của vaccine. Lựa chọn nào dưới đây là chống chỉ định với vaccine rotavirus ở bệnh nhân này?

- W. Dùng cùng một vaccine bất hoạt
- X. Bú mẹ hoàn toàn
- Y. Tiền sử lồng ruột
- Z. Trong gia đình có người mang bầu
- AA. Nhiễm siêu vi đường hô hấp trên

Đáp án: C

Vaccine rotavirus	
Chỉ định	<ul style="list-style-type: none">• Ngăn ngừa nguyên nhân gây nhiễm siêu vi đường tiêu hóa phổ biến nhất trên thế giới
Đặc trưng	<ul style="list-style-type: none">• Vaccine uống giảm độc lực• Serial administration giữa 2-6 tháng tuổi
Chống chỉ định	<ul style="list-style-type: none">• Dị ứng với thành phần của vaccine• Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng• Tiền sử lồng ruột

Rotavirus là nguyên nhân phổ biến nhất gây viêm đường ruột ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ trên thế giới. Virus này lây lan nhanh và được lây truyền qua đường phân miệng qua tiếp xúc trực tiếp hoặc vật trung gian truyền bệnh (fomites). Triệu chứng bao gồm sốt, nôn và tiêu chảy phân nước, có thể kéo dài từ vài ngày tới một tuần. Trẻ mắc bệnh thường bị mất nước nặng, cần phải được nhập viện.

Vaccine rotavirus là biện pháp phòng bệnh hiệu quả nhất chống lại việc lây nhiễm và làm giảm tỷ lệ nhập viện và tử vong liên quan tới nhiễm rota trên toàn thế giới. Các lần uống vaccine rotavirus thường nằm trong khoảng 2-6 tháng tuổi.

Vaccine thường được dung nạp tốt, nhưng đi kèm với nguy cơ gây lồng ruột rất nhỏ, có thể liên quan đến viêm ruột do virus. Mặc dù loại vaccine hiện tại có nguy cơ thấp hơn nhiều (1-6 ca trên 10000 trẻ) so với loại trước, trẻ sơ sinh với tiền sử lồng ruột không nên sử dụng vaccine này. Trên những trẻ sơ sinh không có tiền sử lồng ruột, lợi ích phòng bệnh vượt qua nguy cơ biến chứng.

Các chống chỉ định dùng vaccine rotavirus khác bao gồm bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng và phản ứng phản vệ với vaccine hoặc thành phần vaccine trước đây.

Lựa chọn A. Sử dụng nhiều vaccine trong 1 lần an toàn, tăng tuân thủ lịch tiêm vaccine và tối đa hóa hiệu quả phòng bệnh ở người trẻ. Vaccine sống giảm độc lực và vaccine bất hoạt có thể sử dụng trong cùng một ngày.

Lựa chọn B. Chế độ ăn của bệnh nhân không ảnh hưởng tới mức độ an toàn của vaccine. Trẻ bú mẹ có thể tiếp nhận vaccine virus sống.

Lựa chọn D. Vaccine virus sống không nên sử dụng cho phụ nữ mang thai do nguy cơ nhiễm khuẩn bào thai trên lý thuyết. Tuy nhiên, vaccine virus sống có thể sử dụng an toàn cho người thân có tiếp xúc với phụ nữ mang thai vì sự lây lan nhiễm trùng xuất phát từ vaccine là cực kỳ hiếm.

Lựa chọn E. Vaccine có thể sử dụng an toàn khi mắc các bệnh nhẹ (eg, viêm đường hô hấp trên, viêm tai giữa). Nên tạm hoãn vaccine cho tới khi trẻ khỏi các bệnh vừa và nặng (eg, sốt cao) và biểu hiện của các bệnh tiềm ẩn có thể bị gán do vaccine và ngược lại.

Tóm tắt: Vaccine rotavirus phòng ngừa hiệu quả hầu hết các viêm đường ruột do rota. Chống chỉ định với bệnh nhân có tiền sử lồng ruột do có nguy cơ nhỏ mắc biến chứng này.

Câu 322: Một bé trai 3 tuổi được đưa tới khám do khó bắt kịp với các trẻ khác ở nhà trẻ. Trong 2 tháng qua, người trông trẻ để ý thấy bệnh nhân đường như mệt hơn và kém hứng thú với các trò chơi vận động. Cậu bé gặp khó khăn khi leo cầu thang và chạy nhảy. Bố mẹ bé nói rằng bé vẫn ăn uống tốt và lên cân đều nhưng hay bị nhiễm khuẩn hô hấp từ khi đi nhà trẻ. Lần viêm đường hô hấp gần nhất cách đây 5 ngày. Nhiệt độ 37°C (98,6°F), huyết áp 90/50 mmHg, mạch 94/min và nhịp thở 18/min. Thăm khám thấy nước mũi trong hai bên. Khám tim mạch và khám bụng bình thường. Khám thần kinh thấy phản xạ xương bánh chè và gân Achilles 1+ hai bên. Bắp chân lớn và không đau. Nguyên nhân có khả năng gây ra triệu chứng ở bệnh nhân này là?

- W. Không biểu hiện protein dystrophin
- X. Sản xuất kháng thể kháng receptor acetylcholin
- Y. Nhiễm virus sởi co
- Z. Ngăn cản dẫn truyền thần kinh do độc tố thần kinh
- AA. Phản ứng miễn dịch chéo trực tiếp thần kinh ngoại biên

Đáp án: A

Teo cơ Duchenne	
Biểu hiện lâm sàng	Chẩn đoán
<ul style="list-style-type: none">• Khởi phát lúc 2-3 tuổi• Yếu cơ gốc chi (eg, dấu hiệu Gower, bắp chân giả phì đại)• Bệnh cơ tim giãn• Vẹo cột sống	<ul style="list-style-type: none">• ↑ creatinin kinase huyết tương• Xét nghiệm di truyền: Đột biến mất đoạn dystrophin• Sinh thiết cơ: xơ, mỡ, thoái hóa cơ

Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Glucocorticoid
Tiên lượng	<ul style="list-style-type: none"> Dùng xe lăn khi tới tuổi thiếu niên Qua đời do suy hô hấp/suy tim lúc 20-30 tuổi

Bệnh nhân này có giảm khả năng chịu đựng và bắp chân giả phì đại có khả năng nhất là do teo cơ Duchenne (DMD). DMD di truyền gen lặn trên NST X do giảm đáng kể hoặc không có dystrophin, một protein xuyên màng tim thấy trong màng bào tương của các sợi cơ vân và cơ tim. Không có dystrophin, sợi cơ dễ bị thoái hóa, dẫn đến yếu cơ.

Hình ảnh lâm sàng thường gặp là một bé trai dưới 5 tuổi khó đi lại, chạy nhảy, leo cầu thang do yếu cơ gốc chi. Bệnh nhân khó bắt kịp được bạn bè và giảm sức bền (như ở bệnh nhân này). Để bù trừ cho việc yếu cơ, bệnh nhân thường xuyên chống tay để có thể đứng dậy được (dấu hiệu Gower).

Bắp chân giả phì đại, bắp chân to do mô thay thế cơ, đặc trưng cho DMD, và giảm phản xạ có thể xảy ra do giảm sức cơ và trương lực cơ. Qua thời gian, co cứng gân gót khiến bệnh nhân phải đi trên ngón chân và hầu hết bệnh nhân đều phụ thuộc vào xe lăn khi tới tuổi thiếu niên.

Chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm di truyền. Glucocorticoids giúp cải thiện chức năng và làm chậm quá trình tiến triển của bệnh. Hầu hết bệnh nhân tử vong trước 30 tuổi do suy hô hấp hoặc các biến chứng tim mạch (eg, bệnh cơ tim, loạn nhịp).

Lựa chọn B. Nhược cơ là được gây ra do kháng thể kháng receptor acetylcholin ở màng sau synap. Bệnh nhân thường gặp nhất yếu cơ dao động và mệt cơ nhăn cầu. Bệnh hiếm gặp ở trẻ em, và yếu cơ gốc chi dưới đơn độc không thường thấy.

Lựa chọn C. Viêm cơ siêu vi (ie, nhiễm virus sợi cơ) thường biểu hiện với đau và yếu cơ gấp trong bệnh cơ nhiễm viurs. Bệnh nhân này có triệu chứng kéo dài và không có đau cơ khiến chẩn đoán viêm cơ siêu vi khó có khả năng.

Lựa chọn D. Nhiễm botulism, ngăn cản dẫn truyền thần kinh do độc tố thần kinh, gây yếu cơ đối xứng từ trên xuống dưới, từ dây thần kinh sọ xuống thân và chi trên. Trái lại, bệnh nhân này chỉ có yếu cơ chi dưới.

Lựa chọn E. Hội chứng Guillain-Barré (GBS) do phản ứng chéo của kháng thể chống nhiễm khuẩn với sợi trực thần kinh ngoại biên. Bệnh nhân có yếu cơ từ dưới lên trên và giảm phản xạ. Mặc dù bệnh nhân này có nhiễm khuẩn hô hấp gần đây, một bệnh thường gặp ở trẻ nhỏ, thường tiến triển nhanh chóng thành GBS chỉ trong vài tuần, chứ không phải vài tháng. Không gặp bắp chân to giả phì đại.

Tóm tắt: Teo cơ Duchenne nên được nghi ngờ ở trẻ trai dưới 5 tuổi có yếu cơ gốc chi và bắp chân giả phì đại. Giảm đáng kể hoặc không có dystrophin trong cơ của bệnh nhân.

Câu 323: Một bé gái 5 ngày tuổi được đưa tới kiểm tra lần đầu tiên. Trẻ là con lần 1, sinh thường, đủ tháng, quá trình sinh đẻ không xảy ra biến chứng nào. Trẻ được xuất viện từ khoa sơ sinh khỏe mạnh 3 ngày trước. Từ lúc đó, trẻ chỉ bú mẹ mỗi 1-3 giờ, 15 phút mỗi bên vú. Thăm khám thấy trẻ tĩnh, A/AVPU. Thóp trước mở, mềm, và phẳng. Niêm mạc ẩm và thời gian đổ đầy mao mạch < 2s. Bàn chân và bàn tay đang lột da, có tím đầu chi. Bím của bé trông như hình.



Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là?

- AA. Tiếp tục cho trẻ ăn như hiện tại
- BB. Sữa mẹ tăng cường
- CC. Truyền dịch tĩnh mạch
- DD. Làm điện giải đồ
- EE. Dặm thêm sữa công thức
- FF. Cho trẻ uống thêm nước ngoài sữa mẹ
- GG. Làm xét nghiệm nước tiểu

Đáp án: A

Đánh giá cấp nước cho trẻ sơ sinh			
Dấu hiệu mất nước		<ul style="list-style-type: none">• Giảm số lượng bím ướt• Không có nước mắt• Thóp lõm• Niêm mạc khô• Nếp véo da mất chậm• Giảm thời gian đổ đầy mao mạch	
Xử trí giảm cân	< 7%	<ul style="list-style-type: none">• Chỉ cần bú mẹ• Theo dõi lúc 10-14 ngày tuổi xem trẻ có tăng cân lại không	
	≥ 7%	<ul style="list-style-type: none">• Đánh giá rối loạn cử động miệng• Đánh giá thất bại bú mẹ• Cân nặng hàng ngày• Cân nhắc bổ sung sữa công thức	

Trẻ sơ sinh đủ tháng này có kết quả thăm khám bình thường. Da khô, tróc vảy ở bàn chân và bàn tay do da tiếp xúc với môi trường hanh khô ngoài tử cung. Vết hồng hay "bụi gạch" trên bím trẻ sơ sinh đại diện cho tinh thể acid uric. Lượng acid uric được bài xuất đặc biệt cao lúc mới sinh và giảm dần cho tới tuổi dậy thì, khi đạt mức quan sát thấy ở người trưởng thành. Tinh thể acid uric thường thấy trong tuần đầu tiên khi bắt đầu ăn sữa mẹ, hoặc ở những tháng sau lúc trẻ đi tiểu buổi sáng sau khi ngủ xuyên đêm.

Mặc dù cân nặng của bệnh nhân này giảm ~4% so với lúc sinh, trẻ sơ sinh khỏe mạnh thường mất tới 7% cân nặng trong 5 ngày đầu sau đẻ do bài xuất lượng dịch thừa trẻ hấp thu trong tử cung và trong chuyển dạ. Lượng cân mất đi còn nhiều hơn ở trẻ sơ sinh chỉ bú sữa mẹ do lượng sữa mẹ tăng sẽ tăng dần để đáp ứng nhu cầu của trẻ. Khuyến khích cho trẻ bú mẹ thường xuyên, và nên giáo dục về các dấu hiệu mất nước ở trẻ.

Triệu chứng của mất nước bao gồm niêm mạc khô, thóp lõm và giảm lượng nước tiểu thải ra. Thông thường, số lượng bím cần thay những ngày của tuần đầu tiên tương ứng với ngày tuổi của ngày đó. Ví dụ, một trẻ sơ sinh 4 ngày tuổi sẽ có ≥ 4 bím ướt mỗi ngày. Sau tuần đầu tiên, trẻ nên có ≥ 6 bím ướt mỗi ngày. Cân nặng thường sẽ tăng trở lại lúc 10-14 ngày tuổi.

Lựa chọn B. Pha thêm sữa công thức vào sữa mẹ (sữa mẹ tăng cường) có thể sử dụng cho trẻ sơ sinh chậm lớn hoặc trẻ sinh non nhưng không khuyến cáo cho trẻ sụt cân sinh lý.

Lựa chọn C. Truyền dịch tĩnh mạch nên dành cho trẻ mất nước không thể uống bù đủ chất dinh dưỡng. Trẻ sơ sinh này đủ nước, khiến truyền dịch là không cần thiết.

Lựa chọn D. Điện giải trong huyết tương, đặc biệt là Natri, có thể sử dụng để đánh giá mất nước. Trẻ sơ sinh mất > 7% cân nặng lúc sinh hoặc biểu hiện mất nước khi thăm khám có nguy cơ mất nước tăng natri máu nguy hiểm tới tính mạng. Làm xét nghiệm là không cần thiết ở trẻ đủ nước.

Lựa chọn E. Bổ sung sữa công thức có thể được cân nhắc ở trẻ sơ sinh mất > 7% cân nặng khi sinh sau khi đã tối ưu hóa sữa mẹ.

Lựa chọn F. Thận ở trẻ sơ sinh chưa phát triển hoàn toàn nên không thể tái hấp thu natri hiệu quả. Không bao giờ được cho trẻ < 6 tháng uống nước vì nó có thể hòa loãng máu, dẫn đến tình trạng hạ natri máu nguy hiểm và co giật.

Lựa chọn G. Nên trấn an ba mẹ trẻ rằng tinh thể acid uric hiếm khi biểu hiện cho một rối loạn chuyển hóa purine (Eg, hội chứng Lesch-Nyhan). Không cần thêm cận lâm sàng nếu trẻ ăn tốt, phát triển và đi tiểu bình thường.

Tóm tắt: Trẻ sơ sinh khỏe mạnh thường mất tối đa 7% cân nặng khi sinh trong 5 ngày đầu sau đẻ. Không cần điều trị triệu chứng này và nên tiếp tục cho trẻ bú mẹ. Cân nặng sẽ tăng trở lại ở ngày tuổi 10-14.

Câu 324: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì khối sưng vùng cổ. Ngày hôm qua, ba mẹ bé để ý thấy một khối nhỏ ở phía cổ bên phải. Hôm nay, vùng này bị sưng và đau khi sờ vào. Bệnh nhi có ho, chảy mũi và sốt nhẹ một tuần qua, các triệu chứng tự khỏi. Khi các triệu chứng xuất hiện, gia đình chỉ vừa trở về từ kỳ nghỉ ở vùng phía Đông Arkansas, nơi mà nhiều anh chị em của bé cũng bị chảy mũi và sốt. Bệnh nhi

không có tiền sử bệnh mạn tính và không dùng thuốc gì khác. Tiêm chủng đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 38.6°C, huyết áp 104/74 mmHg, mạch 98 lần/phút và nhịp thở 25 lần/phút. Thăm khám ghi nhận khối hạch cổ trước 5-cm, ấn đau, sờ nóng và di động kém vùng cổ bên phải. Vùng da ch้อง lấp ửng đỏ. Khám tim phổi bình thường. Bụng mềm, gan lách không to. Phân thăm khám còn lại bình thường. Điều trị thích hợp trên bệnh nhân này là gì?

- A. Azithromycin
- B. Cefdinir
- C. Clindamycin
- D. Itraconazole
- E. Oseltamivir
- F. Chỉ điều trị hỗ trợ

Đáp án C

Viêm hạch cổ cấp, một bên	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Thường gặp nhất: <i>Staphylococcus aureus</i> & <i>Streptococcus pyogenes</i> • Vi khuẩn ký khí liên quan đến bệnh nha chu
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Trẻ < 5 tuổi • Hạch cổ ấn đau, sưng đỏ • ± Sốt • ± Hình thành áp xe
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị kháng sinh (eg, clindamycin, amoxicillin-clavulanate) • Rạch dẫn lưu nếu có ổ áp xe

Bệnh nhân này có viêm hạch cổ cấp một bên, nhiễm trùng thường xuất hiện ở trẻ < 5 tuổi. Bệnh nhân thường có hạch cổ to (3-6 cm) ấn đau rõ rệt, nóng và đỏ. Trong một số trường hợp, tiền sử có thể ghi nhận triệu chứng nhiễm trùng hô hấp gần đây, như trên bệnh nhi này. Sốt thường biểu hiện, nhưng bệnh nhân thường ổn. Viêm hạch có thể tiến triển thành áp xe và mưng mủ, sờ thấy khối pháp phèu trong thăm khám. Chẩn đoán thường dựa vào lâm sàng.

Tác nhân thường gặp nhất là vi khuẩn gram dương (eg, *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pyogenes*). Vi khuẩn ký khí cũng có thể gặp, nhưng ít gặp hơn, gây viêm bạch huyết trên bệnh nhân có vệ sinh răng miệng kém thông qua nhiễm trùng tại chỗ lan vi khuẩn thường trú bình thường từ hầu miệng. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm thường với clindamycin, chống lại tác nhân *S pyogenes*, MRSA và ký khí. Lựa chọn thay thế hợp lý bao gồm amoxicillin-clavulanate nếu cộng đồng có tỉ lệ lưu hành MRSA thấp hoặc cephalosporin thế hệ thứ nhất nếu bệnh lý quanh nha chu hoặc sâu răng ít có khả năng.

(**Lựa chọn A**) Azithromycin được dùng trong điều trị bệnh mèo càò, biểu hiện viêm bạch huyết lòn châm sau khi bị mèo cắn hoặc càò, các biểu hiện không được tìm thấy trên bệnh nhi này. Ngoài rifampin, azithromycin cũng được dùng trong điều trị viêm hạch do mycobacterial không phải lao, thường gặp nhất ở trẻ < 5 tuổi, biểu hiện hạch cổ không ấn đau, mạn tính.

(**Lựa chọn B**) Cephalosporin thế hệ thứ ba (eg, cefdinir) có thể được dùng trong điều trị nhiễm trùng do tác nhân *S pyogenes* nhưng không phủ tác nhân *S aureus* hay ký khí. Bởi vì

các vi khuẩn này không thể phân biệt dựa vào lâm sàng, nên cefdinir không phải là lựa chọn thích hợp.

(Lựa chọn D) Itraconazole được dùng trong điều trị histoplasmosis, nhiễm trùng nấm mốc phải ở Mississippi River Valley. Ngược lại với triệu chứng cấp tính, viêm hạch cổ một bên, triệu chứng của histoplasmosis đa dạng từ bệnh lý phổi với lớn hạch trung thất đến gan lách to và lớn hạch lan tỏa.

(Lựa chọn E) Oseltamivir có thể điều trị cúm. Không giống với đợt cấp, viêm hạch cổ một bên, viêm hạch thứ phát do cúm là hai bên và biểu hiện cả sốt và triệu chứng nhiễm trùng hô hấp trên (eg, ho, chảy mũi).

(Lựa chọn F) Điều trị hỗ trợ và theo dõi diễn tiến có thể được xem xét trong viêm hạch cổ cấp, một bên ở những bệnh nhân không sốt và ẩn đau nhẹ hoặc hạch sưng ít. Kháng sinh được chỉ định trên những bệnh nhân sốt với hạch viêm, to có nguy cơ phát triển áp xe.

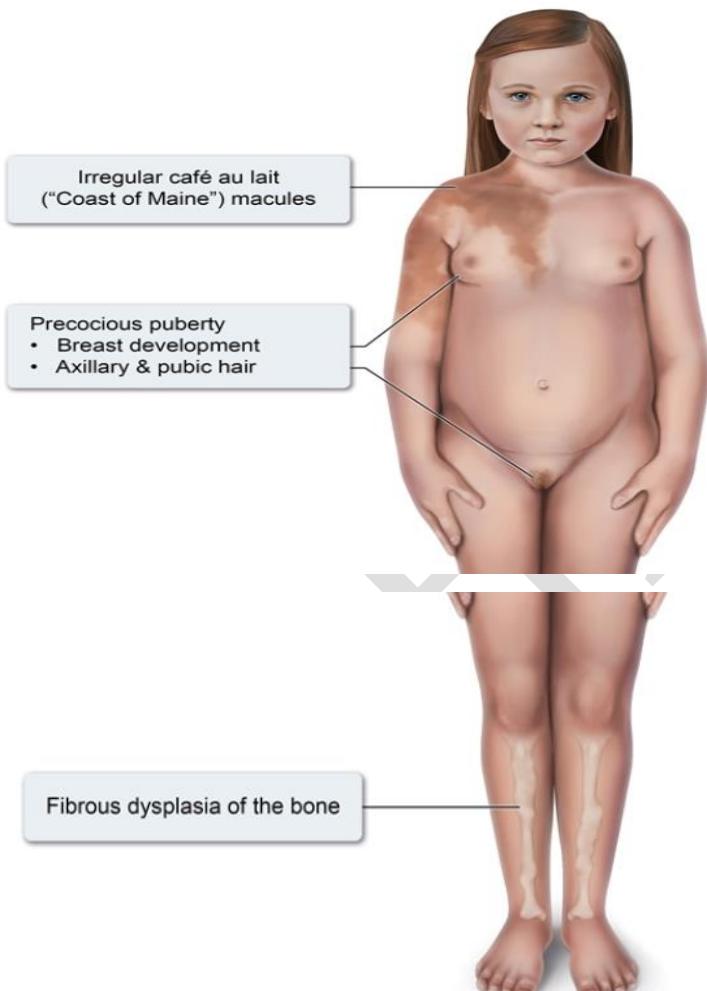
Tóm lại: *Viêm hạch cổ cấp, một bên là nhiễm trùng ở trẻ < 5 tuổi đặc trưng với hạch cổ to, sưng, đỏ, ẩn đau đáng kể. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm (eg, clindamycin) đích tác động lên các vi khuẩn thường gặp nhất, bao gồm Staphylococcus aureus, Streptococcus pyogenes, và ky khí.*

Câu 325: Một bé gái 6 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì mọc lông sinh dục. Mẹ bé nói rằng ban đầu để ý thấy lông nách vài tuần trước khi thay đồ cho bé đến trường. Bệnh nhi cũng có phát triển vú và lông sinh dục nhưng không ra huyết âm đạo, đau đầu, nôn ói hay nhìn mờ. Bé không có tiền sử bệnh lý và hiện không dùng thuốc gì. Bệnh nhi có hai lần gãy xương dài lúc 4 tuổi và 5 tuổi. Tiền sử gia đình không ghi nhận bất thường. Khám lâm sàng có hai dát tăng sắc tố lớn, bờ không đều ở lưng bên trái và ngực. Có lông nách nhưng không có tàn nhang. Phát triển vú hai bên và quầng vú to. Rậm lông nách và lông sinh dục. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. U tuyến thượng thận
- B. Hội chứng McCune-Albright
- C. Neurofibromatosis type 1
- D. Hội chứng Peutz-Jeghers
- E. Hội chứng Sturge-Weber
- F. Xơ cứng cù

Đáp án B

McCune-Albright Syndrome



Đứa trẻ này có phát triển vú và lông sinh dục biểu hiện của dậy thì sớm, bắt đầu phát triển đặc điểm sinh dục thứ phát ở các bé gái < 8 tuổi hay các bé trai < 9 tuổi. Dậy thì sớm trung ương do hoạt hóa sớm trực hạ đồi-tuyến yên-tuyến sinh dục. Dậy thì sớm ngoại vi do tiết các hormone sinh dục sớm không phụ thuộc GnRH.

Ngoài dậy thì sớm, bệnh nhi này có các dát café-au-lait bờ không đều một bên cơ thể và gãy xương tái phát do loạn sản xơ xương, đặc trưng của hội chứng McCune-Albright (MAS). MAS là nguyên nhân hiếm gặp gây dậy thì sớm do đột biến ở gen *GNAS*, gây hoạt hóa protein G liên tục và sản xuất quá mức hormone tuyến yên. Do đó, ngoài dậy thì sớm không phụ thuộc GnRH, MAS còn gây ngô độc giáp (TSH), to đầu chi (GH) và hội chứng Cushing (ACTH).

(Lựa chọn A) U tuyến thượng thận thường gây adrenarche sớm đơn độc (eg, lông sinh dục/lông nách, mụn trứng cá, mùi cơ thể) và không phù hợp với bệnh nhân có phát triển vú.

(Lựa chọn C) Neurofibromatosis type 1 (NF1) có thể gây dậy thì sớm (do u đệm thị giác ảnh hưởng đến vùng hạ đồi) và loạn sản xương dài (eg, gãy xương). Tuy nhiên, dát café-au-lait trong NF1 thường có số lượng nhiều (≥ 6) với bờ đều và liên quan đến tàn nhang vùng nách.

(Lựa chọn D) Hội chứng Peutz-Jeghers đặc trưng với hamartomatous polyposis đường tiêu hóa. Các sang thương da kèm theo là tổn thương dát tăng sắc tố da niêm, quanh miệng, kích thước nhỏ (1-5 mm). Bệnh nhân không dậy thì sớm.

(Lựa chọn E) Hội chứng Sturge-Weber đặc trưng với thiểu năng trí tuệ, co giật và khiếm thị do dị dạng mao mạch-tĩnh mạch. Sang thương da kèm theo là vết bót rượu vang. Không liên quan đến dậy thì sớm.

(Lựa chọn F) Xơ cứng cù là bệnh lý thần kinh da gây dậy thì sớm trung ương do hamartomas não. Tuy nhiên, sang thương da kèm theo là dát hình lá màu tro và mảng da cá nhám (shagreen patches).

Tóm lại: *Hội chứng McCune-Albright đặc trưng với dậy thì sớm ngoại vi, các dát café-au-lait bờ không đều và loạn sản xương (eg, gãy xương tái phát).*

Câu 326: Một bé trai 5 tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Đứa trẻ khỏe mạnh và không dùng thuốc gì. Người chú bên mẹ của bé mất vì nhồi máu cơ tim ở tuổi 56. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 50th. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 95/53 mmHg, mạch 92 lần/phút, nhịp thở 20 lần/phút. Đứa trẻ trông khỏe mạnh và lành lợi. Nghe tim phổi ghi nhận âm thổi tâm thu tống máu cường độ II/VI dọc dưới bờ trái xương ức. Nghe được rõ nhất khi đứa trẻ nằm và giảm khi đứng dậy. Không có tiếng cọ màng ngoài tim hay gallops. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Khám chuyên khoa tim mạch
- B. Chụp x-quang ngực thẳng
- C. Siêu âm tim
- D. Điện tâm đồ
- E. Holter monitor
- F. Trần an

Đáp án F

Hầu hết đứa trẻ có âm thổi nghe thấy ở một vài thời điểm trong đời; và phần lớn là lành tính. Âm thổi này cũng có thể được mô tả là âm thổi sinh lý hay chức năng, do dòng máu đi qua cấu trúc tim bình thường. Đặc điểm mấu chốt phân biệt âm thổi lành tính với âm thổi bệnh lý là thay đổi cường độ trong đáp ứng với thay đổi tư thế. Nghiệm pháp giảm dòng máu tĩnh mạch về (venous return) (eg, đứng dậy, nghiệm pháp Valsava) thường giảm cường độ của âm thổi sinh lý.

Âm thổi trên bệnh nhân này không có đặc điểm cần bận tâm. Bé khỏe mạnh không có triệu chứng và sinh hiệu bình thường. Huyết áp của bệnh nhân bình thường theo tuổi, chiều cao, và giới. Do đó, giả định nên được trấn an rằng âm thổi không có ý nghĩa lâm sàng. Xét nghiệm chuyên sâu và khám tim mạch (**Lựa chọn A**) là không cần thiết ở thời điểm này.

(Lựa chọn B) Chụp phim x-quang có thể được chỉ định trên bệnh nhân có triệu chứng hô hấp để loại trừ viêm phổi, phù phổi và các bệnh lý khác ở phổi. Nó cũng có thể ước tính sơ bộ kích thước bóng tim.

(Lựa chọn C) Siêu âm tim được chỉ định trong âm thổi bệnh lý có thể chỉ điểm bệnh tim cấu trúc, chẳng hạn như bệnh tim bẩm sinh hoặc bệnh cơ tim phì đại. Âm thổi của bệnh cơ tim phì đại tăng lên, thay vì giảm, khi đứng (đứng làm giảm máu tĩnh mạch về và tiền tải, tăng tắc nghẽn).

(Lựa chọn D) ECGs giúp chẩn đoán bệnh cơ tim phì đại thông qua thông số thể hiện phì đại thất trái. Nó bình thường ở hầu hết trẻ có âm thổi lành tính và bệnh lý, và không đủ giá trị trong sàng lọc bệnh tim bẩm sinh.

(Lựa chọn E) Holter monitor trên bệnh nhân để phát hiện rối loạn nhịp. Tiền sử của đứa trẻ này không bận tâm đến rối loạn nhịp.

Tóm lại: Âm thổi tim sinh lý do dòng máu đi qua cấu trúc tim bình thường. Cường độ thường I/VI hoặc II/VI và giảm khi đứng dậy. Âm thổi lành tính cũng có thể xuất hiện ở đầu hoặc giữa tâm thu. Xử trí thích hợp nhất là theo dõi và trấn an.

Câu 327: Một bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt và tiêu đau. Sốt bắt đầu từ sáng hôm qua, và buổi chiều bé khóc khi đi tiểu. Ibuprofen cải thiện tình trạng sốt và đau, nhưng bé bắt đầu xuất hiện buồn nôn vào sáng nay. Tiền sử bệnh lý bao gồm nhiễm trùng tiêu có sốt lúc 13 tháng tuổi tự khỏi sau điều trị kháng sinh. Tại thời điểm đó, siêu âm thận và bàng quang bình thường. Nhiệt độ 39.1°C. Ấn đau rõ vùng trên xương mu và góc sườn sống bên phải. Phân tích nước tiểu có nitrite (+) và leukocyte esterase (+). Cấy nước tiểu mọc $> 100\,000$ đơn vị khuẩn lạc/mL *E. coli*. Bệnh nhân được cho kháng sinh, và triệu chứng tự khỏi trong 24 giờ. Siêu âm thận và bàng quang bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. CT bụng và chậu
- B. Kháng sinh hàng ngày dự phòng
- C. Không cần thiệp gì thêm
- D. Cấy nước tiểu lặp lại trong 4 tuần
- E. Chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG)

Đáp án E

Đứa trẻ này có tiền sử nhiễm trùng tiêu có sốt hiện tại có đợt nhiễm trùng tiêu có sốt thứ hai (sốt, tiêu đau, ấn đau góc sườn sống, bất thường trong phân tích nước tiểu và cấy nước tiểu dương tính). Nhiễm trùng tiêu xuất hiện khi vi khuẩn (thường gấp nhất là *E. coli*) đi vào bàng quang và/hoặc thận. Trẻ nhỏ thường có sốt đơn độc, trong khi trẻ lớn hơn có thể có triệu chứng đường tiết niệu (eg, tiêu đau, tiểu gấp, tiểu thường xuyên, tiểu dầm) và đau trên xương mu. Nôn ói và ấn đau góc sườn sống, như được tìm thấy trên bệnh nhân này có thể là dấu hiệu của bệnh lý ở thận (eg, viêm bể thận).

Nhiễm trùng tiêu tái phát nghỉ ngòi đến bất thường hệ niệu, thường gấp nhất là trào ngược bàng quang niệu quản (VUR – vesicoureteral). VUR là trào ngược dòng nước tiểu từ bàng quang lên niệu quản và bể thận. Nhiễm trùng thận tái diễn gây trào ngược nước tiểu có thể dẫn đến sẹo thận, tổn thương thận và tăng huyết áp.

Siêu âm thận nên được chỉ định sau UTI lần đầu ở bất kỳ đứa trẻ nào và có thể lặp lại trong trường hợp UTI có sốt tái phát; nó có thể phát hiện thận ú nước gọi ý VUR nhưng không nhạy trong chẩn đoán. Do đó, chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG) thường được chỉ định trên những đứa trẻ có UTI khi chưa loại trừ VUR. Chỉ định VCUG bao gồm: UTIs có sốt từ hai lần trở lên (như trên bệnh nhân này); siêu âm thận bất thường; sốt $\geq 39^{\circ}\text{C}$ với tác nhân vi khuẩn không phải *E coli*, dấu hiệu của bệnh thận mạn (ie, chậm lớn, tăng huyết áp).

Nếu VUR độ cao (eg, độ IV hoặc V) được phát hiện trên VCUG, kháng sinh dự phòng dùng hàng ngày được xem xét để ngăn ngừa UTIs và phá hủy thận (**Lựa chọn B**)

(**Lựa chọn A**) CT bụng và chậu có thể phát hiện bất thường thận nhưng bệnh nhân sẽ tiếp xúc với tia xạ không cần thiết và không phải lựa chọn tốt nhất để phát hiện trong nước tiểu trào ngược.

(**Lựa chọn C**) Không cần can thiệp gì thêm đòi hỏi sau lần UTI có sốt đầu tiên với siêu âm bình thường. Tuy nhiên, bởi vì bệnh nhân này có UTI có sốt lần thứ hai, VCUG được chỉ định để đánh giá VUR.

(**Lựa chọn D**) Cấy nước tiểu lặp lại trong 48 giờ có thể cần thiết nếu không đáp ứng với điều trị kháng sinh nhưng không có lợi ít trong 4 tuần để kiểm tra mẫu nước tiểu vô trùng. Triệu chứng của bệnh nhân khỏi trong vòng 24 giờ.

Tóm lại: VCUG được chỉ định để đánh giá bất thường hệ niệu (eg, VUR) ở trẻ có nhiễm trùng tiểu có sốt từ hai lần trở lên, bất thường siêu âm thận, sốt cao với tác nhân không thường gặp, hoặc dấu hiệu của bệnh thận mạn.

Câu 328: Một trẻ nam 2 tuổi được mẹ đưa đến khoa cấp cứu vì sốt cao không đáp ứng với acetaminophen. 4 ngày vừa qua trẻ quấy khóc rất nhiều, thường xuyên ho và ăn uống kém. Ngoại trừ một vài lần chảy mũi vào mùa đông năm nay, bệnh nhi không có bệnh lí cấp tính nào, không dùng thuốc gì và được tiêm chủng đầy đủ. Nhiệt độ 38.8°C , huyết áp $90/60\text{mmHg}$, mạch 119 lần/phút, nhịp thở 24 lần/phút. Thăm khám thấy một trẻ nam được nuôi dưỡng tốt đang khóc trong lòng mẹ. Sờ thấy các hạch cổ sưng to và bờ dưới gan ở 2,5cm dưới bờ sườn, sờ được cực dưới của lách. Thân mình trẻ có nhiều vết bầm rái rác. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu toàn phần

Hemoglobin	7.0g/dL
Tiểu cầu	5,000/mm ³
Bạch cầu	81,100/mm ³
Bạch cầu non	90%
Bạch cầu lympho	10%

Phết máu ngoại vi thấy nhiều bạch cầu non với chất nhiễm sắc mịn trong nhân, nhân nhỏ, bào tương rộng ít hạt. Xquang phổi bình thường. Chẩn đoán nào sau đây có khả năng nhất ở bệnh nhi trên?

- M. Bạch cầu cấp dòng lympho
- N. U lympho Burkitt
- O. Bạch cầu mạn dòng lympho
- P. U lympho Hodgkin

Q. Đa u tủy xương

Bạch cầu cấp dòng lympho	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> Ung thư phổi biến nhất ở trẻ em Đỉnh xuất hiện 2-5 tuổi Nam > nữ
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Triệu chứng toàn thân không đặc hiệu Đau xương Hạch lớn Gan lách lớn Nhợt nhạt (do thiếu máu) Chấm xuất huyết (do giảm tiểu cầu)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Sinh thiết tủy xương thấy >25% bạch cầu lympho non
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Đa hóa trị liệu

Đáp án A

Bệnh nhi nói trên vào viện với sốt, hạch lớn, gan lách lớn có **bạch cầu non** trên phết máu ngoại vi do **bạch cầu cấp dòng lympho** (acute lymphoblastic leukemia – ALL). ALL là thể ung thư máu (leukemia) ưu thế ở trẻ em và thường gặp nhất ở trẻ năm 2-5 tuổi. Các trường hợp điển hình bệnh nhân có biểu hiện suy tủy xương, bao gồm mệt mỏi do **thiếu máu**, bầm tím do **giảm tiểu cầu**, và nhiễm trùng thứ phát sau giảm bạch cầu hạt. Đau xương (do thâm nhiễm tế bào ung thư) và các triệu chứng hệ thống không đặc hiệu khá phổ biến. Khoảng một nửa bệnh nhân ALL có số lượng bạch cầu bình thường ($<10,000/\text{mm}^3$), nhưng phần còn lại có thể có **tăng bạch cầu** đáng kể ($>50,000/\text{mm}^3$). Bạch cầu non lưu hành (các bạch cầu lympho chưa trưởng thành) thường thấy trên phết máu ngoại vi.

Chẩn đoán được khẳng định bằng sự có mặt của $>25\%$ **bạch cầu lympho non** trên mẫu sinh thiết tủy xương. Xét nghiệm đếm tế bào dòng chảy tủy xương có thể phân biệt nguồn gốc của ung thư (tế bào B hoặc T).

(Đáp án B) U lympho Burkitt là sự tân sinh tế bào B trưởng thành liên quan đến nhiễm virus Epstein-Barr. Bệnh nhân thường có một khối xuất hiện ở xương hàm dưới hoặc màng bụng. Kết quả mô học thấy hình ảnh “bầu trời sao” đặc trưng.

(Đáp án C) Mặc dù bạch cầu mạn dòng lympho có thể biểu hiện hạch lớn lan tỏa và tăng bạch cầu lympho, bệnh lí này thường chỉ ảnh hưởng người trưởng thành và tuổi xuất hiện triệu chứng ở khoảng 70. Phết máu ngoại vi thấy các tế bào vỡ (smudge cell – các bạch cầu lympho dễ vỡ) thay vì bạch cầu non.

(Đáp án D) U lympho Hodgkin là bệnh lí ác tính của tế bào B ở trung tâm mầm. Bệnh nhân có thể có sốt và hạch lớn, thường đi kèm một khối trung thất trên Xquang ngực. Xquang ngực của bệnh nhi này bình thường.

(Đáp án E) Đa u tủy xương là sự tăng sinh ác tính của tương bào, gần như chỉ xảy ra ở người trưởng thành. Phết máu ngoại vi thấy hồng cầu kết chuỗi do tăng protein đơn dòng.

Tóm lại: *Bạch cầu cấp dòng lympho thường gặp nhất ở trẻ nam 2-5 tuổi, biểu hiện với thiếu máu, giảm tiểu cầu, số lượng bạch cầu bình thường hoặc tăng. Sự có mặt của bạch cầu non trên phết máu ngoại vi và sinh thiết tủy xương đặc trưng cho bệnh lí này.*

Câu 329: Một trẻ nam 3 tuổi được bố mẹ đưa đến khám vì khô mắt và sợ ánh sáng. Trẻ gặp khó khăn trong việc thích ứng với bóng tối. Trẻ rất kén ăn, khẩu phần chủ yếu chỉ bao gồm thực phẩm đóng hộp, rất hiếm khi có rau củ quả tươi hoặc sữa. Khám thấy da khô, bong vảy, tăng sừng nang lông ở mặt dưới các chi và những mảng khô, màu xám bạc ở kết mạc nhãn cầu. Đâu là chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhân này?

- F. Thiếu vitamin A
- G. Thiếu thiamin
- H. Thiếu riboflavin
- I. Bệnh scurvy
- J. Thừa vitamin A

Đáp án A

Triệu chứng của bệnh nhi trên điển hình cho thiếu vitamin A. Tình trạng này thường biểu hiện ở 2-3 năm đầu đời với quáng gà (giảm khả năng thích ứng với bóng tối có thể dẫn đến mù ban đêm), sợ sáng, da khô bong vảy, khô kết mạc, khô giác mạc và mờ giác mạc (giác mạc nhăn nhúm, mờ đục). Các vết Bitot (những mảng khô, màu xám bạc ở kết mạc nhãn cầu) và tăng sừng nang lông ở vai, mông và mặt dưới chi là những biểu hiện ít phổ biến hơn.

(Đáp án B) Thiếu thiamine liên quan đến bệnh beriberi ở trẻ em và người lớn, cũng như hội chứng Wernicke-Korsakoff ở người nghiện rượu. Biểu hiện của bệnh beriberi trẻ em xuất hiện lúc 2-3 tháng tuổi, bao gồm hội chứng tim tối cấp: tim to, nhịp nhanh, tím, khó thở và nôn. Bệnh beriberi ở người trưởng lớn được phân thành thể khô hoặc thể ướt. Beriberi thể khô được miêu tả là bệnh lí thần kinh ngoại biên đổi xứng kèm rối loạn vận động và cảm giác, đặc biệt là ở các đầu chi. Beriberi thể ướt bao gồm bệnh lí thần kinh nói trên kèm theo biểu hiện tim mạch (tim to, bệnh cơ tim, suy tim sung huyết, phù ngoại vi, nhịp nhanh)

(Đáp án C) Riboflavin là một thành phần của các coenzym tham gia vào nhiều con đường chuyển hóa tế bào (ví dụ như trong quá trình hô hấp sản sinh năng lượng). Vitamin này có trong nhiều loại đồ ăn bao gồm thịt, cá, trứng, thực phẩm từ sữa, rau xanh, nấm men và thực phẩm bổ sung. Vì vậy thiếu riboflavin đơn độc thường hiếm gặp ở các nước công nghiệp nhưng tình trạng này đã được ghi nhận ở các vùng trên thế giới có thiếu hụt thực phẩm nghiêm trọng. Ở Mĩ, bệnh nhân thiếu riboflavin thường suy kiệt do chán ăn tâm thần, các hội chứng kém hấp thu (VD bệnh viêm ruột celiac) hoặc những khiếm khuyết bẩm sinh hiếm gặp trong quá trình tổng hợp riboflavin. Thiếu riboflavin thường biểu hiện nhẹ và không đặc hiệu, các triệu chứng có thể bao gồm đau họng, sung huyết và phù niêm mạc hầu họng, viêm khóe miệng, viêm miệng, viêm lưỡi, thiếu máu đẳng sắc hồng cầu bình thường, viêm da tiết bã và sợ sáng.

(Đáp án D) Thiếu axit ascorbic đặc trưng bởi rối loạn tổng hợp collagen và tổn thương mô liên kết. Các triệu chứng thường gặp bao gồm bầm máu, chấn xuất huyết, chảy máu nướu, tăng sừng, hội chứng Sjogren, đau khớp và chậm liền thường. Các biểu hiện hệ thống bao gồm yếu cơ, mệt mỏi, sưng khớp, đau khớp, phù, quắn tóc, trầm cảm, bệnh thần kinh, bất ổn định

vận mạch. Tình trạng này cũng có thể gây khô da và khô mắt do tăng sưng và khô kết giác mạc; tuy nhiên, các đặc điểm khác trong trường hợp này đặc trưng cho thiếu vitamin A.

(Đáp án E) Thừa vitamin A thường do nạp vào quá liều vitamin trong nhiều tuần hoặc tháng. Triệu chứng bao gồm chán ăn, ngứa, chậm tăng cân, quấy khóc, giới hạn vận động, sưng đau các xương, rụng tóc, tổn thương bã ở da, nứt khóe miệng, tăng áp lực nội sọ và gan lớn.

Tóm lại: *Phải nghi ngờ thiếu vitamin A ở trẻ 2-3 tuổi với biểu hiện giảm khả năng thích nghi với bóng tối, sợ sáng, da khô bong vảy, khô kết giác mạc, mờ giác mạc, vết Bitot và tăng sưng nang lông ở vai, mông, mặt duỗi chi.*

Câu 330: Một nam thanh niên 18 tuổi người Mỹ gốc Phi tới phòng khám vì tiểu rắt nhiều tháng nay. Vào ban ngày, vài giờ bệnh nhân phải đi tiểu một lần và thức dậy 2-3 lần trong đêm để đi tiểu mặc dù đã uống ít nước. Cậu bé nói nước tiểu trong và không có máu. Tiền sử nổi bật với dị ứng thời tiết, cần phải uống kháng histamin thường xuyên. Bệnh nhân không uống thuốc nào khác và không dùng thuốc lá, rượu hoặc chất kích thích. Bệnh nhân có hoạt động tình dục nhưng không sử dụng biện pháp bảo vệ. Bệnh nhân được nhận nuôi từ nhỏ, báo cáo y tế cho biết mẹ của thanh niên mắc bệnh hồng cầu hình liềm và chết ở tuổi 32 do đột quy. Bệnh nhân không sốt, huyết áp bình thường. Hematocrit là 41% và Na huyết thanh là 138mEq/L. Phân tích nước tiểu đầu buổi sáng thấy:

Tỷ trọng	1.001 (bình thường: 1.010 - 1.030)
pH	6.6 (bình thường 4.5-8)
Protein	Không
Máu	Âm tính
Glucose	Âm tính
Ketones	Âm tính
Leukocyte esterase	Âm tính
Nitrites	Âm tính

Nguyên nhân gây tiểu nhiều ở bệnh nhân này là gì?

- GG. Đái tháo nhạt trung ương
- HH. Nhiễm trùng Chlamydia
- II. Giảm tỷ trọng nước tiểu (hyposthenuria)
- JJ. Tác dụng phụ của thuốc
- KK. Polydipsia nguyên phát
- LL. Đái tháo đường type 1
- MM. Đái tháo đường type 2

Đáp án: C

Mang gen hồng cầu hình liềm	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Thường không có triệu chứng• Không thay đổi tuổi thọ trung bình
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">• Hemoglobin, hồng cầu lười, chỉ số RBC và hình thái hồng cầu bình thường• Điện di hemoglobin: HbA > HbS
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Hoại tử nhú thận, tiểu máu, giảm tỷ trọng nước tiểu

	<ul style="list-style-type: none"> Nhồi máu lách (đặc biệt khi ở độ cao lớn), huyết khối tĩnh mạch, cương đau dương vật kéo dài Tiêu cơ vận khi gắng sức
--	--

HbA = hemoglobin A, HbS = hemoglobin S, RBC = số lượng hồng cầu

Bệnh nhân này có tỷ trọng nước tiểu thấp, do thận không có khả năng cô đặc nước tiểu. Tiền sử gia đình của bệnh nhân nổi bật với đột quy khởi phát sớm, một biến chứng nghiêm trọng của bệnh hồng cầu hình liềm (SCD), nguyên nhân do tắc mạch não do khối hồng cầu; tuy nhiên, anh ta có nồng độ hematocrit bình thường và không triệu chứng nào khác. Vì thế, nguyên nhân gây giảm tỷ trọng nước tiểu ở bệnh nhân này có khả năng nhất là do mang gene hồng cầu hình liềm (SCT).

Giảm tỷ trọng nước tiểu thường gặp ở bệnh nhân SCD và có thể thấy ở bệnh nhân SCT. Để đáp ứng với sự thiếu oxy, tình trạng áp lực thẩm thấu cao ở tủy thận, tế bào hồng cầu hình liềm trong mao mạch thẳng quanh ống Henle, làm suy giảm khả năng tái hấp thu nước và trao đổi ngược dòng. Bệnh nhân thường có tiểu nhiều, tiểu đêm mặc dù đã hạn chế dịch. Áp lực thẩm thấu nước tiểu thấp, tuy nhiên, nồng độ natri huyết thanh được duy trì do vẫn còn hormone chống bài niệu (ADH). Khả năng hòa loãng nước tiểu vẫn còn do đây là chức năng của các quai Henle ở nông, không phải mao mạch quanh ống Henle.

Thông thường, tỷ trọng nước tiểu giảm nhẹ do SCT thường không cần điều trị. Ở bệnh nhân mắc SCD, truyền khối hồng cầu giúp cải thiện tình trạng cô đặc nước tiểu và giảm nhẹ triệu chứng.

Lựa chọn A. Đái tháo nhạt trung ương gây tiểu nhiều và tỷ trọng nước tiểu giảm do thiếu ADH. Tuy nhiên, ở bệnh nhân mắc đái tháo nhạt trung ương, cơ chế khát bị suy yếu và nồng độ natri huyết tương cao.

Lựa chọn B. Nhiễm khuẩn Chlamydia ở nam giới có thể gây tiểu buốt và dịch mủ niệu đao. Suy giảm khả năng cô đặc nước tiểu không đi kèm với nhiễm khuẩn chlamydia, và phân tích nước tiểu sẽ thấy men leukocyte esterase.

Lựa chọn D. Thuốc kháng histamine (eg, diphenhydramine) điều trị viêm mũi dị ứng và có thể gây các tác dụng phụ kháng cholinergic như khô miệng, nhịp tim nhanh và bí tiểu, không tương ứng với biểu hiện của bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Uống nhiều tiên phát có thể gây tỷ trọng nước tiểu thấp do lượng nước nạp vào bị dư thừa. Tuy nhiên, nồng độ Natri thường thấp và tình trạng này khó thể xảy ra ở bệnh nhân hạn chế dịch.

Lựa chọn F và G. Đái tháo đường đặc trưng bởi tăng nồng độ đường huyết do thiếu insulin (type 1) hoặc kháng insulin (type 2). Khi nồng độ đường trong máu vượt quá khả năng tái hấp thu của thận, đường kéo nước vào hệ thống ống góp, gây đa niệu và tiểu đường. Bệnh nhân này không có đường trong nước tiểu khiến chẩn đoán này không hợp lý.

Tóm tắt: Tỷ trọng nước tiểu giảm khi thận không có khả năng cô đặc nước tiểu và có thể xảy ra ở bệnh nhân mắc bệnh hồng cầu hình liềm hoặc mang gen bệnh. Bệnh nhân có đa niệu, tỷ trọng nước tiểu thấp và nồng độ Natri trong máu bình thường.

Câu 331: Một cậu bé 13 tuổi được đưa tới khám do tăng cân chậm. Mẹ cậu để ý cậu bé là người thấp nhất trong lớp. Bệnh nhân thi thoảng có cảm giác chướng bụng và khó

chịu bụng nhưng vẫn thèm ăn và có chế độ ăn cân bằng. Cậu bé không buồn nôn, nôn, tiêu chảy, đi ngoài phân máu hoặc phân đen. Bệnh nhân phát hiện đái tháo đường type 1 được 3 năm, và lượng thuốc insulin gần đây đã được giảm xuống do có các cơn hạ đường huyết. Tiền sử gia đình nổi bật với mẹ bị suy giáp. Sinh hiệu bình thường. Cân nặng ở mức bách phân vị thứ 5 và chiều cao ở mức bách phân vị thứ 10. Thăm khám thấy cung mạc mắt không vàng, niêm mạc ẩm, hạch lympho không to, tiếng tim, phổi bình thường. Bụng không chướng, mềm, ấn không đau và gan lách không to. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hemoglobin	10.8 g/dL
Thể tích trung bình hồng cầu	72 μm^3
Tiểu cầu	435000/mm ³
Hemoglobin A1c	5.5%
TSH	2.4 $\mu\text{U}/\text{mL}$
Bạch cầu	9000/mm ³

Bước tiếp theo phù hợp nhất để đánh giá bệnh nhân này là?

- BB. Xét nghiệm kháng thể transglutaminase kháng mô
- CC. CT scan bụng có cản quang
- DD. Xét nghiệm định lượng mỡ trong phân
- EE. Đo nồng độ IGF-1 (insulin-like growth factor 1) trong máu
- FF. Đo nồng độ Clo trong mồ hôi

Đáp án: A

Trẻ vị thành niên mắc đái tháo đường type 1 này có chiều cao và cân nặng thấp, nhiều lần bị hạ đường huyết, giảm nhu cầu insulin gợi ý tới suy dinh dưỡng mặc dù ăn uống đầy đủ. Với triệu chứng khó chịu bụng và thiếu máu hồng cầu nhỏ, cần nghi ngờ bệnh celiac.

Bệnh celiac là một rối loạn kém hấp thu mạn tính do tăng mẫn cảm với gluten qua trung gian miễn dịch. Bệnh nhân mắc đái tháo đường type 1 thường có nguy cơ cao mắc bệnh celiac, có thể liên quan tới nhiều locus gen giống nhau giữa 2 bệnh tự miễn này. Ngoài bệnh tự miễn (eg, viêm tuyến giáp tự miễn, tiền sử gia đình mắc bệnh tự miễn), một yếu tố nguy cơ cơ khác của bệnh celiac là hội chứng Down.

Ở trẻ em, chậm phát triển thường là dấu hiệu đầu tiên. Các triệu chứng tiêu hóa không đặc hiệu, mặc dù tiêu chảy là triệu chứng kinh điển, bệnh nhân có thể chỉ có chướng bụng hoặc khó chịu bụng. Các biểu hiện lâm sàng khác bao gồm thiếu vitamin và chất dinh dưỡng do hấp thu kém, thường gặp thiếu máu hồng cầu nhỏ do thiếu sắt. Có thể chẩn đoán bằng xét nghiệm huyết thanh (eg, kháng thể transglutaminase kháng mô, kháng thể kháng màng sợi cơ) hoặc sinh thiết hống tràng (eg, tăng lympho trong biểu mô, cùn niêm mạc). Điều trị bao gồm chế độ ăn không có gluten.

Lựa chọn B. CT scan bụng có thể đánh giá các bệnh ác tính trong ổ bụng, những bệnh cũng có thể gây sụt cân. Tuy nhiên, bệnh nhân thường có chán ăn và thiếu máu hồng cầu bình thường do bệnh mẫn tính. Ở bệnh nhi này có nhiều yếu tố nguy cơ, dễ gặp bệnh celiac hơn; chụp CT có thể cân nhắc nếu sau khi làm thêm xét nghiệm không ra được chẩn đoán.

Lựa chọn C. Xét nghiệm mỡ trong phân được dùng để chẩn đoán rối loạn hấp thu chất béo. Tuy nhiên, bệnh này thường gây tiêu phân mỡ (eg, phân mỡ, khối lượng lớn). Mặc dù bệnh

celiac có thể dẫn tới rối loạn hấp thu chất béo, xét nghiệm mỡ trong phân thường không đặc hiệu và có thể dương tính trong rất nhiều bệnh khác (eg, viêm tụy mạn, tiền sử phẫu thuật ruột).

Lựa chọn D. Đo nồng độ IGF-1 được dùng để chẩn đoán thiếu hormone tăng trưởng, có thể dẫn đến chậm lớn nhưng không giải thích được triệu chứng thiếu máu hồng cầu nhỏ hay các triệu chứng tiêu hóa.

Lựa chọn E. Đo nồng độ clo trong mồ hôi được dùng để chẩn đoán bệnh xơ nang, bệnh thường gây chậm lớn và đái tháo đường nhưng thường đi kèm với các triệu chứng tại phổi (eg, ho, khó thở) và tiêu phân mỡ.

Tóm tắt: Bệnh celiac là một rối loạn hấp thu mạn tính gây ra bởi sự tăng mẫn cảm qua trung gian miễn dịch với gluten; những bệnh nhân mắc bệnh tự miễn nhất định (eg, đái tháo đường type 1, viêm tuyến giáp tự miễn) đặc biệt có nguy cơ cao. Bệnh nhĩ thường chậm lớn, triệu chứng tiêu hóa không đặc hiệu và thiếu máu hồng cầu nhỏ. Có thể chẩn đoán bằng huyết thanh học với kháng thể transglutaminase kháng mô hoặc sinh thiết h้อง tràng.

Câu 332: Một bé gái 7 tuổi được đưa tới khám định kì. Trẻ và bố mẹ không có lo lắng gì. Trẻ đang học lớp 2 và có rất nhiều bạn ở trường. Cô bé học tốt, có thể tự buộc dây giày và là một cầu thủ bóng đá cùi khôi. Bệnh nhân được tiêm vaccine đầy đủ và không phải uống thuốc hàng ngày. Cân nặng ở mức bách phân vị thứ 50 và chiều cao ở mức bách phân vị thứ 5 theo tuổi. Thăm khám thấy cổ ngắn, có màng (webbed), ngực rộng với khoảng cách lớn giữa 2 núm vú. Đánh giá tim mạch bệnh nhân này có khả năng thấy bất thường nào nhất?

- BB. Thông liên nhĩ
- CC. Van động mạch chủ hai lá
- DD. Sa van hai lá
- EE. Tứ chứng Fallot
- FF. Thông liên thất

Đáp án: B

Bệnh nhân này có dáng người thấp, cổ có màng và ngực rộng là các triệu chứng thông thường của hội chứng Turner (TS) (45, X). TS là bất thường NST giới tính thường gặp nhất và được gây ra bởi mất bán phần hoặc mất hoàn toàn NST X.

Bất thường tim mạch là bệnh đồng mắc với TS nguy hiểm tới tính mạng nhất. Vì thế, tất cả bệnh nhân mắc TS cần phải tầm soát bệnh tim mạch bằng đo huyết áp tứ chi và siêu âm tim. Hay gặp nhất là các bất thường tim trái, bao gồm bệnh van động mạch chủ hai lá van và hẹp eo động mạch chủ. Các bệnh nhân mắc hẹp eo và bệnh van động mạch cũng như bệnh nhân có tăng huyết áp có nguy cơ cao giãn gốc động mạch chủ, có thể tiến triển thành lót tách hoặc vỡ động mạch chủ.

Lựa chọn A và E. Bệnh kẽm nhĩ thất là hậu quả của sự bất thường khi phát triển gối nội tâm mạc và bao gồm các bất thường van nhĩ thất cũng như thông liên nhĩ và thông liên thất. Những bất thường này thường gặp trong hội chứng Down.

Lựa chọn C. Sa van hai lá thường gặp ở bệnh nhân mắc bệnh rối loạn mô liên kết (eg, hội chứng Marfan, hội chứng Ehlers-Danlos), thường có dáng người dong dỏng cao thay vì thấp ngắn.

Lựa chọn D. Tứ chứng Fallot là một dị tật bẩm sinh tim có tím đặc trưng bởi tắc nghẽn đường ra thất phải, động mạch chủ cưỡi ngựa, phì đại thất phải, và thông liên thất. Bệnh đi kèm với hội chứng DiGeorge (mất đoạn NST 22q11.2), biểu hiện với hở hàm ếch và dị tật xương sọ (eg, tai thấp, mũi lồi).

Tóm tắt: Bệnh nhân mắc hội chứng Turner có nguy cơ cao gặp các bất thường tim mạch và nên được làm các thăm dò tim mạch (eg, siêu âm tim, đo huyết áp tứ chi) để tầm soát van động mạch chủ hai lá, hẹp eo động mạch chủ và giãn gốc động mạch chủ.

Câu 333: Một bé gái 2 tuổi được đưa tới khám do nôn. Cô bé bị nôn hàng ngày và ròi nhung sổ lèn tăng dần và hiện tại nôn rải rác trong ngày. Hôm nay, bệnh nhân đã nôn 8 lần, không nôn máu, tiêu chảy, không có tiền sử tiếp xúc với dịch bệnh, hiện trẻ cáu kỉnh và lờ đờ. Trẻ được sinh lúc 29 tuần và được đặt shunt não thất - ổ bụng sau sinh do xuất huyết trong não thất. Nhiệt độ 36.7°C (98.1°F), huyết áp 90/50 mmHg, mạch 104/min, nhịp thở 24/min. Thăm khám thấy trẻ kích thích, lơ mơ. Thóp trước căng phòng. Đồng tử đều và có phản xạ với ánh sáng, soi đáy mắt bị hạn chế do bệnh nhân không hợp tác. Bụng mềm, ấn đau nhẹ. Không có phản ứng dội, phản ứng thành bụng hoặc sờ thấy khối. Nếp véo da mất chậm và thời gian đồ đầy mao mạch là 2s. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là?

- HH. Siêu âm bụng
- II. Hình ảnh học não bộ
- JJ. Điều trị thuốc bơm proton theo kinh nghiệm
- KK. Chọc dò thất lunge
- LL. Chỉ điều trị hỗ trợ và theo dõi

Đáp án: B

Tăng áp lực nội sọ	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">• Chấn thương não, xuất huyết• Khối nội sọ hoặc nhiễm trùng• Não úng thủy• Tăng áp lực nội so vô căn
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau đầu, nôn, lơ mơ• Thóp phòng• Phù gai thị
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Hình ảnh học não bộ
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Thoát vị não• Thiếu máu não

Trẻ này có các dấu hiệu của tăng áp lực nội sọ (ICP), một tình trạng nguy hiểm tới tính mạng mà khi đó nhu mô não, dịch não tủy (CSF) hoặc lưu lượng máu não đều tăng. Không điều trị ngay, tăng áp lực nội sọ có thể dẫn đến thoát vị não, thiếu máu hoặc tử vong.

Đã chú thích [M14]: Đúng là khoang phúc mạc, nhưng do thói quen nên từ thông thường dùng lại là não thất ổ bụng

Đau đầu dữ dội, đặc biệt gây thức giấc nửa đêm, thường là biểu hiện sớm nhất của tăng ICP. Tuy nhiên, trẻ nhỏ chưa thể nói rằng mình đau đầu nên thường sẽ cáu kỉnh, nôn vọt và lờ mơ, như ở bệnh nhân này. Thóp trước phồng có thể biểu hiện ở trẻ sơ sinh (trước khi thóp đóng vào lúc 9-18 tháng tuổi) hoặc ở trẻ có thóp mở dai dẳng do não úng thủy mạn tính, như ở bệnh nhân này. Phù gai thị hay gấp ở trẻ lớn khi các đường khớp đã dính liền.

Bệnh nhân này có dẫn lưu não thất - ổ bụng (VP), như một giải pháp dài hạn để thoát dịch não tủy thừa vào màng bụng ở những bệnh nhân có giãn não thất dai dẳng sau xuất huyết nội sọ. Dẫn lưu não thất - ổ bụng có thể làm tăng nguy cơ tăng ICP khi shunt mất chức năng (eg, tắc catheter, shunt lạc chỗ, vỡ ống). Hình ảnh học não bộ khẩn cấp với CT scan hoặc chụp MRI nhanh được yêu cầu để đánh giá giãn não thất, hiệu ứng khối và khả năng thoát vị não. Chụp chuỗi Xquang qua shunt cũng thường được dùng để đánh giá ống bị hỏng/lạc chỗ. Shunt mất chức năng sẽ cần phẫu thuật để kiểm tra shunt.

Lựa chọn A. Siêu âm bụng có thể được tiến hành để xác định nang giả (ie, một khối chứa đầy dịch não tủy), có thể biểu hiện với đau bụng, tăng ICP. Nang giả cũng có thể khiến bụng chướng và sờ thấy khối, không như bệnh nhân này.

Lựa chọn C. Trào ngược có thể xảy ra trong bệnh trào ngược dạ dày thực quản, nhưng nôn thường xuyên không phải là triệu chứng hay gấp. Vì thế điều trị bom proton chống trào ngược sẽ không hữu ích ở bệnh nhân nôn mất kiểm soát.

Lựa chọn D. Mặc dù chọc dò thắt lồng điều trị có thể giúp làm giảm ICP ở bệnh nhân có não úng thủy lưu thông, hình ảnh học nên được làm đầu tiên để đánh giá chức năng shunt và xác định nguyên căn gây tăng ICP.

Lựa chọn E. Điều trị hỗ trợ và theo dõi phù hợp với bệnh viêm dạ dày ruột do virus ở bệnh nhân tiền sử khỏe mạnh, không mất nước. Tuy nhiên, bệnh nhân với 1 shunt VP này có dấu hiệu tăng áp lực nội sọ cần phải chụp hình ảnh học thần kinh.

Tóm tắt: Các dấu hiệu tăng áp lực nội sọ ở trẻ nhỏ bao gồm kích thích, nôn vọt, lờ mơ và thóp phồng. Hình ảnh học não bộ khẩn cấp là cần thiết để đánh giá giãn não thất, hiệu ứng khối hoặc impending thoát vị não.

Câu 334: Một cậu bé 16 tuổi được đưa tới khám do đau và giảm vận động khớp gối phải. Bệnh nhân này đã có những đợt sưng đột ngột đầu gối phải không liên quan tới chấn thương. Đợt đau này bắt đầu từ 6 tháng trước. Ban đầu, cơn đau đáp ứng với miếng dán nhiệt và acetaminophen, nhưng nó tệ dần đi trong 2-3 tháng vừa qua. Bệnh nhân hiện khó đi lại. Cậu bé lo ngại rằng cậu sẽ không thể đi cắm trại thường niên cùng với gia đình. Bệnh nhân có tiền sử chảy máu kéo dài sau khi nhổ răng nhiều năm trước. Cậu đã có sinh hoạt tình dục, có 2 bạn tình và sử dụng bao cao su không thường xuyên. Nhiệt độ hiện tại là 36,7 độ C (98 độ F). Khi thăm khám, cậu tỉnh táo và không bị khó chịu gì. Đầu gối phải sưng và bập bênh với một lượng nhỏ tràn dịch. Không thể duỗi tối đa khớp gối cả chủ động và thụ động. Nguyên nhân gây triệu chứng đầu gối ở bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- A. Phá hủy sụn tự miễn
- B. Hoại tử vô mạch
- C. Nhiễm trùng *Borrelia burgdorferi* mạn tính
- D. Nhiễm lậu lan tỏa

E. Lắng đọng hemosiderin và xơ hóa

F. Lắng đọng tinh thể tại khớp

Đáp án: E

Hemophilia A & B	
Di truyền	<ul style="list-style-type: none">Di truyền gene lặn trên NST X
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Chảy máu kéo dài sau chấn thương nhẹ<ul style="list-style-type: none">Xuất huyết khớp, khối máu tụ trong cơXuất huyết tiêu hóa hoặc niệu đạoXuất huyết nội soiBiến chứng: bệnh khớp ưa chảy máu
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">↑ tăng PTTSố lượng tiểu cầu & PT bình thườngThiếu hoặc ↓ hoạt động yếu tố VIII (hemophilia A) hoặc yếu tố IX (hemophilia B)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Truyền yếu tố đông máuDemopressin với bệnh hemophilia nhẹ

Bệnh nhân này có tiền sử xuất huyết kéo dài sau một thủ thuật nha khoa gợi ý tới hemophilia, một rối loạn đông máu di truyền gene lặn trên NST X gây ra do thiếu yếu tố VIII (hemophilia A) hoặc yếu tố IX (hemophilia B). Độ nặng bệnh dao động dựa trên mức độ hoạt động của yếu tố. Thông thường, bệnh nhân biểu hiện đau và sưng khớp sau một chấn thương nhẹ hoặc không sau chấn thương do chảy máu tự phát vào trong khớp (xuất huyết khớp). Xuất huyết khớp tái diễn, như ở bệnh nhân này có thể gây biến chứng lâu dài, như bệnh khớp do hemophilia.

Bệnh khớp do hemophilia là tổn thương khớp do xuất huyết nội khớp. Sự lắng đọng hemosiderin trong khớp khởi phát viêm màng hoạt dịch, dẫn đến xơ hóa và phá hủy sụn và xương. Đau và sưng khớp kéo dài, tệ dần đi kèm với giảm vận động khớp trên thăm khám. Mặc dù trên Xquang có thể thấy được bệnh khớp ưa chảy máu mức độ nghiêm trọng, MRI cho phép phát hiện sớm và đánh giá mức độ tổn thương khớp. Dự phòng sớm bằng yếu tố đông máu có thể làm giảm đáng kể nguy cơ mắc bệnh khớp do hemophilia.

Lựa chọn A. Phá hủy sụn tự miễn xảy ra trong các bệnh như viêm khớp dạng thấp. Mặc dù khớp viêm có thể sưng và đau, nó không giải thích được cho triệu chứng chảy máu ở bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Hoại tử vô mạch đầu xương đùi gặp ở bệnh hồng cầu hình liềm (SCD) và bệnh Legg-Calve-Perthes (LCP). LCP thường biểu hiện với đau khớp hông và đi khập khẽ ở trẻ 4-12 tuổi. SCD có thể gây tắc mạch tái diễn ảnh hưởng tới khớp nhưng không đi kèm với chảy máu kéo dài.

Lựa chọn C. Viêm khớp Lyme gây ra do nhiễm trùng *Borrelia burgdorferi* và có thể biểu hiện với sưng và hạn chế vận động khớp lớn. Tuy nhiên, viêm khớp Lyme không gây triệu chứng xuất huyết cho bệnh nhân.

Đã chú thích [M15]: Hemophilia đúng là ưa chảy máu, nhưng do tiếng Việt ta đã gọi bệnh bằng tên hemophilia, nên khi dịch cũng nên giữ nguyên thế.

Lựa chọn D. Nhiễm lậu lan tỏa có thể dẫn tới viêm khớp cấp tính, biểu hiện với đau và sưng khớp khởi phát đột ngột. Nhiễm khuẩn không có khả năng ở bệnh nhân có triệu chứng kéo dài 6 tháng.

Lựa chọn F. Lắng đọng urate và calcium pyrophosphate tương ứng gây gout và giả gout. Cả 2 tình trạng này đều không thường gặp ở trẻ em và không đi kèm với xuất huyết bất thường.

Tóm tắt: *Bệnh khớp hemophillia là hậu quả của xuất huyết khớp tái diễn và đi kèm với lắng đọng hemosiderin dẫn đến viêm bao hoạt dịch và xơ hóa trong khớp. Nguy cơ mắc bệnh khớp ưa chảy máu giảm đi khi được điều trị dự phòng bằng các yếu tố đông máu.*

Câu 335: Bệnh nhân nữ 17 tuổi nhập viện vì hành vi tự kích thích nôn, sụt cân và ngất. Bệnh nhân được cho ăn qua sonde mũi-dạ dày và hạn chế vận động. Vào ngày thứ 2 nhập viện, bệnh nhân khó thở nặng và có những cơn nhịp nhanh thất không liên tục lặp đi lặp lại. Huyết áp 82/55 mm Hg, mạch 112/phút, nhịp thở 22/phút. BMI 14 kg/m². Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhân nữ vẻ ngoài hốc hác, ran ẩm/nở 2 đáy phổi và tĩnh mạch cổ nổi. Kết quả sinh hoá máu như sau:

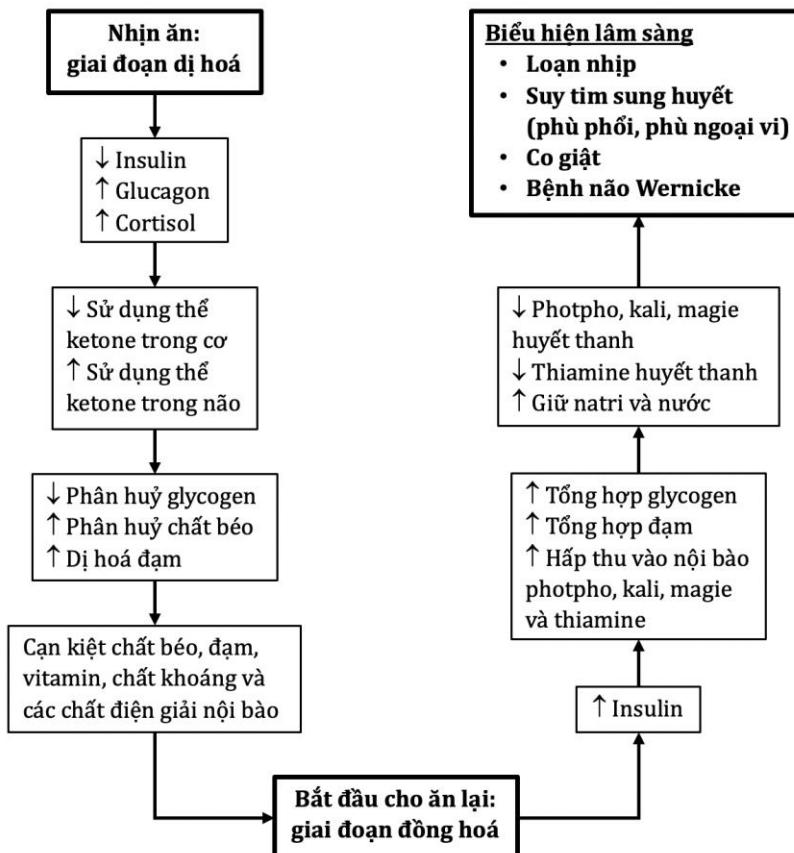
Sodium	138 mEq/L
Potassium	2.1 mEq/L
Chloride	92 mEq/L
Bicarbonate	28 mEq/L
BUN	14 mg/dL
Creatinine	0.8 mg/dL
Calcium	8 mg/dL
Glucose	90 mg/dL
Magnesium	1 mg/dL
Phosphorus	0.9 mg/dL

Sự tăng rõ rệt hormone nào sau đây giải thích cho bệnh cảnh này?

- AAA. Aldosterone
- BBB. Cortisol
- CCC. Glucagon
- DDD. Insulin
- EEE. Triiodothyronine

Đáp án: D

Bệnh nguyên của hội chứng ăn lại (refeeding syndrome)



Bệnh nhân này mắc chán ăn tâm thần (anorexia nervosa) có bất thường điện giải, loạn nhịp và bàng chứng suy tim sung huyết (ie, tăng mạch và nhịp thở, tĩnh mạch cổ nổi, ran ấm/nở 2 đáy phổi) sau khi bắt đầu được cho ăn qua ống. Đây là bệnh cảnh **hội chứng ăn lại** cấp tính (acute refeeding syndrome), một biến chứng có thể đe doạ tính mạng khi tái cung cấp dinh dưỡng cho bệnh nhân chán ăn tâm thần.

Hội chứng ăn lại là một chuỗi các bất thường bệnh lý do **tăng hoạt động insulin** khi cơ thể chuyển từ trạng thái dị hoá kéo dài sang đồng hoá. Khi bệnh nhân ăn tinh bột, dù qua đường ruột hay tĩnh mạch, làm tăng tiết insulin tuy và tế bào tăng hấp thu photpho, kali và magie dẫn đến thiếu hụt điện giải trong huyết thanh. **Photpho** là điện giải bị thiếu đầu tiên vì nó cần thiết cho năng lượng (trong cấu trúc ATP). Hạ kali và magie có thể gây **loạn nhịp** nhất là khi có tình trạng teo cơ tim do thiếu dinh dưỡng kéo dài.

Vì vậy, cung cấp dinh dưỡng quá tích cực mà không bù điện giải phù hợp có thể nhanh chóng dẫn đến **suy tim sung huyết** (eg, tĩnh mạch cổ nổi, ran ấm/nở, thở nhanh, như trên bệnh nhân này). Các biến chứng thường gặp khác tác động lên hệ cơ (eg, yếu, ly giải cơ vân), tiêu hoá (eg, tiêu chảy, tăng transaminase) và thần kinh (eg, run, co giật).

(Lựa chọn A và B) Aldosterone và cortisol kích thích tái hấp thu nước, giữ natri và thải kali nhằm duy trì huyết áp. Các hormone steroid này tăng khi trong quá trình nhịn đói và giảm khi ăn lại. Ngoài ra, chúng không ảnh hưởng trực tiếp đến việc hấp thu photpho hay magie.

(Lựa chọn C) Glucagon tăng hoạt động trong giai đoạn nhịn đói nhưng giảm khi ăn lại.

(Lựa chọn E) Bệnh nhân chán ăn tâm thần có tình trạng hạ hormone giáp bình giáp (euthyroid hypothyroxinemia), nồng độ huyết thanh TSH bình thường, T3 và T4 bình thường hoặc giảm.

Tóm tắt: *Hội chứng ăn lại là một biến chứng có thể đe doạ tính mạng khi tái cung cấp dinh dưỡng cho bệnh nhân chán ăn tâm thần. Tiêu thụ tinh bột kích thích insulin hoạt động, từ đó đẩy mạnh hấp thu photpho, kali và magie vào tế bào dẫn đến thiếu điện giải. Các biểu hiện trên hệ tim mạch gồm loạn nhịp và suy tim sung huyết. Các biến chứng khác tác động lên hệ cơ (eg, yếu, ly giải cơ vân), tiêu hoá (eg, tiêu chảy, tăng transaminase) và thần kinh (eg, run, co giật).*

Câu 336: Bé gái 5 tháng tuổi đến khám để kiểm tra cân nặng. Bệnh nhi đã được thăm khám nhiều lần vì chậm tăng cân. Em uống 6 ounce sữa công thức mỗi 4 giờ. Tăng lượng calo trong sữa không cải thiện tình trạng tăng trưởng. Bệnh nhi không nôn hay tiêu chảy. Tiền căn gia đình ghi nhận sỏi thận. Em sinh đủ tháng và không biến chứng. Cân nặng lúc sinh 3.6 kg (bách phân vị thứ 50th). Cân nặng hiện tại < bách phân vị thứ 5th, chiều cao và vòng đầu duy trì ở bách phân vị thứ 25th. Bệnh nhi có vẻ gầy, các phân khâm khác không ghi nhận bất thường. Kết quả tầm soát sơ sinh bình thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Sinh hoá

Sodium	140 mEq/L
Potassium	3 mEq/L
Chloride	121 mEq/L
BUN	10 mg/dL
Creatinine	0.5 mg/dL
Calcium	9 mg/dL
Glucose	98 mg/dL

Khí máu động mạch

pH	7.21
PaCO ₂	31 mm Hg
Bicarbonate	14 mEq/L

Tổng phân tích nước tiểu

pH	7.9
Potassium	Bình thường
Sodium	Bình thường

Đâu là nguyên nhân phù hợp nhất dẫn đến tình trạng châm lớn của bệnh nhi?

- EEE. Xơ nang
FFF. Trào ngược dạ dày-thực quản
GGG. Nạp không đủ lượng calo cần thiết
HHH. Toan lactic (Lactic acidosis)

III. Toan hoá ống thận

Đáp án: E

Toan hoá ống thận			
Týp	1 (xa)	2 (gần)	4
Bất thường nguyên phát	Giảm thải hydro vào nước tiểu	Giảm tái hấp thu bicarbonate	Kháng aldosterone
pH nước tiểu	≥5.5	<5.5	<5.5
Kali huyết thanh	Thấp-bình thường	Thấp-bình thường	Cao
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none">Bệnh di truyềnNgộ độc thuốcBệnh tự miễn (eg, hội chứng Sjogren, viêm khớp dạng thấp)	Hội chứng Fanconi (tiểu glucose, tiểu phosphate, tiểu aminoacid)	<ul style="list-style-type: none">Tắc nghẽn đường niệuTăng sản thượng thận bẩm sinh

Bệnh nhi này có bằng chứng **nhiễm toan anion gap bình thường và châm lớn**. Không tăng anion gap nghĩ nhiều về nhiễm toan từ nguyên nhân thận hoặc tiêu hoá. Em không tiêu chảy nhưng có tình trạng kiềm nước tiểu rõ rệt. Các biểu hiện trên gợi ý **toan hoá ống thận** (renal tubular acidosis – RTA). RTA là bệnh do khiếm khuyết khả năng tái hấp thu bicarbonate (RTA týp 2) hoặc thải hydro (RTA týp 1) của ống thận. RTA týp 1 thường là bệnh di truyền và hay đi kèm với sỏi thận. RTA týp 2 có thể đơn độc nhưng thường là một phần của **hội chứng Fanconi** (tiểu glucose, tiểu aminoacid và tiểu phosphate cũng có thể hiện diện). RTA týp 4 là do bất thường trao đổi natri/kali ở ống lượn xa dẫn đến toan chuyển hoá tăng kali và clo. Ở trẻ em, tắc nghẽn đường niệu và thiếu hụt aldosterone là các nguyên nhân thường gặp.

Tất cả các týp RTA đều có thể có biểu hiện **châm lớn** (do kém tăng trưởng và phân chia tế bào trong điều kiện acid). Xét nghiệm tầm soát cho thấy **giảm nồng độ bicarbonat huyết thanh** và tăng clo máu, dẫn đến toan chuyển hoá anion gap bình thường. Khảo sát pH và điện giải nước tiểu có thể giúp phân biệt các týp RTA. Ca bệnh trên có tình trạng kiềm nước tiểu rõ rệt vì vậy RTA týp 1 là chẩn đoán phù hợp nhất. Điều trị gồm sodium bicarbonate đường uống để bình thường hóa nồng độ bicarbonate huyết thanh.

(Lựa chọn A) Xơ nang có thể có biểu hiện châm lớn do thiếu dinh dưỡng, tiêu chảy mạn tính và nhiễm trùng xoang-phổi thường xuyên. Ít nghĩ đến chẩn đoán này vì bệnh nhi không có triệu chứng tiêu hoá và hô hấp.

(Lựa chọn B) Trào ngược dạ dày-thực quản thường gặp ở trẻ nhũ nhi và có thể dẫn đến châm lớn nếu bệnh nặng. Tuy nhiên, bệnh nhi này không có tiền sử trớ hay nôn.

(Lựa chọn C) Bệnh nhi này uống 36 ounce (~1,08L) sữa công thức mỗi ngày, hơn mức calo bình thường cần cho trẻ nhũ nhi (tối đa 32 ounce ~ 960 ml sữa một ngày).

(Lựa chọn D) Lactic acidosis gây nên toan chuyển hoá tăng anion gap.

Tóm tắt: Toan hoá ống thận là bệnh do bất thường thải hydro hoặc tái hấp thu bicarbonate trên thận. Ở trẻ nhũ nhi, bệnh thường biểu hiện chậm lớn do toan chuyển hoá mạn tính anion gap bình thường. Điều trị bằng bicarbonate đường uống.

Câu 337: Bé trai 15 tháng tuổi sinh đủ tháng được đưa đến khám định kỳ. Em ăn ngủ tốt và đạt được tất cả các mốc phát triển. Nhà trẻ của em vừa có đợt bùng phát ho gà 6 tuần trước và phải đóng cửa vài ngày, nhưng bệnh nhi không ho, không nghẹt mũi hay sổ mũi. Lúc 6 tháng tuổi, em có một cơn co giật toàn thể kéo dài khoảng 2 phút, xảy ra vài giờ sau khi tiêm vắc xin bạch hầu-uốn ván-ho gà vô bào. Em đã được đưa đến cấp cứu để theo dõi và xuất viện trong ngày. Bệnh nhi không có cơn co giật hay vấn đề sức khoẻ nào khác, em không đang dùng thuốc gì. Bác/chú/cậu của em có tiền sử động kinh khởi phát khi còn nhỏ. Sinh hiệu và khám lâm sàng bình thường. Hiện em đến lịch tiêm mũi bạch hầu-uốn ván-ho gà vô bào thứ tư. Bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

QQ. Tiêm vắc xin giải độc tố bạch hầu và uốn ván; bỏ thành phần ho gà

RR. Tiêm vắc xin bạch hầu-uốn ván-ho gà vô bào theo lịch

SS. Chỉ tiêm giải độc tố uốn ván trong lần này

TT. Hoãn tiêm các vắc xin có thành phần bạch hầu, uốn ván hay ho gà

UU. Chỉ cho kháng sinh dự phòng sau phơi nhiễm

Đáp án: B

Tiêm chủng bạch hầu-uốn ván-ho gà vô bào	
Thành phần	<ul style="list-style-type: none"> Giải độc tố bạch hầu Giải độc tố uốn ván Kháng nguyên ho gà liên hợp (pertactin)
Lịch tiêm	<ul style="list-style-type: none"> 5 mũi tiêm vào các độ tuổi: <ul style="list-style-type: none"> 2, 4 & 6 tháng 15-18 tháng 4-6 năm
Chống chỉ định	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh não sau tiêm Phản vệ do thành phần vắc xin

Vắc xin bạch hầu-uốn ván-ho gà vô bào (DTaP) là vắc xin tổ hợp gồm ho gà vô bào cùng với giải độc tố bạch hầu và uốn ván. Vắc xin tổ hợp là an toàn, hiệu quả trong phòng ngừa và giúp giảm số lần phải tiêm của trẻ (giảm đau và cải thiện tuân thủ). Trẻ nên được tiêm 5 mũi DTaP lúc 2, 4 và 6 tháng; 15-18 tháng; 4-6 tuổi.

Nguy cơ có phản ứng bất lợi khi tiêm DTaP là rất thấp, thường bao gồm sưng/đỏ nhẹ chỗ tiêm và/hoặc sốt. **Co giật** khởi phát do sốt hoặc do các thành phần trong vắc xin là rất **hiếm gặp**, thường ngắn (<5 phút) và tự giới hạn, như bệnh nhi này. Bệnh nhi có tiền sử gia đình sốt cao co giật hoặc động kinh có thể tăng nguy cơ. Tuy nhiên, tiền sử bản thân hay gia đình có co giật đều không phải chống chỉ định tiêm ngừa. Chi tiết hơn, co giật không biến chứng sau khi tiêm vắc xin **không phải chống chỉ định** tiêm vắc xin trong tương lai. Lợi ích của DTaP, nhất là trong bối cảnh bùng phát ho gà, vượt trội hơn nguy cơ không rõ ràng về tác dụng phụ của vắc xin.

Vắc xin DTaP chống chỉ định trong một số hoàn cảnh. Khi có **phản vệ** sau tiêm DTaP, bệnh nhi không nên được tiêm các mũi tiếp theo (**Lựa chọn D**). Ngoài ra, **các bệnh thần kinh**

không ổn định (eg, co thắt cơ ở trẻ nhũ nhi – infantile spasms, động kinh không kiểm soát) và **bệnh não** (ie, hôn mê, giảm ý thức, co giật kéo dài) trong 1 tuần sau khi tiêm là **chống chỉ định** của vắc xin tổ hợp; khi đó, chỉ tiêm chủng giải độc tố bạch hầu và uốn ván mà không có thành phần ho gà (**Lựa chọn A và C**).

(**Lựa chọn E**) Kháng sinh dự phòng sau phơi nhiễm được chỉ định khi tiếp xúc gần (eg, trong nhà, nhà trẻ) với người mắc ho gà trong vòng 21 ngày. Bệnh nhi trên đã phơi nhiễm với ho gà 6 tuần trước vì vậy kháng sinh dự phòng không còn cần thiết nữa.

Tóm tắt: Phản vệ, bệnh thần kinh không ổn định và bệnh não (eg, hôn mê, giảm ý thức, co giật kéo dài) trong 1 tuần sau tiêm vắc xin bạch hầu-uốn ván-ho gà vô bào là chống chỉ định tiêm vắc xin có thành phần ho gà trong tương lai. Tuy nhiên, co giật không biến chứng không phải là chống chỉ định.

Câu 338: Một người mẹ đưa cô con gái nuôi 4 tuổi đến phòng khám vì lo lắng về sự thích ứng của trẻ với môi trường mẫu giáo. Trẻ được tách khỏi mẹ ruột lúc 2 tuổi và chuyển đến trại trẻ mồ côi vì mẹ ruột nghiện cocaine và rượu. Trẻ được nhận nuôi bởi gia đình hiện tại 6 tháng trước. Tiền sử tiền sản không rõ. Mẹ nuôi kể rằng trẻ không tương tác với bạn cùng lớp và thích chơi một mình hơn. Ở nhà trẻ ít khi nói chuyện với gia đình và ở lì trong phòng, mẹ nuôi đã thấy trẻ giấu đồ chơi và đồ ăn dưới gầm giường. Trẻ có thể tự mặc đồ, vẽ lại hình tam giác, viết các chữ cái trong tên mình, đi xuống cầu thang không cần trợ giúp. Mẹ nuôi trẻ nói rằng “Đôi khi bé không để ý hay lắng nghe tôi. Có vài lần tự dung bé òa khóc không rõ lí do. Bé không thích được ôm hay bế; tôi làm gì cũng không dỗ được.” Khám thấy trẻ ngồi im lặng, chơi đùa với nhiều loại đồ chơi trong phòng khám. Trẻ có giao tiếp bằng mắt. Lời nói bình thường nhưng những câu trả lời của trẻ cự lún và ít cảm xúc. Dấu hiệu sống và thăm khám thực thể bình thường. Cân nặng và chiều cao của trẻ lần lượt ở bách phân vị thứ 50 và 60. Chẩn đoán nào sau đây có khả năng nhất ở bệnh nhi này?

- A. Rối loạn điều chỉnh
- B. Rối loạn tăng động giảm chú ý, thể giảm chú ý
- C. Rối loạn phổ tự kỷ
- D. Rối loạn ràng buộc xã hội thiếu kiềm chế
- E. Chậm phát triển toàn thể
- F. Rối loạn stress sau sang chấn
- G. Rối loạn phản ứng gắn bó

Đáp án G

Bệnh nhi với tiền sử bị bỏ rơi, tách rời khỏi xã hội, thiếu đáp ứng tích cực với nỗ lực vỗ về an ủi, giảm đáp ứng cảm xúc phù hợp với **rối loạn phản ứng gắn bó**. Rối loạn này có thể xuất hiện ở trẻ nhỏ khi **bạo hành, bỏ rơi**, ở lâu năm trong các trại trẻ hoặc nhận sự chăm sóc không nhất quán (VD thường xuyên chuyển gia đình nhận nuôi) làm gián đoạn sự phát triển cảm giác gắn bó mạnh, an toàn với người chăm sóc. Những trẻ này **hiếm khi tìm kiếm sự vỗ về** và không đáp ứng với những hành động chăm sóc chúng. Những triệu chứng khác bao gồm **thiếu đáp ứng xã hội**, thiếu cảm xúc tích cực và những cơn quấy khóc hay buồn bã không dự đoán được với những sự tiếp xúc không mang tính đe dọa.

Một hậu quả khác có thể xảy ra khi trẻ bị bỏ rơi sớm là rối loạn ràng buộc xã hội thiếu kiềm chế, đặc trưng bởi sự quen thuộc quá mức và cách tiếp cận không dè chừng với người lớn không quen biết (**Đáp án D**). Những rối loạn khác có thể gặp ở trẻ có tiền sử bị bạo hành hoặc bỏ rơi bao gồm khả năng điều chỉnh cảm xúc kém, khó khăn về giấc ngủ và đại tiểu tiện, lo âu, hung hăng, tăng động và/hoặc kích động.

(**Đáp án A**) Rối loạn thích ứng không được chẩn đoán khi các triệu chứng của bệnh nhân có thể giải thích hợp lý hơn bằng một rối loạn khác. Triệu chứng của bệnh nhi này đủ tiêu chuẩn để chẩn đoán rối loạn phản ứng gắn bó.

(**Đáp án B**) Những trẻ có tiền sử chấn thương thường giảm chú ý, cảnh giác quá mức và mất điều chỉnh cảm xúc, tương tự biểu hiện của rối loạn tăng động giảm chú ý. Tuy nhiên rối loạn tăng động giảm chú ý không giải thích được sự mất đáp ứng xã hội của bệnh nhi này.

(**Đáp án C**) Thiếu tương tác xã hội và tương tác cảm xúc có thể gặp ở cả rối loạn phản ứng gắn bó và rối loạn phổ tự kỷ. Tuy nhiên, bệnh nhi này không có sự quan tâm cố định vào một số vấn đề hạn chế, những hành động lặp lại định hình và rối loạn ngôn ngữ thường gặp trong rối loạn phổ tự kỷ. Tiền sử thò ơ và tích trữ đồ đạc, thường gặp ở trẻ bị bỏ rơi, gợi ý nhiều hơn cho chẩn đoán rối loạn phản ứng gắn bó.

(**Đáp án E**) Chậm phát triển toàn thể được chẩn đoán ở trẻ nhỏ hơn 5 tuổi nếu có bằng chứng thiếu hụt trí tuệ toàn thể. Bệnh nhi này có thể viết chữ cái và vẽ hình tam giác, không phù hợp với chậm phát triển toàn thể.

(**Đáp án F**) Trẻ nhỏ mắc rối loạn stress sau sang chấn có thể có những rối loạn cảm xúc và hành vi, thu mình khỏi xã hội. Tuy nhiên, rối loạn stress sau sang chấn không giải thích được sự cùn mòn trong phát triển cảm xúc và thiếu đáp ứng tích cực với những nỗ lực an ủi của người chăm sóc.

Tóm lại: *Bị bạo hành hoặc bỏ rơi từ nhỏ có thể dẫn đến đứt đoạn sự gắn bó với người chăm sóc và khó khăn trong việc tạo dựng những mối quan hệ lành mạnh. Rối loạn phản ứng gắn bó đặc trưng bởi sự thu mình về mặt cảm xúc và xã hội cũng như thiếu phản ứng tích cực với những nỗ lực an ủi.*

Câu 339: Một trẻ nam 15 tháng tuổi được đưa đến khoa cấp cứu vì tím. Suốt tuần qua bệnh nhân mọc rang, nghẹt mũi và sốt nhẹ. Trẻ ăn uống bình thường. Hôm nay trẻ đặc biệt khó chịu, mặc dù mẹ đã cho trẻ dùng acetaminophen và thuốc té tại chỗ mà cô đã dùng khi bị đau răng. Trẻ chỉ nhập viện một lần vì viêm tiêu phế quản lúc 6 tháng tuổi ngoài ra khỏe mạnh, tiêm chủng đầy đủ. Huyết áp 90/60mmHg, mạch 158 lần/phút, nhịp thở 50 lần/phút. SpO₂ 85% ở khí trội. Khám thấy trẻ buồn ngủ, tái xanh da và móng tay chân. Phổi thông khí đều rõ hai bên. Khám tim mạch thấy không có tiếng thổi hay gallop. Bụng mềm, không đau, gan lách không lớn. Trẻ được lấy máu xét nghiệm và cho thở oxy 100% nhưng không cải thiện chỉ số SpO₂ lẩn tình trạng tím.

Kết quả xét nghiệm nào sau đây phù hợp nhất với bệnh nhi này?

- A. Tăng PaCO₂
- B. Tăng khoảng cách thẩm thấu huyết tương
- C. Tăng nồng độ men transaminase
- D. Kết quả co-oximetry bình thường

E. PaO₂ bình thường

Đáp án E

Biểu hiện lâm sàng của methemoglobin máu	
Tiền sử	Phơi nhiễm với chất oxy hóa (VD dapsone, nitrit, thuốc tê tại chỗ/toàn thân)
Khám lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tím SpO₂ khoảng 85% Máu đổi màu chocolate đậm
Xét nghiệm cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Khoảng cách bão hòa (khác nhau >5% giữa bão hòa oxy trên máy đo oxy đầu ngón & khí máu động mạch) PaO₂ bình thường

Bệnh nhân này bị **methemoglobin máu**, một biến chứng không thường gặp có thể xảy ra sau phơi nhiễm quá mức với một tác nhân oxy hóa (VD dapsone, nitrit, **thuốc tê tại chỗ/toàn thân**) và gây **tím**. Những biểu hiện lâm sàng khác có thể bao gồm mệt mỏi, ức chế hô hấp, co giật và tử vong. Trong phân tử hemoglobin bình thường, sắt ở dạng Fe²⁺. Khi phơi nhiễm tác nhân oxy hóa, ít nhất một trong bốn nguyên tử sắt **bị oxy hóa thành dạng Fe³⁺**, gây methemoglobin cấp. Ion Fe³⁺ không thể gắn với oxy, hơn nữa, sắt ở dạng Fe³⁺ làm thay đổi cấu trúc hemoglobin và khiến các vị trí Fe²⁺ tăng ái tính với oxy (làm đường cong phân li oxy lệch sang trái). Tăng ái lực với oxy ngăn cản việc giải phóng oxy ở mô ngoại biên (**giảm cung cấp oxy**)

Vì methemoglobin hấp thu ánh sáng ở bước sóng khác hemoglobin, bệnh nhân có **SpO₂ khoảng 85%** dù độ bão hòa oxy thực sự là bao nhiêu (như ở bệnh nhân này). Thở oxy không có tác động đến cấu trúc methemoglobin, vì vậy không thể cải thiện tím, màu sắc máu hay chỉ số SpO₂. Ngược lại, khí máu động mạch chỉ phân tích oxy tự do trong động mạch (khác với oxy gắn với hemoglobin) và cho kết quả bão hòa oxy cao giả tạo khi **PaO₂ bình thường**.

(Đáp án A) PaCO₂ tăng trong suy hô hấp như viêm tiểu phế quản nặng hoặc hen. Ở bệnh nhân thở nhanh có phổi khỏe mạnh như trường hợp này, PaCO₂ sẽ thấp do tăng thông khí từ thở nhanh.

(Đáp án B) Tăng khoảng cách thẩm thấu huyết tương gấp trong ngộ độc ethanol, methanol hoặc ethylene glycol. Những bệnh nhân có tình trạng này có thể có dấu hiệu ngộ độc rượu nhưng không tím.

(Đáp án C) Tăng nồng độ transaminase thể hiện viêm gan và có thể do quá liều acetaminophen, nhưng những bệnh nhân như vậy có đau bụng, buồn nôn, nôn chứ không tím.

(Đáp án D) Đo co-oximetry phân tích các bước sóng mà hemoglobin hấp thụ và có thể nhận diện hemoglobin, methemoglobin, carboxyhemoglobin. Tăng mức methemoglobin sẽ khẳng định chẩn đoán ở bệnh nhân này, vì vậy kết quả co-oximetry sẽ không thể bình thường.

Tóm lại: *Methemoglobin máu biểu hiện với tím sau phơi nhiễm một tác nhân oxy hóa (VD dapsone, nitrit, thuốc tê). SpO₂ thường thấp và không cải thiện khi thở oxy nhưng PaO₂ lại bình thường.*

Câu 340: Điều trị nào nên được sử dụng cho bệnh nhân này?

- A. Dimercaprol
- B. Fomepizole
- C. Glucagon
- D. Xanh methylene
- E. N-acetylcystein
- F. Pralidoxime

Đáp án D

Bệnh nhân có **methemoglobin máu**, một tình trạng cấp cứu. Bất kì loại thuốc nào (VD thuốc tê tại chỗ) nghỉ ngòi là thủ phạm phải ngừng dùng ngay lập tức.

Thuốc giải cho methemoglobin máu mắc phải có triệu chứng hoặc methemoglobin máu cao (đo bằng co-oximetry) là **xanh methylene**. Xanh methylene hoạt động nhưng một vị trí nhận electron cho NADPH và bị khử thành xanh leucomethylene, chất này sẽ lại **khử methemoglobin thành hemoglobin**. Liều cao axit ascorbic (vitamin C) hoạt động như một tác nhân khử và có thể dùng khi không có methemoglobin hoặc có chống chỉ định (VD thiếu glucose-6-phosphate)

(Đáp án A) Dimercaprol, một tác nhân chelat hóa, thường được sử dụng nhất trong điều trị ngộ độc chì bằng cách tăng thải chì qua nước tiểu và phân.

(Đáp án B) Fomepizole được sử dụng cho việc điều trị ngộ độc ethylene glycol và methanol. Thông qua việc úc chế alcohol dehydrogenase, fomepizole ngăn chuyển hóa các loại rượu trên thành các chất chuyển hóa độc hại.

(Đáp án C) Glucagon có thể được dùng trong quá liều chẹn beta hoặc úc chế kênh calci do hoạt hóa adenylate cyclase, tăng calci nội bào và tăng sức co bóp cơ tim.

(Đáp án E) N-acetylcystein là thuốc giải cho ngộ độc acetaminophen bằng cách bù lại glutathione, chất này chuyển hóa một chất chuyển hóa độc hại của acetaminophen, N-acetyl-p-benzoquinone imine (NAPQI) thành các chất chuyển hóa không độc.

(Đáp án F) Pralidoxime là thuốc giải cho ngộ độc cholin (VD các chất úc chế acetylcholinesterase như phosphor hữu cơ). Pralidoxime được cho kèm atropine và tái hoạt hóa enzyme cholinesterase.

Tóm lại: *Những bệnh nhân methemoglobin máu mắc phải có triệu chứng hoặc có methemoglobin máu cao có thể được điều trị bằng xanh methylene hoặc liều cao axit ascorbic.*

Câu 341: Một trẻ nam 4 tuổi được bố mẹ đưa đến khoa cấp cứu do sốt và đau đầu. Hai ngày trước trẻ bắt đầu sốt nhẹ, ho và nghẹt mũi. Tối hôm qua, sốt tăng lên, trẻ trở nên khó chịu, khó dỗ, ít hoạt động hơn thường ngày. Trẻ ngủ không ngon và thức dậy với cơn đau đầu không đáp ứng với điều trị giảm đau thông thường. Bệnh nhân nôn 2 lần trước khi đến viện. Trẻ không có tiền sử bệnh lí nhưng không được thăm khám sức khỏe định kì hay chích vaccine đầy đủ. Nhiệt độ 39.4°C, mạch 110 lần/phút, nhịp thở 20 lần/phút. Khám thấy trẻ quấy, đồng tử đều hai bên, phản xạ ánh sáng bình thường; soi đáy mắt bị hạn chế do trẻ sợ sáng. Hầu họng sưng đỏ. Trẻ có cứng gáy và gặp hai

chân vào thân khi gấp cổ. Thăm khám các cơ quan khác bình thường. Kết quả dịch não tuy như sau:

Glucose 60mg/dl

Protein 80mg/dl

Hồng cầu 2/mm³

Bạch cầu 85/mm³

Bạch cầu trung tính 10%

Bạch cầu lympho 70%

Bạch cầu đơn nhân 20%

Tác nhân nào sau đây có khả năng nhất gây ra biểu hiện của bệnh nhân này?

- A. *Cryptococcus neoformans*
- B. Coxsackie virus nhóm B
- C. *Mycobacterium tuberculosis*
- D. *Neisseria meningitidis*
- E. *Streptococcus pneumoniae*
- F. *Treponema pallidum*

Đáp án B

Phân tích dịch não tuy			
Chẩn đoán	Số lượng bạch cầu (tế bào/mm ³)	Glucose (mg/dl)	Protein (mg/dl)
Bình thường	0-5	40-70	<40
Viêm màng não do vi khuẩn	>1000	<40	>250
Viêm màng não do lao	5-1000	<10	>250
Viêm màng não do virus	10-500	40-70	<150

Dịch não tuy của bệnh nhân này phù hợp với **viêm màng não do virus**, hoặc viêm màng nhện-màng nuôi do nhiễm virus. Đa số các trường hợp là do enterovirus, như **coxsackie virus nhóm B**. Các virus này lây truyền qua đường phân miệng và thường ảnh hưởng nhất đến trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ.

Viêm màng não do virus có thể biểu hiện với tiền triệu nhiễm virus (các triệu chứng hô hấp trên) trước khi sốt cao, đau đầu, cứng gáy. Dấu Brudzinski dương tính có thể khám thấy nhưng thường không có tổn thương thần kinh khu trú.

Phân tích dịch não tuy thấy **tăng nhẹ số lượng bạch cầu ưu thế lympho** (mặc dù đôi khi bạch cầu trung tính chiếm ưu thế trong giai đoạn sớm của bệnh). **Protein** bình thường đến **tăng nhẹ và glucose bình thường** trong trường hợp điển hình. PCR virus giúp phát hiện tác nhân, vì nhuộm Gram và cấy vi khuẩn âm tính. Điều trị chủ yếu hỗ trợ (hạ sốt, giảm đau) và triệu chứng thường tự khỏi sau 1-2 tuần.

(Đáp án A) Viêm màng não do Cryptococcus biểu hiện ở các bệnh nhân suy giảm miễn dịch với tăng nhẹ bạch cầu ưu thế lympho, tuy nhiên protein cao và glucose thấp. Hơn nữa, biểu hiện có xu hướng bán cấp (2-4 tuần) hơn là cấp tính.

(Đáp án C) Viêm màng não do lao cũng biểu hiện dịch não tủy tăng nhẹ bạch cầu ưu thế lympho và tăng protein. Glucose dịch não tủy cực kỳ thấp là đặc trưng trong viêm màng não do lao. Biểu hiện thường bán cấp qua nhiều tuần.

(Đáp án D và E) Viêm màng não do *Neisseria meningitidis* và *Streptococcus pneumoniae* có triệu chứng tương tự bệnh này, và bệnh nhân chưa có miễn dịch tăng nguy cơ mắc bệnh. Tuy nhiên, dịch não tủy tăng bạch cầu ưu thế bạch cầu trung tính, tăng protein và giảm glucose.

(Đáp án F) Giang mai thần kinh là nhiễm trùng thần kinh trung ương do *Treponema pallidum*. Dịch não tủy tăng bạch cầu ưu thế lympho, tăng protein và glucose thấp.

Tóm lại: *Những nguyên nhân viêm màng não do virus thường gặp nhất là enterovirus, VD như coxsackie virus nhóm B. Dịch não tủy tăng nhẹ bạch cầu ưu thế lympho, protein bình thường đến tăng nhẹ, glucose bình thường.*

Câu 342: Một cô bé 17 tuổi đến khám do đau đầu gối. Một tuần trước, đau gối bên trái bắt đầu đau âm ỉ, ê ẩm sau khi cô bé tập bóng đá. Mặc dù thường xuyên chườm đá, bệnh nhân vẫn không thể tập luyện tuần này do đau gùi gối khi chạy hoặc nhảy. Không có tiền sử chấn thương và tiền sử bệnh lý. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy một trẻ vị thành niên có tràn dịch khớp gối trái mức độ vừa và đi khập khiễng. Ấn đau nhẹ và bị giới hạn duỗi khớp gối. Thông tin bổ sung nào dưới đây sẽ giúp xác định chẩn đoán?

- NN. Tiền sử ăn uống chi tiết
OO. Tiền sử gia đình về bệnh chảy máu
PP. Tiền sử tiêm chủng
QQ. Sử dụng thuốc mới
RR. Phát ban gần đây

Đáp án: E

Đi khập khiễng và đau đầu gối tương đối phổ biến và có thể xuất phát từ nhiều bệnh lý ảnh hưởng tới cột sống, hông, đùi, đầu gối và xương bánh chè. Tuy nhiên, sự hiện diện của tràn dịch một khớp gối cho thấy bệnh này khu trú tại khớp và phần nào thu hẹp chẩn đoán phân biệt. Các bệnh lý thường gặp bao gồm:

- Chấn thương – Rách dây chằng hoặc sụn khớp có thể gây tràn dịch khớp gối, nhưng hầu hết bệnh nhân đều có tiền sử chấn thương gần đây.
- Nhiễm trùng khớp – Hầu hết các trường hợp đặc trưng với triệu chứng toàn thân nổi bật (eg, sốt, mệt mỏi, nhịp tim nhanh) và đau khớp gối dữ dội, nóng, đỏ.
- Bệnh lý máu di truyền – cả bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm (gây các đợt tắc mạch cấp) và bệnh ưa chảy máu (xuất huyết khớp) có thể biểu hiện với sưng khớp. Tuy nhiên, cả hai bệnh thường gây đau khớp dữ dội (không nhẹ) và bệnh ưa chảy máu thường xảy ra ở bệnh nhân nam (di truyền liên quan NST X) và biểu hiện từ khi thời thơ ấu.

Xem xét kĩ tiền sử bệnh nhân này có thể loại trừ các nguyên nhân ít gặp hơn của tràn dịch một khớp gối. Hỏi về sự xuất hiện của một phát ban gần đây quan trọng trong việc chẩn đoán vì triệu chứng phát ban thường đi trước hoặc đi kèm nhiều nguyên nhân của viêm một khớp, bao gồm bệnh Lyme muộn thường biểu hiện viêm một khớp gối nhẹ và một vài triệu chứng khác (như ở bệnh nhân này), trong khi viêm khớp thiếu niên và bệnh huyết thanh thường gây sốt cao và viêm đa khớp.

Lựa chọn A. Chế độ ăn giàu thịt, hải sản và đồ uống có cồn làm tăng nguy cơ mắc bệnh gout, một nguyên nhân phổ biến gây viêm một khớp. Tuy nhiên, những bệnh nhân mắc viêm khớp do gout thường đau dữ dội và có dấu hiệu viêm (eg, sưng đỏ).

Lựa chọn C. *Streptococcus pneumoniae* và *Haemophilus influenzae* đều có thể gây viêm khớp nhiễm khuẩn; tuy nhiên, nhiễm khuẩn khớp thường nổi bật với sốt cao, mệt mỏi và đau khớp dữ dội.

Lựa chọn D. Các thuốc mới (eg, cefaclor, thuốc co giật) thi thoảng có thể khởi phát phản ứng giống bệnh huyết thanh, thường biểu hiện với viêm đa khớp, sốt cao và phát ban.

Tóm tắt: Tràn dịch một khớp gối ở trẻ vị thành niên hầu hết là do chấn thương, nhiễm khuẩn khớp hoặc bệnh máu di truyền. Các nguyên nhân ít gặp hơn bao gồm bệnh Lyme giai đoạn muộn, viêm khớp thiếu niên và bệnh huyết thanh, thường đi kèm với một phát ban đang xuất hiện hoặc xuất hiện từ trước.

Câu 343: Một cậu bé 4 tuổi được đưa tới khám vì đau họng. Cậu bắt đầu ốm 2 ngày trước vì sốt và chảy mũi. Sáng nay, cậu bắt đầu đau họng nhiều và không muốn ăn snack giữa buổi sáng. Bệnh nhi có đái tháo đường type 1 và phải nhập viện 2 lần năm ngoái vì toan acetone do đái tháo đường. Cậu bé không được tiêm vaccine từ nhỏ. Mẹ cậu hút thuốc và thường hút ngoài nhà. Bệnh nhân có chiều cao ở bách phân vị 50 và cân nặng ở bách phân vị 99. Nhiệt độ 39,4°C (103°F). Khi ngồi ở bàn thăm khám, bệnh nhân bị khó thở, phải nghiêng người về trước và cầm đẩy ra trước. Màng nhĩ sáng. Khám miệng họ thấy nhiều lỗ sâu răng. Amygdale đỏ nhẹ và sưng 1+ cả 2 bên. Khoang hàm dưới và cổ mềm. Khám phổi không thấy có ral ngáy hoặc ral nổ. Lựa chọn nào dưới đây có khả năng là yếu tố nguy cơ cho tình trạng của bệnh nhân này nhất?

- GG. Béo phì thời thơ ấu
- HH. Vệ sinh răng miệng không đầy đủ
- II. Không tiêm chủng theo khuyến cáo
- JJ. Đái tháo đường kiểm soát kém
- KK. Hút thuốc thụ động

Đáp án: C

Viêm nắp thanh quản	
Vị sinh	<ul style="list-style-type: none"> <i>Haemophilus influenzae</i> type b (Hib)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Suy hô hấp (tư thế "tripod", tư thế hít ngửi, tiếng thở rít) Khó nuốt Chảy nước dãi Sốt cao
Xquang	<ul style="list-style-type: none"> "Đầu hiệu ngón tay cái" (Nắp thanh quản lớn)

Đã chú thích [m16]: Hi, có lần comment về thanh quản và thanh môn rồi nhỉ, quản là cái ống và môn là cái cửa theo tiếng Hán cũ í. Không hẳn là sai, vì mọi người dùng quen với nhau nhiều nên hiểu cả. chỉ là chỉ lên cơ lý tính thoại ^^

Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Đặt nội khí quản Kháng sinh
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> Tiêm chủng phòng Hib

Viêm nắp thanh quản là một nhiễm trùng ở nắp thanh quản và các cấu trúc vùng họng lân cận. Hầu hết các trường hợp đều khởi phát qua quá trình tác nhân xâm nhập vào lớp biểu mô nắp thanh quản sau tổn thương (eg, nhiễm siêu vi, chấn thương cơ học từ thức ăn). Tác nhân gây bệnh thường là vi khuẩn vùng mũi hầu, như là chủng *Haemophilus influenzae* và chủng *Streptococcus*. Mặc dù tỷ lệ viêm nắp thanh quản do *Haemophilus influenzae* type b (Hib) đã giảm mạnh kể từ khi có vaccine chống lại Hib, nó vẫn là tác nhân gây bệnh đơn độc thường gặp nhất. Vì thế, không tiêm chủng là một yếu tố nguy cơ của viêm nắp thanh quản. Suy giảm miễn dịch là một yếu tố nguy cơ yếu hơn của bệnh này ở trẻ em.

Triệu chứng của viêm nắp thanh quản bao gồm sốt, đau họng, giọng nghẹt, chảy nước dãi và tiếng thở rít khởi phát nhanh. Bệnh nhân kinh điển ngồi ở tư thế tripod để tối ưu hóa lượng khí thở. Thăm khám thường thấy khẩu hầu bình thường nhưng bài xuất dịch miệng nhiều và/hoặc phù nề các cấu trúc thượng hầu. Mặc dù chẩn đoán xác định qua quan sát thấy nắp thanh quản viêm, nên bảo vệ đường thở khẩn cấp (eg, đặt ống NKQ) vì có nguy cơ tắc đường thở.

Lựa chọn A và D. Béo phì đi kèm với các bệnh đồng mắc mạn tính (eg, tăng huyết áp, rối loạn mỡ máu, ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn) cũng như tăng nguy cơ nhiễm trùng sau phẫu thuật hoặc nhiễm trùng bệnh viện ở người lớn. Tuy nhiên, béo phì không đi kèm với viêm nắp thanh quản. Đái tháo đường làm tăng nguy cơ viêm nắp thanh quản ở người lớn, nhưng không tiêm chủng là yếu tố nguy cơ lớn nhất ở trẻ em.

Lựa chọn B. Vệ sinh răng miệng không đầy đủ có thể gây nhiễm trùng răng hàm hàm dưới, dẫn tới viêm mô mềm khoang dưới hàm (Ludwig's angina). Biểu hiện bao gồm sốt, chảy nước dãi, giọng nghẹt, tiếng thở rít, và khó nuốt. Tuy nhiên, bệnh nhân thông thường thấy cứng hàm, ấn đau vùng dưới hàm hai bên, thường đi cùng nâng sàn khẩu hầu (không có ở bệnh nhân này).

Lựa chọn E. Hút thuốc thụ động tăng nguy cơ bệnh tai giữa, sâu răng và viêm đường hô hấp dưới ở trẻ em (eg, viêm phổi) nhưng không có viêm nắp thanh quản.

*Tóm tắt: Viêm nắp thanh quản thường do *Haemophilus influenzae* type b, và cá thể không được chủng ngừa đầy đủ sẽ có nguy cơ cao nhất. Biểu hiện bao gồm sốt, đau họng, giọng nghẹt, chảy nước dãi và tiếng thở rít khởi phát nhanh.*

Câu 344: Một bé trai 3 tuổi được đưa tới khám do có ban ở mông 2 tuần nay. Bố cháu nói rằng, "Cháu nó gãi mông suốt ngày. Chúng tôi đã dùng nhiều thuốc mỡ và kem chống nấm để làm dịu da nhưng không có tác dụng gì." Trẻ đã được tập đi vệ sinh trong ngày nhưng dùng bỉm vào ban đêm. Bệnh nhân thường đại tiện bình thường 2 lần 1 ngày, nhưng trong vài ngày qua bé đau khi đi đại tiện và có máu trên giấy vệ sinh sau khi chìu. Cậu bé gần đây không mắc bệnh và ăn ngủ tốt. Không có tiền sử bệnh mạn tính và tiêm chủng theo lịch. Chị gái 8 tuổi của trẻ bị viêm họng vài tuần trước nhưng khỏi sau khi điều trị kháng sinh. Nhiệt độ 37.2 C (99 F). Thăm khám thấy trẻ khỏe mạnh với ban màu đỏ sảng, ranh giới rõ ràng 2cm xung quanh hậu môn. Có 2 kẽ nứt ở vùng

quanh hậu môn. Trên người không còn ban nào khác. Chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhân này là gì?

- GG. Viêm da tã do nấm
HH. Viêm da tã kích thích
II. Nhiễm giun kim
JJ. Viêm da dầu
KK. Viêm da quanh hậu môn do liên cầu

Đáp án: E

Viêm da quanh hậu môn			
Chẩn đoán	Viêm da tiếp xúc	Viêm da do Candida	Nhiễm <i>Streptococcus</i> quanh hậu môn
Dịch tễ	Nguyên nhân phổ biến nhất ở trẻ nhũ nhi	Nguyên nhân phổ biến nhì ở trẻ nhũ nhi	Trẻ độ tuổi đi học
Thăm khám	Không gặp ở các nếp gấp da	Ban đỏ sậm liên quan tới nếp gấp da với các tổn thương vê tinh	Vùng quanh hậu môn/tầng sinh môn đỏ tươi, ranh giới rõ
Điều trị	Hồ/ thuốc mỡ dưỡng ẩm tại chỗ	Liệu pháp chống nấm tại chỗ	Kháng sinh đường uống

Biểu hiện của bệnh nhân này phù hợp nhất với viêm da quanh hậu môn do tụ cầu, một nhiễm trùng trên da do *Streptococcus pyogenes* (Liên cầu nhóm A) ở vùng quanh hậu môn. Tình trạng này xuất hiện ở trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ với ban màu đỏ tươi, ranh giới rõ, liên tục ở vùng quanh hậu môn hoặc tầng sinh môn. Các đặc điểm đi kèm bao gồm ngứa quanh hậu môn và đau, đặc biệt khi đi đại tiện. Ở một số bệnh nhân, có thể xảy ra nứt kẽ hậu môn và phân có vết máu. Do đau khi đại tiện, bệnh nhân thường nhịn đại tiện nên có thể gặp táo bón. Mặc dù bệnh nhân thường không đồng mắc nhiễm trùng họng do liên cầu, bệnh có thể có liên quan chặt chẽ với một tình trạng nhiễm liên cầu gần đây (eg, viêm mô tế bào, viêm họng).

Có thể nghi ngờ tình trạng này chỉ dựa trên triệu chứng lâm sàng, để chẩn đoán xác định cần nuôi cấy vi khuẩn quanh hậu môn. Điều trị với kháng sinh beta-lactam đường uống (eg, penicilin, amoxicillin).

Lựa chọn A. Viêm da tã do nấm cũng có biểu hiện ban đỏ rõ nhưng thường phân bố rộng hơn, bao gồm cả các sang thương lân cận hoặc tổn thương da tại nếp nhăn hậu môn. Ngoài ra, bệnh nhân này không đáp ứng với thuốc chống nấm khiến chẩn đoán nhiễm nấm khó có khả năng.

Lựa chọn B. Viêm da tã kích ứng biểu hiện với ban đỏ và bong da vùng mặc tã do tiếp xúc kéo dài với nước tiểu hoặc phân trong tã, đặc biệt khi có tiêu chảy. Bệnh nhân này không đáp ứng với kem dưỡng ẩm và chỉ dùng tã ban đêm khiến chẩn đoán viêm da tã kích ứng khó có khả năng.

Lựa chọn C. Nhiễm giun kim biểu hiện với ngứa quanh hậu môn, điển hình là vào buổi tối. Có thể thấy ban đỏ quanh hậu môn và xước da, triệu chứng đau bụng xuất hiện nếu lượng giun lớn. Tuy nhiên, ban đỏ quanh hậu môn thường không có ranh giới rõ hoặc rất đau.

Lựa chọn D. Viêm da dầu trẻ em thường xuất hiện ở trẻ nhũ nhi với các mảng da khô bong vảy hoặc ban đỏ uớt dọc các nếp gấp da (eg, cổ, nách, đùi). Bệnh nhân thường không có triệu

chứng cơ nang. Triệu chứng ngứa, đau và độ tuổi của bệnh nhân này khiến chẩn đoán viêm da dầu không khả thi.

Tóm tắt: Viêm da quanh hậu môn do liên cầu gấp ở trẻ nhỏ với ban đỏ, ranh giới rõ đi kèm với ngứa và đau. Điều trị bằng kháng sinh beta-lactam.

Câu 345: Một cô bé 15 tuổi được đưa đến phòng khám vì không xuất hiện chu kỳ kinh nguyệt. Chị gái và mẹ cô bé đều bắt đầu xuất hiện kinh nguyệt từ năm 13 tuổi, và cô bé muốn biết khi nào sẽ có chu kỳ kinh nguyệt. Bệnh nhân bị hen và có dùng albuterol khi cần nếu ho hay khò khè. Tiền sử ghi nhận cô bé nhập viện lúc 2 tuổi vì viêm phổi. Bệnh nhân tham gia đội bóng chày của trường, thành tích học tập C+. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 60th. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám thực thể cho thấy vú và lông sinh dục phát triển giai đoạn IV theo Tanner, cơ quan sinh dục ngoài là nữ, đã triệt lông nách. Siêu âm vùng chậu cho thấy buồng trứng 2 bên kích thước bình thường nhưng không có tử cung. Lựa chọn nào sau đây là nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng bệnh lý ở bệnh nhân này ?

- A. Thiếu hoàn toàn chức năng thụ thể androgen
- B. Khiếm khuyết NST X bẩm sinh
- C. Khiếm khuyết gen CFTR (CF - xơ nang)
- D. Khiếm khuyết chuyển đổi testosterone thành dihydrotestosterone
- E. Khiếm khuyết trong quá trình phát triển ống Mullerian
- F. Thiếu hormone hướng sinh dục (Gonadotropin-releasing hormone - GnRH)

Đáp án E

Thiếu sản ống Mullerian	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none">• Khiếm khuyết hệ thống ống Mullerian• Phát triển bất thường tử cung, cổ tử cung và 1/3 trên âm đạo
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Vô kinh nguyên phát• Cơ quan sinh dục ngoài là nữ• Túi cùng âm đạo mù• Không có tử cung• Buồng trứng có chức năng bình thường hai bên (FSH bình thường)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">• Đánh giá bất thường hệ niệu (eg, siêu âm thận)• Nâng âm đạo (phẫu thuật hoặc không phẫu thuật)

Tình trạng vô kinh nguyên phát trên bệnh nhân này, với đặc điểm sinh dục thứ phát bình thường và không có tử cung phù hợp với thiếu sản ống Mullerian (hội chứng Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser), rối loạn phát triển ống Mullerian. Ống Mullerian phát triển thành tử cung, cổ tử cung và 1/3 trên âm đạo. Bệnh nhân với thiếu sản ống Mullerian không phát triển các cấu trúc này, nên vô kinh thường là triệu chứng biểu hiện. Ống Mullerian không ảnh hưởng đến sự phát triển buồng trứng; do đó, bệnh nhân có nồng độ estrogen và đặc điểm sinh dục thứ phát bình thường (eg, vú, tần vóc). Ngoài ra, phát triển cơ quan sinh dục ngoài và 2/3 dưới âm đạo bình thường.

(Lựa chọn A) Bệnh nhân với hội chứng không nhạy androgen (AIS – Androgen Insensitivity Syndrome), khiếm khuyết hoàn toàn chức năng thụ thể androgen, có kiểu hình nữ và vô kinh nguyên phát do không có tử cung. Tuy nhiên, bệnh nhân với hội chứng này không có lông mu hay lông nách do khiếm khuyết thụ thể androgen, làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

(Lựa chọn B) Hội chứng Turner do khiếm khuyết NST X bẩm sinh, có thể biểu hiện vô kinh nguyên phát. Tuy nhiên, bệnh nhân không phát triển vú, có tầm vóc thấp và có tử cung.

(Lựa chọn C) Xơ nang do khiếm khuyết gen CFTR gây dậy thì muộn (thứ phát do suy dinh dưỡng) và vô sinh (do bất thường chất nhầy cổ tử cung). Không liên quan đến sự khiếm khuyết tử cung.

(Lựa chọn D) Bệnh nhân thiếu men 5-alpha-reductase, làm mất khả năng chuyển đổi testosterone thành dihydrotestosterone, giai đoạn đầu có cơ quan sinh dục ngoài là nữ và cơ quan sinh dục trong là nam (ie, tinh hoàn ẩn) cho đến tuổi dậy thì. Ở tuổi dậy thì, bệnh nhân trải qua giai đoạn nam hóa (eg, phát triển cơ bắp, khàn giọng) do tăng nồng độ testosterone.

(Lựa chọn F) Thiếu GnRH có thể biểu hiện vô kinh nguyên phát. Tuy nhiên, GnRH thấp gây giảm nồng độ estrogen, ngăn cản phát triển đặc điểm sinh dục thứ phát. Nó không ảnh hưởng đến sự phát triển của tử cung.

Tóm lại: Thiếu sản ống Müllerian, rối loạn phát triển ống Müllerian, gây khiếm khuyết tử cung, cổ tử cung và 1/3 trên âm đạo (ie, túi cùng âm đạo mù). Thiếu sản ống Müllerian không ảnh hưởng đến sự phát triển buồng trứng hay cơ quan sinh dục ngoài. Do đó, bệnh nhân có vô kinh nguyên phát nhưng phát triển cơ quan sinh dục ngoài và đặc điểm sinh dục thứ phát bình thường.

Câu 346: Một cậu bé 17 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sưng mặt. Sáng nay, mô cậu bé hơi sưng sau đó tiến triển thành sưng mặt lan tỏa về chiều. Bệnh nhân không sốt, nhiễm trùng gần đây, đau bụng, nôn ói hay sưng ở các vị trí khác. Cậu bé là học sinh trung học, rất căng thẳng trong tuần này vì có bài kiểm tra giữa kỳ. Mẹ cậu bé nói rằng cậu có các đợt tương tự khi nhổ răng 1 năm trước. Cậu bé không có tiền sử bệnh mạn tính và không dùng thuốc gì. Ba và bà nội của cậu bé đều bị tăng huyết áp. Khi đến, nhiệt độ 36.9°C, huyết áp 120/80 mmHg, mạch 82 lần/phút, nhịp thở 18 lần/phút. Khám ghi nhận phù nhiều khắp mặt; bệnh nhân không thể mở mắt. Phổi thông khí đều hai bên, không có tiếng rít hay khàn giọng. Không phát ban. Hơi phù ở tay. **Lựa chọn nào sau đây là cơ chế sinh lý bệnh giải thích phù hợp nhất cho tình trạng bệnh lý ở bệnh nhân trên?**

- A. Quá mẫn trung gian kháng thể
- B. Thiếu chất ức chế C1
- C. Quá mẫn trung gian tế bào
- D. Tăng bradykinin do thuốc
- E. Quá mẫn trung gian IgE
- F. Quá mẫn trung gian phức hợp miễn dịch

Đáp án B

Phù mạch di truyền	
Sinh lý bệnh	• Thiếu/rối loạn chức năng men ức chế C1

	<ul style="list-style-type: none"> Quá nhiều bradykinin
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sưng (eg, mặt, chi, cơ quan sinh dục) mà không có mày đay Phù thanh quản Đau bụng co thắt, nôn ói, tiêu chảy
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> C4 thấp Protein ức chế C1 thấp
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Chất ức chế C1 đậm đặc (C1 inhibitor concentrate)

Bệnh nhân này có phù mạch di truyền, tình trạng đặc trưng bởi phù tái phát mà không kèm theo ngứa hay mày đay. Bệnh lý di truyền trội NST thường gây thiếu hoặc rối loạn chức năng chất ức chế C1 (C1 inhibitor). Thiếu chất ức chế C1 làm tăng bradykinin, gây phù.

Phù mạch di truyền thường biểu hiện ở giai đoạn muộn thời thơ ấu hoặc tuổi vị thành niên với sưng phù khởi phát cấp tính sau thủ thuật răng miệng, căng thẳng hoặc chấn thương. Mặt, chi và cơ quan sinh dục là những vị trí thường gặp nhất chịu ảnh hưởng. Phù nề thành ruột biểu hiện đau bụng co thắt, nôn ói và tiêu chảy. Tuy nhiên, nguy cơ đe dọa tính mạng là phù thanh quản, gây co thắt thanh quản và tắc nghẽn đường thở.

Chẩn đoán xác định dựa vào test bổ thể. Phân cắt quá nhiều C4 do phức hợp C1 gây giảm C4, giảm protein ức chế C1 hoặc rối loạn chức năng protein ức chế C1 giúp xác định chẩn đoán. Điều trị phù cấp thường bao gồm chất ức chế C1 đậm đặc; chất đối kháng bradykinin (eg, icatibant) hoặc chất ức chế kallikrein (eg, ecallantide) có thể hiệu quả trong một số trường hợp kháng trị.

(Lựa chọn A) Quá mẫn trung gian kháng thể (type II) được tìm thấy trong thiếu máu tán huyết miễn dịch và bệnh lý tán huyết Rh ở trẻ sơ sinh. Kháng thể IgG hoặc IgM phản ứng với kháng nguyên gắn kết tế bào, gây hoạt hóa bổ thể và phá hủy tế bào. Phù không liên quan đến phản ứng trung gian type II.

(Lựa chọn C) Ví dụ thường gặp nhất của phản ứng quá mẫn trung gian tế bào (type IV) là test tuberculin ở da và viêm da tiếp xúc. Tiếp xúc trực tiếp dị nguyên và da gây viêm da và phát ban khu trú sau giai đoạn tiềm tàng 1-2 ngày.

(Lựa chọn D) Chất ức chế ACE làm tăng bradykinin, gây phù mạch; tuy nhiên, bệnh nhân này không dùng thuốc, và phát triển các đợt sau giai đoạn căng thẳng (eg, thủ thuật răng miệng, kiểm tra trên trường) làm cho chẩn đoán phù mạch di truyền phù hợp hơn.

(Lựa chọn E) Phản ứng quá mẫn trung gian IgE (type I), như được tìm thấy trong phản vệ, do giải phóng các hạt từ tế bào mast và bạch cầu ưa bazo. Phù cấp tính có thể xuất hiện, nhưng kèm theo ngứa và mày đay.

(Lựa chọn F) Phản ứng quá mẫn trung gian phức hợp miễn dịch (type III) có thể được tìm thấy trong bệnh huyết thanh (serum sickness). Phức hợp kháng thể hoạt hóa dòng thác bổ thể ở nơi nào có sự tích tụ phức hợp miễn dịch. Sưng khớp, sốt và phát ban là các triệu chứng biểu hiện.

Tóm lại: Phù mạch di truyền do thiếu hoặc rối loạn chức năng chất ức chế C1, và đặc trưng với các đợt phù tái phát (eg, mặt, chi, cơ quan sinh dục, ruột, thanh quản) mà không kèm theo ngứa hay mày đay.

Câu 347: Một cậu bé 17 tuổi đến phòng cấp cứu vì đau chân ở vùng đùi trái trong năm qua. Ban đầu cậu bé để ý thấy đau chỉ xuất hiện khi chạy, nhưng nó trở nên thường xuyên hơn và nhiều hơn sau khi đi bộ khoảng ngắn. 3 tuần trước, đau xuất hiện khi bệnh nhân ngồi hoặc nằm trên giường. Cậu bé có uống acetaminophen và ibuprofen mà không giảm. Bệnh nhân có tiền sử bệnh hông cầu hình liềm và trước đó nhập viện vì đau lưng, ngực và chân, nhưng cậu bé nói rằng cơn đau hiện tại không giống trước đây. 3 tuần trước, cậu bé bị nhiễm trùng hô hấp trên kéo dài 3 ngày và tự khỏi. Bệnh nhân không hút thuốc lá, uống rượu hay sử dụng chất. Nhiệt độ 36.7°C , huyết áp $110/70 \text{ mmHg}$, mạch 78 lần/phút. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị 10^{th} theo tuổi. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhân tinh, không thoái máí. Đau khi gấp, duỗi và xoay hông trái, giới hạn tầm vận động. Mạch ngoại biên và phản xạ gân sâu bình thường. Dáng đi hơi khập khiễng. Công thức máu cho thấy thiếu máu hồng cầu bình thường với số lượng bạch cầu bình thường. Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất giải thích triệu chứng ở bệnh nhân trên?

- A. Nhiễm khuẩn khớp hông
- B. Trượt chỏm xương đùi
- C. Gãy cổ xương đùi
- D. Bệnh lý ác tính đầu trên xương đùi
- E. Hoại tử chỏm xương đùi
- F. Viêm khớp hông phản ứng

Đáp án E

Hoại tử vô mạch	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Sử dụng steroid • Nghiện rượu • SLE • Hội chứng kháng phospholipid • Bệnh hemoglobin (eg, hồng cầu hình liềm) • Nhiễm trùng (eg, viêm xương tủy xương, HIV) • Ghép thận • Bệnh giảm áp (decompression sickness)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Đau vùng bịt khi chịu lực • Đau hông khi khép và xoay trong • Không đỡ, sưng hay ấn đau
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Bạch cầu bình thường • ESR và CRP bình thường
Hình ảnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Dấu hiệu hình liềm “crescent” được tìm thấy trong giai đoạn bệnh tiến triển • MRI là phương thức nhạy nhất

Bệnh nhân này có biểu hiện phù hợp với hoại tử xương, hay hoại tử vô mạch vùng hông trái do bệnh hông cầu hình liềm (SCD). Hoại tử xương là biến chứng thường gặp của SCD thứ phát do tế bào hông cầu hình liềm gây ra các ổ nhồi máu nhỏ và tăng sản xương. Vị trí thường gặp nhất là xương cánh tay và chỏm xương đùi. Biểu hiện lâm sàng thường bao gồm đau hông, mông hoặc đùi mạn tính, ban đầu xuất hiện khi chịu lực nhưng tiến triển thành đau cả khi

nghỉ ngơi. Khám thấy đau và giới hạn vận động khi xoay trong và khép hông. Vì diễn tiến mạn tính, quá trình không do phản ứng viêm, hoại tử vô mạch không biểu hiện đỏ hay nóng khớp, tăng bạch cầu hay các marker viêm. X-quang chậu bình thường trong giai đoạn sớm của bệnh, MRI nên được chỉ định để xác định chẩn đoán.

(Lựa chọn A) Rối loạn chức năng lách trên bệnh nhân SCD thúc đẩy nhiễm trùng các tác nhân có vỏ (eg, *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, *Neisseria meningitidis*). Bệnh nhân này đau mạn tính, không sốt, bạch cầu bình thường nên chẩn đoán nhiễm trùng khớp là không phù hợp.

(Lựa chọn B) Trượt đầu trên xương đùi (SCFE – Slipped capital femoral epiphysis) gây lệch đầu trên xương đùi. Bệnh nhân SCFE thường phàn nàn đau vùng hông khi chịu lực. Bởi vì SCFE liên quan đến sự tăng trưởng, nên nó thường gặp ở trẻ vị thành niên độ tuổi nhỏ hơn ở độ tuổi của bệnh nhân này.

(Lựa chọn C) Gãy cổ xương đùi có thể thúc đẩy hoại tử vô mạch vì nó làm gián đoạn mạch máu cung cấp chỏm xương đùi. Tuy nhiên, gãy xương này thường xuất hiện ở người lớn tuổi và kèm theo tiền sử chấn thương. Bản chất đau mạn tính mà không có chấn thương, cùng với tiền sử SCD gợi ý khả năng hoại tử vô mạch phù hợp hơn trên bệnh nhân này.

(Lựa chọn D) Sarcoma xương là bệnh lý ác tính thường gặp ở trẻ vị thành niên với biểu hiện đau chi dưới bán cấp hoặc mạn. Tuy nhiên, sarcoma xương thường ở đầu dưới xương đùi hoặc đầu trên xương chày, và bệnh nhân với SCD không tăng nguy cơ sarcoma xương hơn trẻ khác.

(Lựa chọn F) Viêm khớp phản ứng là viêm khớp không đối xứng ở chi dưới sau nhiễm trùng tiêu hóa hoặc nhiễm trùng tiết niệu tiền triệu. Bản chất đau mạn tính và nhiễm trùng hô hấp tiền triệu làm cho chẩn đoán viêm khớp phản ứng không phù hợp.

Tóm lại: *Hoại tử xương, hay hoại tử vô mạch, là biến chứng thường gặp của bệnh hồng cầu hình liềm. Bệnh nhân thường phàn nàn đau mạn tính vùng hông, đùi hoặc mông mà không nóng, đỏ khớp, tăng bạch cầu hay marker viêm.*

Câu 348: Một bé trai 4 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì “thở ồn”. Ba mẹ bé để ý thấy có tiếng rít khi bé khóc lúc 2 tuần tuổi, nhưng nó dần lớn rõ rệt trong 1 tháng qua, đặc biệt khi bé nằm ngửa. Tiếng rít dường như cải thiện khi bé được bế ngồi hoặc khi bé nằm sấp. Bé không thở gắng sức và chưa bao giờ bị tím tái. Bệnh nhân thỉnh thoảng có các đợt nôn trớ sau bú nhưng phát triển tốt, cân nặng ở bách phân vị 60th. Bé sinh đủ tháng, quá trình mang thai, chuyển dạ và sinh nở không biến chứng. Khám thực thể bệnh nhi có tiếng rít thì hít vào khi bé nằm ngửa, cải thiện khi bé nằm sấp. Phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. **Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất được dùng để chẩn đoán trên bệnh nhi này?**

- A. X-quang ngực
- B. CT scan cổ
- C. Nội soi thanh quản ống mềm
- D. Fluoroscopic barium swallow
- E. MR mạch máu vùng cổ

F. X-quang cổ

Đáp án C

Mềm sụn thanh quản	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none">Xẹp mô trên thanh môn thì hít vào
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Tiếng rít thì hít vào, tăng lên khi nằmĐỉnh tuổi: 4-8 tháng
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">Nội soi thanh quản
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">Trấn an và theo dõi sát trong hầu hết các trường hợp (\pm điều trị GER đồng mắc)Supraglottoplasty trong trường hợp triệu chứng nặng

Mềm sụn thanh quản, nguyên nhân gây tiếng rít man tính ở trẻ nhũ nhi, do “mềm” cấu trúc trên thanh môn gây xẹp trong thì hít vào. Cơ chế sinh lý bệnh bao gồm giảm trương lực thanh quản (do chậm trưởng thành hoặc rối loạn thần kinh cơ), quá nhiều mô mềm trên thanh môn, và phản ứng viêm (do trào ngược).

Tiếng rít do mềm sụn thanh quản thường xuất hiện ở giai đoạn sơ sinh và rõ rệt nhất trong giai đoạn 4-8 tháng tuổi. Biểu hiện bao gồm tiếng rít thì hít vào tồi tệ khi nằm ngửa và bùng phát khi bú hoặc nhiễm trùng hô hấp trên; nằm sấp giúp cải thiện triệu chứng. Chẩn đoán xác định dựa vào quan sát thanh quản, thường thông qua nội soi thanh quản ống mềm. Dấu hiệu bao gồm nắp thanh môn hình omega và xẹp cấu trúc trên thanh môn trong thì hít vào.

Điều trị trào ngược dạ dày thực quản (GER) thường cải thiện triệu chứng; không rõ là liệu GER có gây mềm sụn thanh quản hay là do cơ chế khác (eg, rối loạn thần kinh cơ). Hầu hết trẻ mềm sụn thanh quản có bú tốt, phát triển và thông khí bình thường thì thường tự khỏi lúc 18 tháng tuổi. Trẻ bú khó, thở nhanh, tím tái hay chậm lớn cần phẫu thuật loại bỏ mô thừa trên thanh môn.

(**Lựa chọn A**) Chụp x-quang ngực có thể phát hiện khối trung thất trước và dị vật, cả hai có thể gây tiếng rít. Khối u trung thất (eg, lymphoma) cũng biểu hiện các triệu chứng toàn thân (eg, sốt, sụt cân, hạch to), và dị vật đường thở biểu hiện triệu chứng khởi phát cấp tính hơn; các triệu chứng không được tìm thấy trong tình huống này.

(**Lựa chọn B và F**) Áp xe thành sau họng xuất hiện ở trẻ chập chững và biểu hiện sốt, khó nuốt, đau cổ, tiếng rít. X-quang cổ bên có thể thấy dày khoảng trống trước cột sống. CT-scan cổ có thể xác định kích thước áp xe và cấu trúc lân cận tốt hơn. Bệnh nhân này không có triệu chứng gợi ý nhiễm trùng.

(**Lựa chọn D và E**) Vòng mạch máu (vascular rings) xuất hiện khi bất thường nhánh cung động mạch chủ hoặc động mạch phổi ở khí quản và thực quản. Nó có thể gây tiếng rít hai thì hoặc tiếng rít thì thở ra do chèn ép khí quản và bú khó do chèn ép thực quản. Chụp x-quang nuốt barium có thể phát hiện dấu hiệu trên thực quản, và chẩn đoán có thể xác định dựa vào CT cản quang hoặc MR mạch máu.

Tóm lại: Mềm sụn thanh quản biểu hiện ở trẻ nhũ nhi với tiếng rít thì hít vào tăng lên khi nằm ngửa và cải thiện khi nằm sấp. Nội soi thanh quản thấy xẹp cấu trúc trên thanh môn trong thì

hít vào. Điều trị bệnh lý trào ngược dạ dày thực quản đồng mắc. Mềm sụn thanh quản thường tự khỏi khi trẻ 18 tháng tuổi.

Câu 349: Một bé gái 10 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau tai phải xuất hiện từ ngày hôm qua. Đứa trẻ cảm thấy ngứa tai và có gì đó mắc kẹt bên trong. Bé gần đây vừa trở về từ nhà của ông bà cạnh bờ biển; một vài đứa trẻ khác trong nhà cũng đi đến đó và vừa hồi phục sau nhiễm trùng hô hấp trên. Bệnh nhân có viêm tai giữa tái phát biến chứng tràn dịch dai dẳng và cần đặt ống tai lúc 2 tuổi. Ống tai đã được tháo. Và cô bé không bị nhiễm trùng tai từ khi 3 tuổi. Cô bé không được tiêm vaccine, không dùng thuốc gì khác. Ba mẹ bé hút thuốc lá nhưng thường không hút trong nhà. Nhiệt độ 37.1°C, huyết áp 102/58 mmHg, mạch 94 lần/phút. Khám tai phải, đau khi kéo vành tai để soi. Ống tai đỏ và sưng. Màng nhĩ rõ, trong và không có dịch. Tai trái bình thường. Lựa chọn nào sau đây là yếu tố nguy cơ thích hợp nhất gây ra tình trạng của bệnh nhân trên?

- A. Tình trạng tiêm chủng
- B. Tiếp xúc với nhiều trẻ bị ốm
- C. Viêm tai giữa cấp tái phát
- D. Tiếp xúc với thuốc lá
- E. Đặt ống tai
- F. Tiếp xúc với nước

Đáp án F

Viêm tai ngoài	
Các yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Tiếp xúc với nước• Chấn thương (eg, tăm bông)• Dị vật (eg, tai nghe, máy trợ thính)• Bệnh lý da (eg, chàm, viêm da tiếp xúc)
Vi sinh	<ul style="list-style-type: none">• <i>Pseudomonas aeruginosa</i>• <i>Staphylococcus aureus</i>
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau tai, ngứa, chảy dịch, điếc tai• Đau khi kéo vành tai• Đỏ, sưng, mảng vụn trong ống tai• Màng nhĩ nguyên vẹn (trong, không viêm, không có dịch tai giữa)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Kháng sinh tại chỗ (eg, fluoroquinolone) ± glucocorticoid tại chỗ

Đứa trẻ này có đau khi kéo vành tai, ngứa, và đau, sưng ống tai ngoài phù hợp với viêm tai ngoài cấp, hay còn gọi là “tai của người đi bơi” do yếu tố nguy cơ thường gặp nhất là tiếp xúc với nước.

Tiếp xúc với nước thúc đẩy phát triển viêm tai ngoài thông qua nhiều cơ chế. Rát tai thường bao phủ ống tai ngoài nhưng có thể bị rửa trôi khi tiếp xúc với nước. Rát tai có đặc tính kháng khuẩn; do đó, mắt ráy tai có thể gây tăng sự phát triển của vi khuẩn. Ngoài ra, ống tai thường toan hóa, đặc trưng ức chế sự phát triển của vi khuẩn, nhưng tiếp xúc nhiều với nước có thể

làm tăng pH. Tiếp xúc thường xuyên hoặc quá mức với nước cũng làm mềm da ống tai, phá vỡ hàng rào da bảo vệ. Cuối cùng, tiếp xúc với nước đưa vi khuẩn vào trong ống tai ngoài.

Pseudomonas aeruginosa, phát triển trong nước, là tác nhân thường gặp nhất gây viêm tai ngoài. Kháng sinh kháng pseudomonal tại chỗ (eg, fluoroquinolones) là điều trị đầu tay thích hợp nhất và cũng phủ tác nhân *Staphylococcus aureus* (nguyên nhân thường gặp thứ hai). Bệnh nhân nên được hướng dẫn giữ tai khô cho đến khi hết nhiễm trùng.

(Lựa chọn A) Không tiêm vaccine *Haemophilus influenzae* type b (Hib), tác nhân vi khuẩn có vỏ, có thể tăng nguy cơ viêm tai giữa cấp, viêm phổi, viêm nắp thanh môn và viêm màng não; không tiêm vaccine phế cầu là yếu tố nguy cơ viêm tai giữa cấp. Tuy nhiên, Hib hay phế cầu không phải là tác nhân thường gặp gây viêm tai ngoài.

(Lựa chọn B) Tiếp xúc với nhiều trẻ bị ốm tăng nguy cơ nhiễm trùng hô hấp trên, có thể gây viêm tai giữa cấp (tác nhân vi sinh đường hô hấp trên vào trong tai giữa và nhân lên trong chất tiết niêm mạc) nhưng không gây viêm tai ngoài (vì màng nhĩ phân tách tai ngoài và tai giữa).

(Lựa chọn C) Viêm tai giữa tái phát gây điếc tai, vẫn đề thăng bằng, thủng màng nhĩ và cholesteatoma, nhưng không tăng nguy cơ viêm tai ngoài.

(Lựa chọn D) Tiếp xúc với thuốc lá liên quan đến tăng nguy cơ cần đặt ống tai ở trẻ viêm tai giữa tái phát, có thể liên quan đến rối loạn chức năng lông mao đường hô hấp trên do thuốc lá. Không có mối liên quan giữa viêm tai ngoài và hút thuốc lá.

(Lựa chọn E) Đặt ống tai tăng nguy cơ chảy dịch tai, thủng màng nhĩ dai dẳng và cholesteatoma. Nó không gây tăng nguy cơ viêm tai ngoài.

Tóm lại: *Viêm tai ngoài là nhiễm trùng gây đau ống tai ngoài. Nó thường xuất hiện sau khi tiếp xúc với nước ngoài trời do thay đổi pH ống tai, mất ráy tai, loét da và đưa vi khuẩn vào ống tai. Pseudomonas aeruginosa là tác nhân thường gặp nhất.*

Câu 350: Một trẻ sơ sinh nam đang được thăm khám đánh giá tình trạng suy hô hấp ngay sau sinh. Em sinh thường qua ngả âm đạo lúc 37 tuần, người mẹ 20 tuổi mang thai lần đầu và không chăm sóc tiền sản. Mẹ em không có bệnh lý mạn tính và không sử dụng thuốc lá, rượu bia hay chất kích thích. Nhiệt độ 36.7 độ C, mạch 144/phút, nhịp thở 70/phút. Độ bão hòa oxy 84% khí trội. Khám lâm sàng ghi nhận khuôn mặt phẳng (flattened facies). Thở co kéo các khoang liên sườn, giảm thông khí hai phế trường. Bụng chướng, sờ có khối mềm, vị trí đường giữa bụng trên xương mu. Bộ phận sinh dục ngoài nam giới bình thường. Các chi tím, chân khoèo hai bên. Đầu là nguyên nhân phù hợp nhất dẫn đến tình trạng của bệnh nhi?

FFF. Thoát vị hoành bẩm sinh

GGG. Teo tá tràng

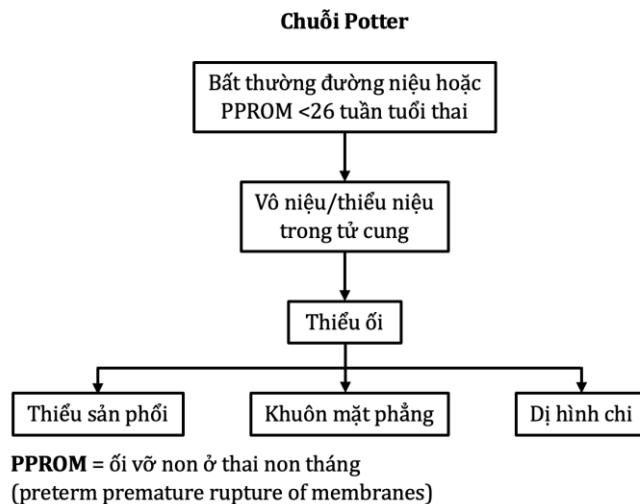
HHH. Lỗ tiêu thấp

III. Van niệu đạo sau

JJJ. Thở nhanh thoảng qua ở trẻ sơ sinh

KKK. U Wilms

Đáp án: D



Bệnh nhi sơ sinh này có tình trạng suy hô hấp và giảm oxy máu cùng với giảm thông khí phổi (gọi ý thiếu sản phổi), khuôn mặt phẳng và dị hình chi. Nhóm các dấu hiệu này được gọi là **chuỗi Potter**, là biểu hiện bệnh lý của bất kỳ tình trạng nào gây thiếu nước ối (eg, tắc nghẽn đường niệu, bất sản thận, bệnh thận đa nang, ối vỡ non ở thai non tháng). Bệnh nhi này có bụng chướng và khói trên xương mu là biểu hiện của giãn bàng quang do tắc nghẽn đường tiểu. Ở trẻ sơ sinh nam, tình trạng này thường do van niệu đạo sau.

Ở bệnh nhi có van niệu đạo sau, các nếp gấp bất thường ở niệu đạo sau làm tắc nghẽn dòng nước tiểu, dẫn đến giãn tiến triển bàng quang, niệu quản và thận, có thể nhận biết trên siêu âm tiền sản (bị bỏ sót trên bệnh nhi này cho mẹ em không chăm sóc tiền sản). Thiếu niệu trong tử cung gây **thiếu ối** vì nước tiểu thai nhi là nguồn cung cấp nước ối chính. Nước ối cần thiết cho sự phát triển bình thường của phế nang, thai nhi trong tình trạng thiếu-vô ối kéo dài có nguy cơ **thiếu sản phổi**, như bệnh nhi này (eg, giảm oxi mô, giảm thông khí, co kéo cơ hô hấp phụ, tím). Thiếu ối cũng hạn chế sự vận động của thai, dẫn đến một chuỗi các bất thường thực thể gồm khuôn mặt phẳng và dị hình chi tư thế (eg, chân khoèo, trật khớp háng).

Bên cạnh khói trên xương mu (eg, giãn bàng quang), trẻ sơ sinh có van niệu đạo sau cũng có thể có dòng nước tiểu yếu và suy thận sau sinh do bệnh tắc nghẽn đường tiết niệu.

(Lựa chọn A) Thoát vị hoành bẩm sinh là một khiếm khuyết cơ hoành đe doạ tính mạng, các tạng ổ bụng có thể đi qua lỗ thoát vị lên ngực, hạn chế sự phát triển của phổi. Bụng lõm lòng thuyền, ngực hình thùng do sự hiện diện của tạng ổ bụng trong ngực, không có khói bất thường ở bụng. Mặc dù một số ca thoát vị hoành bẩm sinh kèm theo các bất thường khác, khuôn mặt phẳng và bàn chân khoèo phù hợp hơn với tình trạng hạn chế vận động của thai do chuỗi Potter.

(Lựa chọn B) Teo tá tràng làm gián đoạn sự tái hấp thu nước ối của thai nhi, dẫn đến đa ối. Đa ối không gây ra tình trạng hạn chế vận động thai (eg, khuôn mặt phẳng, bàn chân khoèo)

như của bệnh nhi trên. Ngoài ra, teo tá tràng không biểu hiện khối đường giữa bụng trên xương mu.

(Lựa chọn C) Lỗ tiểu thấp (lỗ tiểu lạc vị ở bụng dương vật) thường là một biểu hiện đơn độc không liên quan đến tắc nghẽn đường tiểu hay chuỗi Potter. Ngoài ta, bệnh nhi có bộ phận sinh dục ngoài nam giới bình thường.

(Lựa chọn E) Thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh thường biểu hiện trong vài giờ đầu sau sinh cùng với suy hô hấp do cơn dịch trong phổi. Khối vùng bụng, khuôn mặt phẳng và dị hình chi không gặp trong tình trạng này.

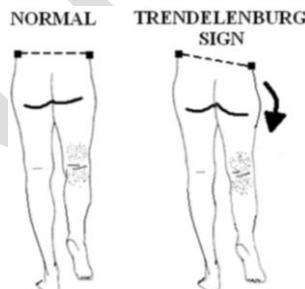
(Lựa chọn F) U Wilms là bệnh lý ác tính thận thường gặp nhất ở trẻ em, có thể biểu hiện khối vùng bụng. Tuy nhiên u Wilms hiếm gặp ở thời kỳ sơ sinh và không đi kèm với chuỗi Potter.

Tóm tắt: *Van niệu đạo sau là nguyên nhân phổ biến nhất gây tắc nghẽn đường tiểu ở trẻ sơ sinh nam. Thiếu ối do tắc nghẽn đường tiểu có thể dẫn đến chuỗi Potter, đặc trưng bởi thiếu sản phổi, khuôn mặt phẳng và dị hình chi.*

Câu 351: Bệnh nhi nam thưa cân 12 tuổi đến khám vì đau đầu gối trái không liên tục 3 tháng qua. Hoạt động thể chất, đặc biệt là leo cầu thang, làm khởi phát cơn đau. Mẹ em cũng thấy rằng gần đây em đi đứng khập khiễng. Khám lâm sàng ghi nhận mặt trước khớp háng bên trái ấn đau mức độ trung bình, khi yêu cầu em đứng bằng chân trái, nửa hông bên phải lệch xuống dưới. Điều nào sau đây giải thích tình trạng bệnh?

- JJJ. Yếu cơ căng mạc đùi (tensor fascia lata)
- KKK. Yếu cơ thắt lưng chậu (psoriasis muscle)
- LLL. Yếu cơ vuông thắt lưng (quadratus lumborum)
- MMM. Yếu cơ tứ đầu đùi (quadriceps muscle)
- NNN. Yếu cơ mông (gluteus muscle)

Đáp án: E



Triệu chứng thực thể trên khám lâm sàng là dấu Trendelenburg, vùng hông xệ xuống một bên khi bệnh nhân đứng bằng chân bên kia. Dáng đi Trendelenburg đặc trưng bởi kiểu đi lắc lư, nguyên nhân do thân người dao động để bù cho vùng hông bị xệ ở giai đoạn trụ của quá trình đi lại (stance phase of gait).

Bình thường, cơ mông nhỡ và cơ mông nhỏ, chi phối bởi thần kinh mông trên, có chức năng dạng đùi tại vị trí khớp háng khi đứng trên một chân hoặc pha nghỉ trong quá trình đi lại khi trọng lượng cơ thể trụ trên một chân. Yếu các cơ này, xảy ra khi mắc bệnh thần kinh cơ, va

chạm hoặc chấn thương thần kinh mông trên hay bệnh cơ (myopathy), gây nên dấu hiệu và dáng đi Trendelenburg.

(Lựa chọn A) Cơ căng mạc đùi nguyên uỷ ở mào chậu đến mạc đùi. Đây là một cơ nhỏ tham gia vào động tác dạng khớp háng và duy trì duỗi khớp gối.

(Lựa chọn B) Cơ thắt lưng chậu lớn nguyên uỷ ở móm ngang đốt sống thắt lưng, bám tận tại mấu chuyển bé xương đùi. Cơ có chức năng gấp và xoay trong đùi.

(Lựa chọn C) Cơ vuông thắt lưng nguyên uỷ ở mào chậu, bám tận tại xương sườn 12 và móm ngang của 4 đốt sống lưng đầu tiên. Cơ có chức năng cố định khung xương sườn và gấp ngang thân người.

(Lựa chọn D) Cơ tứ đầu đùi có chức năng duỗi khớp gối. Cơ thẳng đùi (rectus femoris) cũng có chức năng gấp khớp háng.

Tóm tắt: Vùng hông đối bên lệch xuống so với mức ngang bình thường khi đứng trên một chân dẫn đến dấu Trendelenburg dương tính. Nguyên nhân do yếu hoặc liệt cơ mông nhõ và cơ mông nhỏ, chi phối bởi thần kinh mông trên.

Câu 352: Bé trai 2 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng khám để kiểm tra sức khỏe lần đầu tiên. Gia đình em mới chuyển đến gần đây, em chưa được thăm khám định kỳ từ 12 tháng tuổi. Em sinh đủ tháng và thai kỳ không biến chứng. Lúc 4 tháng tuổi, em bị giảm trương lực cơ; không thể tự ngồi một mình cho đến 10 tháng tuổi. Ba tháng trước, em bị co cứng cơ (spasticity) và loạn trương lực cơ (dystonia), bàn tay và bàn chân vận động không tự chủ. Trong tháng qua, em bắt đầu tự cắn tay, véo và đập tay chân vào tường. Tiền sử gia đình không ghi nhận bất thường. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi không biết nói và tăng trương lực cơ. Tăng phản xạ gân xương ở cả chi trên và chi dưới, dấu Babinski dương tính 2 bên. Nhiều vết rầy da đang lành trên bàn tay và ngón tay. Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?

- VV. Rối loạn phổi tự kỷ
- WW. Bại não
- XX. Hội chứng Lesch-Nyhan
- YY. Phenylketo niệu
- ZZ. Hội chứng Rett
- AAA. Múa giật Sydenham
- BBB. Hội chứng Tourette

Đáp án: C

Hội chứng Lesch-Nyhan	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none">• Di truyền lặn liên kết nhiễm sắc thể X• Thiếu men hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase
Lịch tiêm	<ul style="list-style-type: none">• Chậm phát triển và giảm trương lực cơ thời kỳ nhũ nhi• Giai đoạn sớm thời thơ ấu<ul style="list-style-type: none">◦ Thiếu năng trí tuệ◦ Các triệu chứng ngoại tháp (eg, loạn trương lực cơ, múa giật)◦ Tự hại• Viêm khớp gout trong giai đoạn trễ của bệnh không điều trị

Hội chứng Lesch-Nyhan là một rối loạn di truyền lặn liên kết nhiễm sắc thể X do **thiếu men hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase**, là men tham gia quá trình chuyển hoá purine. Điều này dẫn đến tích tụ hypoxanthine và axit uric trong nước tiểu, huyết thanh và hệ thần kinh trung ương. Sự phát triển của con đường dopaminergic đặc biệt bị ảnh hưởng, gây ra các biểu hiện tâm thần kinh tiến triển ở bệnh nhi.

Bệnh khởi phát vào đầu thời kỳ nhũ nhi với các biểu hiện chậm phát triển và giảm trương lực cơ. Khi lên 3 tuổi, bệnh nhi khởi phát các triệu chứng ngoại tháp gồm **loạn trương lực cơ** và múa giật cũng như các triệu chứng tháp gồm co cứng cơ và tăng phản xạ gân xương. Dấu hiệu đặc trưng cho hội chứng Lesch-Nyhan là **tự hại** (eg, cắn tay, đập đầu và tay chân vào tường), như trên bệnh nhi này. Nếu không điều trị, ở giai đoạn trễ của bệnh, lượng acid uric quá cao có thể dẫn đến viêm khớp gout và bệnh thận tắc nghẽn.

(Lựa chọn A) Rối loạn phổ tự kỷ có thể biểu hiện kém phát triển ngôn ngữ và các kỹ năng xã hội cũng như hành vi tự hại. Tuy nhiên không có các bất thường vận động nghiêm trọng như loạn trương lực cơ và múa giật.

(Lựa chọn B) Bại não là rối loạn vận động không tiến triển có thể biểu hiện loạn trương lực cơ và co cứng cơ. Hội chứng Lesch-Nyhan có thể bị chẩn đoán nhầm thành bại não ở thời kỳ nhũ nhi do các dấu thần kinh không đặc hiệu; tuy nhiên, tự hại ở giai đoạn sớm thời thơ ấu là đặc điểm phân biệt với bại não.

(Lựa chọn D) Phenylketo niệu gây ra bởi sự tích tụ phenylalanin và biểu hiện thiểu năng trí tuệ nếu không điều trị. Đa số trường hợp được nhận diện khi tầm soát sơ sinh thường quy, và không có biểu hiện tự hại.

(Lựa chọn E) Hội chứng Rett là một rối loạn phát triển thần kinh ở trẻ nữ, đặc trưng bởi sự phát triển bình thường đến 6 tháng tuổi, sau đó là giảm chức năng nói và vận động cũng như khởi phát các chuyển động tay rập khuôn (eg, vặn vẹo tay). Bệnh nhi trên là nam và chậm phát triển từ giai đoạn sớm thời kỳ nhũ nhi kèm theo các biểu hiện tự hại.

(Lựa chọn F) Múa giật Sydenham là bệnh cảnh sốt thấp khớp cấp, sau nhiễm liên cầu khuẩn nhóm A. Sốt thấp khớp cấp thường không gặp ở trẻ nhỏ và không có các triệu chứng tháp (eg, co cứng cơ).

(Lựa chọn G) Hội chứng Tourette thường biểu hiện ở trẻ em tuổi đi học với các rối loạn tic vận động (eg, nháy mắt) hoặc tic âm thanh (eg, nhại lời nói). Bệnh nhi không chậm phát triển hay có các triệu chứng tháp/ngoại tháp.

Tóm tắt: *Hội chứng Lesch-Nyhan gây ra bởi thiếu hụt men hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase. Các dấu hiệu thần kinh bắt đầu với chậm phát triển và giảm trương lực cơ thời kỳ nhũ nhi và tiến triển đến múa giật, loạn trương lực cơ và co cứng cơ ở giai đoạn sớm thời thơ ấu. Các biểu hiện quan trọng gồm tự hại và viêm khớp gout.*

Câu 353: Một cậu bé 14 tuổi người Mỹ gốc Phi đến phòng khám sau người anh trai bị đột tử khi đang leo núi. Cậu bé gần đây không phàn nàn gì, không sử dụng thuốc lá, rượu hoặc sử dụng chất. Huyết áp của cậu bé là 110/60 mmHg, mạch 75 lần/phút. Khám thực thể ghi nhận cổ mềm với tĩnh mạch cổ không nổi. Mạch cảnh dường như nảy đôi (dual upstroke). Mõm tim đập mạnh, và âm thổi tổng máu tâm thu nghe được

rõ nhất dọc bờ trái xương ức. Phổi thông khí đều hai bên. Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất làm tăng cường độ âm thổi trên bệnh nhân này?

- A. Nâng chân
- B. Squatt
- C. Nằm ngửa
- D. Nằm chặt tay
- E. Nghiệm pháp valsalva

Đáp án E

Biểu hiện lâm sàng của bệnh nhân này gợi ý bệnh cơ tim phì đại (HCM – hypertrophic cardiomyopathy), được định nghĩa là phì đại thất trái (và kích thước buồng tim bình thường) mà không có nguyên nhân rõ ràng (eg, tăng huyết áp, hẹp động mạch chủ, bệnh thâm nhiễm). HCM do phì đại thất trái không đối xứng dẫn đến tắc nghẽn đầu ra thất trái (LVOT). Bệnh lý này thường gặp hơn ở người Mỹ gốc Phi và di truyền gen trội trên NST thường. Bệnh nhân có thể không có triệu chứng hoặc biểu hiện khó thở, đau ngực, đánh trống ngực, hay suýt ngất/ngất.

Khám thực thể có thể cho thấy mạch cảnh nảy đôi (dual upstroke) do tắc nghẽn giữa tâm thu trong thời kỳ cơ tim co bóp. HCM gây tắc nghẽn đáng kể LVOT gây âm thổi tổng máu tâm thu dọc bờ trái xương ức với diện đậm mờ tim mạnh.

Nghiệm pháp sinh lý có thể phân biệt âm thổi HCM với các âm thổi ở tim khác. Nghiệm pháp tăng tiền tải hoặc hậu tải (eg, squatt, nâng chân, nằm chặt tay) tăng kích thước buồng thất trái và do đó giảm tắc nghẽn dòng chảy ra, giảm cường độ âm thổi. Ngược lại, nghiệm pháp làm giảm tiền tải (eg, strain phase nghiệm pháp valsalva, đứng dậy đột ngột, chỉ định amyl nitrite) làm giảm kích thước buồng thất và tăng cường độ âm thổi trong HCM.

Không giống với HCM, phì đại do tăng huyết áp hoặc các bệnh tim mạch khác (eg, van tim, thiếu máu) không được xem là một dạng bệnh cơ tim.

(**Lựa chọn A, B và C**) Nâng chân, squatt, và nằm ngửa làm tăng máu tĩnh mạch về (tiền tải) và/hoặc kháng trở mạch máu toàn thân (hậu tải). Điều này gây tiếng thổi mềm trong HCM. Các nghiệm pháp này tăng âm thổi nghe được trong trào ngược van động mạch chủ, trào ngược van hai lá và thông liên thất.

(**Lựa chọn D**) Nằm chặt tay làm tăng kháng trở mạch máu toàn thân, huyết áp động mạch (hậu tải), và thể tích thất trái. Ánh hưởng này làm giảm cường độ âm thổi tâm thu trong HCM. Nghiệm pháp nằm chặt tay cũng giảm cường độ âm thổi của hẹp động mạch chủ và tăng cường độ âm thổi trong trào ngược hai lá.

Tóm lại: Ở bệnh nhân bệnh cơ tim phì đại (HCM), các nghiệm pháp làm tăng tiền tải hoặc hậu tải (eg, squatt, nâng chân, nằm chặt tay) tăng buồng thất trái và giảm tắc nghẽn dòng chảy ra, do đó giảm cường độ âm thổi. Các nghiệm pháp giảm kích thước buồng thất trái do giảm tiền tải (eg, Valsalva, đứng dậy đột ngột, chỉ định amyl nitrite) làm tồi tệ tình trạng tắc nghẽn đầu ra thất trái và tăng cường độ âm thổi.

Câu 354: Bé trai 1 tuổi được đưa đến phòng khám trẻ khỏe mạnh. Bệnh nhân gần đây vừa chuyển từ sữa mẹ qua sữa công thức và thích ăn nhiều viên thức ăn, bao gồm trái cây, rau củ. Gia đình bé ăn chay và bổ sung protein vào chế độ ăn của bé thông qua đậu

và bơ hạt. Bé nói được 2 từ, gần đây bắt đầu biết đi, thường ngâm đồ chơi và sách. Gia đình sống tại căn nhà được xây dựng từ năm 1940, gần đây vừa được tái tạo lại trừ phần sàn nhà và phòng ngủ. Chiều cao, cân nặng và vòng đầu ở bách phân vị 50th theo tuổi. Khám lâm sàng bình thường. Xét nghiệm máu mao mạch có kết quả như sau: Hb 12.5 g/dL; Chì 12 ug/dL (bình thường < 5 ug/dL). Lựa chọn nào là bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này?

- A. Bắt đầu điều trị calcium disodium edetate (EDTA)
- B. Bắt đầu điều trị với dimercaprol (Bristish anti-Lewisite)
- C. Bắt đầu điều trị với dimercaptosuccinic acid (succimer)
- D. Đo nồng độ chì trong tĩnh mạch
- E. Thực hiện chụp x-quang bụng
- F. Kê ferrous sulfate đường uống

Đáp án E

Ngô độc chì	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Nhà xây trước năm 1978 • Ăn bậy (Pica) (eg, trẻ nhũ nhi, chậm phát triển) • Anh chị em trong nhà ngộ độc chì • Giảm nhận thức xã hội
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Có thể không có triệu chứng • Đau bụng/táo bón • Vấn đề suy giảm nhận thức/hành vi • Bệnh lý não
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Lấy mẫu máu tĩnh mạch (nếu sàng lọc được thực hiện trên mẫu máu mao mạch) • Phát hiện và loại bỏ nguồn chì • Báo với khoa y tế công cộng • Tham vấn dinh dưỡng • Điều trị thải độc nếu nồng độ chì ≥ 45 ug/dL

Đứa trẻ điển hình tiếp xúc với chì thông qua hít hoặc ăn phải hạt chì trong không khí. Trẻ em tăng nguy cơ ngộ độc chì hơn so với người lớn do hàng rào máu não chưa hoàn thiện, dễ cho các vật vào miệng, và tăng hấp thu chì qua đường tiêu hóa. Yếu tố nguy cơ ngộ độc chì tăng khi sinh sống trong nhà được xây dựng trước năm 1978. Các yếu tố nguy cơ khác bao gồm ba mẹ làm việc tại nhà máy sản xuất pin, hoặc có bạn chơi cùng hay anh chị em trong nhà có tiền sử ngộ độc chì.

Bệnh nhân có triệu chứng ngộ độc chì có thể bị thiếu máu, đau bụng và bệnh lý não. Sàng lọc quần thể nguy cơ cao bắt kể triệu chứng là điều quan trọng vì hầu hết trẻ em ngộ độc chì ban đầu không có triệu chứng nhưng phát sinh các vấn đề hành vi và nhận thức dần rõ rệt sau khi đi học.

Mẫu máu mao mạch (đầu ngón tay) sử dụng rộng rãi trong sàng lọc ngộ độc chì, nhưng kết quả dương tính giả là thường gặp do phoi nhiễm trong môi trường và lấy mẫu không phù hợp. Đo nồng độ chì trong máu tĩnh mạch để xác định tăng nồng độ chì nếu sàng lọc chì trong máu mao mạch ≥ 5 ug/dL.

(Lựa chọn A, B và C) Bệnh nhân này không đủ ngưỡng chỉ định thải độc. Mặc dù bé vẫn có nguy cơ suy giảm nhận thức, điều trị thải độc không được chỉ định thường quy với nồng độ chì < 45 ug/dL do không có bằng chứng cải thiện kết cục thần kinh so với loại bỏ chì trong môi trường. Dimercaptosuccinic acid (succimer) thường được dùng khi nồng độ chì từ 45-69 ug/dL. Dimercaprol (British anti-Lewisite) kết hợp với calcium disodium edetate (EDTA) nên được chỉ định trong những trường hợp cấp cứu khi nồng độ chì ≥ 70 ug/dL hoặc bệnh não cấp.

(Lựa chọn E) Chụp x-quang bụng có thể phát hiện chì, hoặc các dị vật được bọc chì. Hình ảnh học được chỉ định đối với những bệnh nhân tăng nồng độ chì và các triệu chứng tiêu hóa (táo bón, đau bụng, nôn ói) hoặc nghi ngờ nuốt dị vật.

(Lựa chọn F) Bệnh nhân có tăng nồng độ chì trong máu nên được sàng lọc thiếu sắt và kê toa ferrous sulfate đường uống nếu có thiếu. Đồng mắc thiếu sắt có thể tăng hấp thu chì qua đường tiêu hóa.

Tóm lại: Sàng lọc nồng độ chì trong máu nên được thực hiện ở những đứa trẻ có yếu tố nguy cơ (eg, nhà xây trước năm 1978). Do tiềm ẩn nguy cơ tăng giả với xét nghiệm máu mao mạch, lặp lại xét nghiệm với mẫu máu tĩnh mạch nên được thực hiện để xác định chẩn đoán.

Câu 355: Một trai 12 tuần tuổi được mẹ đưa đến viện do yếu cơ, chán ăn và sặc khí bú suốt 3 tuần. Các triệu chứng đi kèm khác bao gồm ngủ quá nhiều, táo bón và thở o. Tiền sử trước sinh bình thường. Trẻ được sinh qua ngả âm đạo lúc 38 tuần tuổi. Trẻ được sinh ở ngoài nước Mỹ. Cân nặng và chiều dài lúc sinh trong ngưỡng bình thường. Trẻ được bú sữa mẹ hoàn toàn. Tiền sử gia đình của mẹ trẻ bình thường. Không biết danh tính và tiền sử gia đình của ba trẻ. Các triệu chứng thực thể có giá trị bao gồm thở o, yếu cơ, giảm trương lực cơ, lưỡi lớn, cử động chậm chạp, chướng bụng và thoát vị rốn. Dựa trên những thông tin đã biết, chẩn đoán có khả năng nhất là gì?

SS. Nhiễm botulism sơ sinh

- TT. Hội chứng Werdnig-Hoffmann
UU. Loạn trương lực cơ bẩm sinh
VV. Suy giáp bẩm sinh
WW. Nhược cơ

Đáp án: D

Tình huống lâm sàng này đặc trưng cho suy giáp bẩm sinh, có thể di truyền trong gia đình hoặc đột biến ngẫu nhiên. Nguyên nhân hay gặp nhất là do rối loạn hình thành tuyến giáp (i.e, không có, thiếu sản hoặc tuyến giáp lạc chỗ), chiếm 85% trường hợp. Các nguyên nhân khác bao gồm bất thường tổng hợp thyroxin bẩm sinh (10%) và kháng thể kháng receptor thyrotropin từ mẹ qua con qua bánh rau (5%). Trẻ thường bình thường khi sinh ra nhưng dần xuất hiện thở o, yếu cơ, giảm trương lực cơ, lưỡi lớn, vận động chậm chạp, chướng bụng và thoát vị rốn. Các dấu hiệu khác bao gồm vàng da bệnh lý, khó thở, tiếng thở phì phò, hạ thân nhiệt và thiếu máu hồng cầu tái diễn. Trẻ sơ sinh thường bình thường do nhận được một lượng hormone đáng kể từ mẹ. Vì lý do này, tầm soát sau sinh là bắt buộc ở tất cả các bang để đảm bảo phát hiện sớm, điều trị và cải thiện tiên lượng lâu dài. Tầm soát bằng cách đo nồng độ T4 và TSH trong máu. Điều trị bằng levothyroxin (liều khởi đầu là 10mcg/kg, sau đó hiệu chỉnh dần).

Lựa chọn A. Uốn ván sơ sinh thường gặp nhất ở trẻ sơ sinh có chế độ ăn chứa mật ong hoặc thức ăn đóng hộp. Ngoài ra, bệnh nhân mắc botulism không có biểu hiện lưỡi lớn, thoát vị rốn và thò or, những đặc tính điển hình của suy giáp.

Lựa chọn B. Hội chứng Werdig – Hoffmann là bệnh di truyền gen lặn trên NST thường, liên quan tới thoái hóa tế bào sừng trước và các nhân vận động dây TK sọ. Bệnh là một nguyên nhân của hội chứng bé yếu ớt (nguyên nhân còn lại là nhiễm botulism sơ sinh).

Lựa chọn C. Loạn trương lực cơ bẩm sinh là bệnh di truyền trội trên NST thường đặc trưng bởi yếu và teo cơ (chủ yếu là các cơ ngọn chi), myotonia, teo tinh hoàn và hói đầu.

Lựa chọn E. Nhược cơ có biểu hiện dễ mệt mỏi và yếu cơ, cải thiện sau khi nghỉ ngơi. Thể trẻ em xuất hiện ở giai đoạn trẻ lớn hoặc giai đoạn vị thành niên.

Tóm tắt: Trẻ nhũ nhi mắc suy giáp bẩm sinh thường bình thường lúc sinh, nhưng dần biểu hiện thò or, yếu cơ, giảm trương lực cơ, lưỡi to, vận động chậm chạp, chướng bụng và thoát vị rốn. Vì vậy, tầm soát suy giáp bẩm sinh ở trẻ sơ sinh, cùng với phenylketo niệu, galactose huyết là thường quy ở tất cả các bang.

Câu 356: Một cậu bé 5 tuổi được đưa tới khám vì đau hông trái. Bệnh nhân đi khập khiễng sau khi ngủ dậy sáng nay và nói rằng hông trái đau, đặc biệt là khi vận động. Cậu bé chơi bóng đá ngày hôm qua và không gặp chấn thương gì. Hai tuần trước, cậu bé bị viêm đường hô hấp trên, hiện đã khỏi. Cậu không sốt, không nôn, không tiêu chảy hay đau các khớp khác. Bà ngoại cậu bé mắc viêm khớp dạng thấp và phải điều trị bằng methotrexate. Nhiệt độ là 37.2, huyết áp 100/65 mmHg và mạch 92/min. Thăm khám thấy trẻ tỉnh táo và hoạt ngôn, đi lại khập khiễng. Hông trái hơi giạng, xoay ngoài và hạn chế vận động nhẹ. Bệnh nhân có thể đứng và chịu trọng lực trên trái. Không phát hiện bất thường nào khác. Xquang hai khớp hông bình thường. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hemoglobin	13.5 g/dL
Tiểu cầu	287000/mm ³
Bạch cầu	8500/mm ³
Trung tính	60%
Ái toan	2%
Lympho	33%
Mono	5%
Tốc độ lắng máu	15 mm/h
CRP	2 mg/L (bình thường: ≤ 3)

Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

LL. Cấy máu

MM. Ibuprofen và theo dõi sát

NN. MRI hông trái

OO. Đo kháng thể kháng nhân trong huyết tương

PP. Chọc hút dịch bao hoạt dịch khớp hông trái

Đáp án: B

Viêm bao hoạt dịch thoảng qua	
Biểu hiện lâm sàng	• Tuổi 3-8

	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm virus trước đó Không sốt Đau hông, đi khập khiễng Vẫn có khả năng chịu lực
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Số lượng bạch cầu, tốc độ máu lắng, CRP bình thường hoặc hơi tăng Tràn dịch khớp gối số lượng ít trên siêu âm
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Bảo tồn Thuốc chống viêm non-steroid
Tiên lượng	<ul style="list-style-type: none"> Phục hồi hoàn toàn trong 1-4 tuần Ít gặp tái diễn

Viêm bao hoạt dịch thoảng qua là một nguyên nhân thường gặp của đau khớp hông ở trẻ em, thường xảy ra ở trẻ trai 3-8 tuổi. Nguyên nhân không rõ ràng nhưng triệu chứng thường xuất hiện vài ngày hoặc vài tuần sau một đợt nhiễm virus nhẹ, như ở bệnh nhân này. Viêm bao hoạt dịch dẫn tới đau, hạn chế vận động và đi khập khiễng. Thăm khám thấy bệnh nhân trông khỏe mạnh và không sốt. Khớp bị bệnh thường gấp, hơi giang và xoay ngoài. Tư thế này mở rộng khoang khớp, do đó giúp giảm đau.

Cận lâm sàng cho thấy số lượng bạch cầu và marker viêm bình thường (eg, CRP, tốc độ lắng máu) do không có nhiễm trùng hoặc phản ứng viêm rõ ràng. X quang thường thấy khớp hông bình thường, siêu âm thấy tràn dịch số lượng ít một bên hoặc cả hai bên khớp hông. Điều trị bao gồm nghỉ ngơi và thuốc chống viêm non-steroid (NSAIDs) (eg, ibuprofen). Trẻ em thường phục hồi trong vòng 1-4 tuần và không để lại biến chứng gì.

Lựa chọn A và E. Cấy máu, chọc hút dịch khớp và kháng sinh đường tĩnh mạch là biện pháp điều trị của viêm khớp nhiễm khuẩn, nên được nghi ngờ ở bệnh nhân có vẻ ngoài ốm yếu, sốt hoặc có các bằng chứng cận lâm sàng về viêm/nhiễm khuẩn (eg, tăng WBC, tăng CRP). Điều này có vẻ ngoài khỏe mạnh, không sốt và kết quả cận lâm sàng bình thường, khiến chẩn đoán viêm khớp nhiễm khuẩn không có khả năng.

Lựa chọn C. MRI được chỉ định cho đau khớp hông mạn tính và đi khập khiễng liên quan đến bệnh Legg-Calvé-Perthes (LCP) vì Xquang ban đầu có thể bình thường. Tuy nhiên, bệnh nhân thường có dáng đi Trendelenburg và giới hạn giang và xoay trong, trái ngược với bệnh nhân này, thích ở tư thế giang khớp. Ngoài ra, đứa trẻ này có triệu chứng < 1 ngày và có nhiễm virus gần đây, khiến chẩn đoán viêm bao hoạt dịch thoảng qua khả thi hơn.

Lựa chọn D. Kháng thể kháng nhân có thể dương tính ở một số thể nhất định của viêm khớp thiếu niên vô căn (JIA) (eg, viêm đa khớp, viêm ít khớp). Mặc dù có thể biểu hiện đi khập khiễng, viêm khớp thiếu niên vô căn thể đa khớp và ít khớp thường gặp ở trẻ gái đang tập đi và ít khi liên quan tới khớp gối, khiến chẩn đoán này không khả thi.

Tóm tắt: Viêm bao hoạt dịch thoảng qua biểu hiện với đau khớp hông và đi khập khiễng ở trẻ nhỏ sau một đợt nhiễm virus. Trái ngược với viêm khớp nhiễm khuẩn, bệnh nhân thường trông khỏe mạnh, vẫn có thể chịu lực và không sốt với kết quả xét nghiệm bình thường (ie, số lượng tế bào bạch cầu, marker viêm). Điều trị bao gồm nghỉ ngơi và thuốc chống viêm non-steroid (eg, ibuprofen).

Câu 357: Một cậu bé 15 tuổi đến khám vì đau và sưng vai trái. Những triệu chứng này đã xuất hiện được 3 tháng và tệ dần đi. Cậu bé không sốt, sút cân hoặc ra mồ hôi trộm. Bệnh nhân tập tạ và chơi bóng rổ 5 ngày một tuần. Cậu đã uống acetaminophen và ibuprofen nhưng không có tác dụng. Thăm khám thấy một khối ở đầu trên xương cánh tay trái, ấn đau. Tâm vận động khớp bình thường. Xét nghiệm có tăng alkaline phosphatase, lactat dehydrogenase và tăng tốc độ máu lắng. Xquang khớp vai như hình:



Chẩn đoán nào dưới đây có khả năng nhất?

- LL. Ewing sarcoma
- MM. Khối u xương dạng xương
- NN. Viêm xương tủy xương
- OO. Sarcoma xương
- PP. Gãy xương do stress

Đáp án: D



Bệnh nhân này có khả năng mắc sarcoma xương, u xương nguyên phát hay gấp nhất ở trẻ em và người trẻ. Nam giới trong khoảng 13-16 tuổi có nguy cơ cao hơn. Ở trẻ em, khối u thường gấp nhất ở đầu xương dài như đầu dưới xương đùi, đầu trên xương chày và đầu trên xương cánh tay. Thường không có các triệu chứng toàn thân như sốt, sụt cân hay mệt mỏi. Khi thăm khám, triệu chứng quan trọng nhất là khối u mô mềm ấn đau.

Xquang đặc trưng bao gồm những vệt gai tua như tia mặt trời và hình ảnh đáy cao màng xương hay còn gọi là tam giác Codman. Alkaline phosphatase và lactat dehydrogenase tăng do tổn thương các tế bào xương, nồng độ cao tương ứng với tiên lượng xấu. Tăng tốc độ máu lắng là marker không đặc hiệu của viêm. Điều trị bao gồm cắt u và hóa trị.

Lựa chọn A. Mặc dù nhìn chung là hiếm gặp, Ewing sarcoma là u xương ác tính nguyên phát hay gấp thứ nhì. Tỷ lệ mắc mới cũng cao nhất ở nam giới tuổi vị thành niên và lên tới 20% bệnh nhân có triệu chứng toàn thân. Xquang thấy tổn thương tiêu xương với phản ứng màng xương dạng tạo lá (hình vỏ hành). Chẩn đoán này ít khả thi do tỷ lệ mắc bệnh thấp hơn và thiếu đặc điểm trên Xquang.

Lựa chọn B. U xương dạng xương biểu hiện như tổn thương tại vỏ, xơ cứng có ổ sáng tại trung tâm trên hình ảnh học. Nó thường gây đau nhiều hơn vào buổi tối và không liên quan tới vận động. Tuy nhiên, đau đáp ứng nhanh chóng với thuốc chống viêm non-steroid.

Lựa chọn C. Viêm xương tuy xương có thể dẫn đến tăng tốc độ máu lắng nhưng không có khối u khi thăm khám.

Lựa chọn E. Gãy xương do stress có thể dẫn tới phản ứng màng xương và xơ cứng. Tuy nhiên, không có khối u lớn trên thăm khám.

Tóm tắt: Sarcoma xương là khối u xương nguyên phát hay gặp nhất ở trẻ em và người trẻ, thường liên quan tới đầu xương dài. Thăm khám thường thấy khối lớn và ấn đau. Hình ảnh Xquang kinh điển bao gồm phản ứng màng xương dạng tia mặt trời và tam giác Codman.

Câu 358: Một cô bé 12 được đưa tới khám vì giảm khả năng hoạt động thể lực và ngủ gà nhiều hơn. Bố mẹ nói rằng cô bé gặp khó thở với gắng sức nhẹ và trong 2 tuần qua, cô bé bị chảy máu chân răng mỗi khi đánh răng. Nhiệt độ là 36.7°C, huyết áp và mạch bình thường. Thăm khám thấy trẻ nhợt nhạt và gan lách to. Kết quả xét nghiệm như dưới đây:

Công thức máu	
Hemoglobin	6.8 g/dL
Tiêu cầu	20000/mm ³
Bạch cầu	40000/mm ³
Tế bào non	15%

Các nghiên cứu sâu hơn cho thấy bệnh nhân bị leukemia cấp thể lympho non, và bố mẹ cô bé được thông báo rằng cô bé cần được hóa trị. Bố mẹ cô bé không đồng ý điều trị vì họ tin rằng tác dụng phụ quá nghiêm trọng và chất lượng cuộc sống của con họ sẽ không được đảm bảo. Mặc dù đã được tư vấn đạo đức và giải thích về lợi ích của việc điều trị, khả năng cao là hóa trị sẽ không được tiến hành, ông bố và bà mẹ nằng nặc đòi đưa cô bé về nhà mà không cần các điều trị tiếp theo. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- A. Nghe theo mong muốn của ông bố và bà mẹ
- B. Lấy trát của tòa yêu cầu tiến hành hóa trị
- C. Bắt đầu hóa trị ngay lập tức
- D. Chỉ điều trị hỗ trợ
- E. Đề xuất chuyển bệnh nhân sang cơ sở chăm sóc khác

Đáp án: B

Mặc dù bố mẹ có quyền được ra các quyết định y tế cho con nhỏ của họ, họ không thể từ chối các điều trị cứu mạng đứa trẻ. Ở trường hợp này, ông bố và bà mẹ từ chối một phương án điều trị để cứu sống con của họ. Điều trị bệnh leukemia cấp thể lympho non gần đây cho thấy tỷ lệ sống sót lên tới 80%. Không điều trị, leukemia cấp thể lympho non thường dẫn tới tử vong.

Bác sĩ nên tiếp tục kết nối với bố mẹ, giải thích lợi ích của việc điều trị, hậu quả của việc không làm các xét nghiệm chẩn đoán và hóa trị. Hội đồng đạo đức của bệnh viện, dịch vụ xã hội và nhà quản lý nguy cơ của bệnh viện cũng có thể hỗ trợ. Ở một số trường hợp, các phương pháp tiếp cận từ nhiều hướng có thể giúp các bố mẹ vượt qua nỗi sợ và đồng ý với các điều trị được đặt ra. Tuy nhiên, nếu các bố mẹ tiếp tục từ chối các điều trị cứu sống đứa trẻ, bác sĩ có thể yêu cầu trát của tòa để tiếp tục các can thiệp cần thiết.

Lựa chọn A. Nghe theo mong muốn của ông bố và bà mẹ không mang đến lợi ích tốt nhất cho đứa trẻ này. Do đó, bác sĩ có nghĩa vụ đạo đức vì đứa trẻ và kiến nghị với tòa để can thiệp vào trường hợp này.

Lựa chọn C. Nếu việc trì hoãn đồng ý điều trị gây nguy hiểm tới tính mạng, điều trị khẩn cấp cho trẻ sẽ được pháp luật thừa nhận không kể đến mong muốn của bố mẹ chúng. Tuy nhiên, đây là một trường hợp không khẩn cấp, vì thế cần phải có một kênh hợp pháp chấp thuận điều trị.

Lựa chọn D. Chỉ điều trị hỗ trợ là không đủ cho bệnh leukemia của cô bé này và có thể dẫn tới tử vong. Vì thế, bác sĩ nên kiến nghị lên tòa để can thiệp.

Lựa chọn E. Chuyển viện sẽ trì hoãn việc xin trát của tòa để tiến hành hóa trị.

Tóm tắt: Trong tình huống không khẩn cấp mà bố mẹ trẻ từ chối các điều trị cứu sống đứa trẻ, bác sĩ nên xin trát của tòa để yêu cầu điều trị.

Câu 359: Một cậu bé 4 tuổi được bố mẹ đưa tới vì hành vi bất thường và lo lắng về sự phát triển trí tuệ. Bố mẹ cậu nói rằng “cháu không nói nhiều và có vẻ như không lắng nghe.” Họ miêu tả rằng cậu bé học chậm, chỉ dùng từ đơn và thường nói lầm bẩm. Bệnh nhân có thể nhận ra hình tròn, màu đỏ và vàng nhưng chật vật để nhận ra các hình dạng và màu sắc khác. Cậu bé vết nguệch ngoạc chứ không vẽ được thành đường. Bệnh nhân biế t bò lúc 7 tháng và đi lúc 13 tháng. Khi bắt đầu đi mẫu giáo, cậu bé không chịu nói và chỉ thích chơi ô tô một mình. Bé không được học ở trường vì có những cơn nóng giận hàng ngày, khi đó, bé trở nên tăng động, đập tay vào đầu khi giáo viên cố gắng đánh lạc hướng trẻ. Bệnh nhân được sinh đủ tháng, thai kì và chuyển dạ không có diễn biến bất thường, phát triển thể chất bình thường. Chiều cao và cân nặng ở mức 50 bách phân vị. Trong suốt quá trình thăm khám, bệnh nhân không nói chuyện với bác sĩ và ngồi ở trong góc, vây xung quanh bởi các ô tô đồ chơi. Khi mẹ bé cố gắng kéo sự chú ý của trẻ khỏi việc chơi đồ chơi, cậu bé nổi khùng và bắt đầu đập vào đầu. Thăm khám nhanh thấy trẻ bình thường. Giải thích phù hợp nhất cho hành vi của trẻ này là gì?

- A. Rối loạn phổ tự kỷ
- B. Rối loạn ngôn ngữ phát triển trí tuệ
- C. Hội chứng NST X dễ gãy (fragile X)
- D. Chậm phát triển trí tuệ toàn thể
- E. Hội chứng Lesch-Nyhan
- F. Cảm chọn lọc
- G. Rối loạn động tác định hình

Đáp án: A

Rối loạn phổ tự kỷ	
Đặc điểm lâm sàng	
	<ul style="list-style-type: none">• Giảm giao tiếp và tương tác xã hội khởi phát trong thời kì đầu<ul style="list-style-type: none">◦ Chia sẻ cảm xúc và mong muốn◦ Giao tiếp không lời◦ Phát triển và thấu hiểu các mối quan hệ• Kiểu hành vi rập khuôn, lặp đi lặp lại

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Cử chỉ hoặc lời nói lặp đi lặp lại ○ Thói quen rập khuôn ○ Sở thích cố định, mối quan tâm thu hẹp ○ Phản ứng trái ngược với các tác động bên ngoài • Có thể đi kèm hoặc không đi kèm suy giảm ngôn ngữ & trí tuệ
Đánh giá và nguyên tắc quản lý	<ul style="list-style-type: none"> • Chẩn đoán sớm & can thiệp • Điều trị toàn diện, đa mô thức (trị liệu ngôn ngữ, hành vi và dịch vụ giáo dục) • Được trị liệu bổ trợ cho các bệnh thần kinh đồng mắc

Triệu chứng châm nỗi, tách biệt xã hội, động tác định hình lặp đi lặp lại (eg, đập vào đầu) và sở thích cố định về ô tô ở đứa trẻ này gợi ý tới rối loạn phổ tự kỷ (ASD). ASD biểu hiện ở giai đoạn trẻ nhỏ và thường gặp ở nam giới hơn 4 lần.

Thiếu hứng thú với việc chơi tập thể và suy giảm sự tập trung đồng thời (eg, không chỉ hoặc mang đồ vật cho những người khác) là đặc tính của ASD. Hành vi lặp đi lặp lại kì lạ (eg, xếp đồ chơi xung quanh) và rập khuôn theo lịch trình (eg, khó chịu với những thay đổi nhỏ) cũng là các triệu chứng thường gặp. ASD có thể đi kèm hoặc không đi kèm với suy giảm ngôn ngữ và trí tuệ. Suy giảm ngôn ngữ có thể thay đổi từ hoàn toàn không nói tới chậm nói và nói những từ kì lạ.

Lựa chọn B. Rối loạn ngôn ngữ (ie, suy giảm khả năng nhận thức và tạo từ) xuất hiện ở giai đoạn trẻ nhỏ và có thể khó chẩn đoán do có sự khác biệt đáng kể về khả năng thu nạp ngôn ngữ ở trẻ dưới 4 tuổi. Tuy nhiên, giao tiếp không lời (eg, giao tiếp bằng mắt) bình thường. Triệu chứng thiếu tương tác xã hội và sở thích thu hẹp ở đứa trẻ này tương đồng hơn với ASD.

Lựa chọn C. Mặc dù nhiều bệnh nhân mắc hội chứng fragile X có hành vi tự kỷ, đứa trẻ này không có các đặc điểm gợi ý khác của hội chứng này (eg, co giật, đầu to, giảm trương lực cơ, mặt dài, tai to).

Lựa chọn D. Chậm phát triển toàn thể được dùng để miêu tả những trẻ dưới 5 tuổi chậm các mốc phát triển ở nhiều loại trí thông minh, nhưng quá nhỏ để có thể thực hiện những bài test đánh giá suy giảm trí tuệ. Trái ngược với ASD, bệnh nhân chậm phát triển toàn thể vẫn có phản ứng xã hội bình thường và cố gắng để giao tiếp

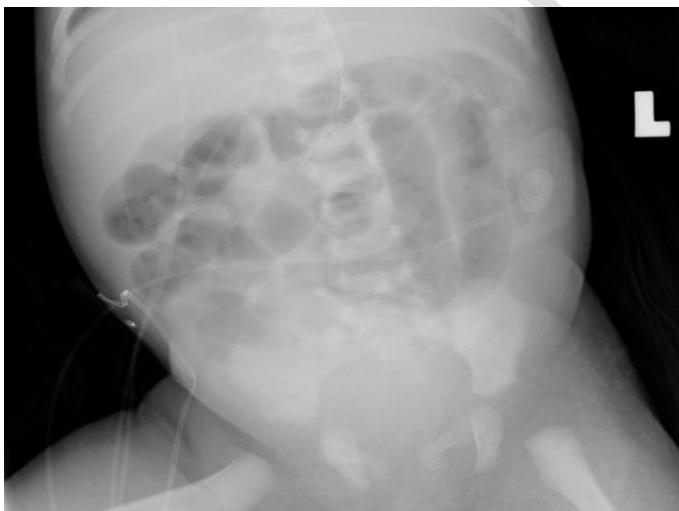
Lựa chọn E. Mặc dù đứa trẻ này thích đánh vào đầu, cậu bé không có các hành vi hay biểu hiện tự hại đặc trưng khác tiêu biểu cho hội chứng Lesch-Nyhan (eg, cắn ngón tay và cắn lưỡi, rối loạn trương lực cơ, cử động xoắn vặn, chậm phát triển vận động, sỏi thận, gout).

Lựa chọn F. Khi câm chọn lọc, đứa trẻ vẫn còn kĩ năng giao tiếp trong những bối cảnh nhất định (eg, chỉ khi ở trường) và không có ở những nơi khác. Đổi ứng xã hội không bị ảnh hưởng kể cả khi đứa trẻ bị câm; không có những hành vi định hình và lặp lại.

Lựa chọn G. Rối loạn động tác định hình được chẩn đoán chỉ khi các động tác định hình (các động tác lặp đi lặp lại, không có chủ đích, eg, vỗ tay, đập vào đầu) không được giải thích bởi những rối loạn khác, ví dụ như tự kỷ ở trẻ này.

Tóm tắt: Những trẻ có giao tiếp xã hội suy giảm, sở thích thu hẹp và hành vi lặp lại cần phải được đánh giá rối loạn phổ tự kỷ. Cũng có thể biểu hiện suy giảm ngôn ngữ và trí tuệ ở nhiều mức độ khác nhau.

Câu 360: Một bé trai 2 ngày tuổi tại phòng chăm sóc sơ sinh được sinh ra ở thai kỳ 39 tuần qua ngả âm đạo từ thai phụ 38 tuổi. Người mẹ được giảm đau fentanyl ngoài màng cứng vì đau nhiều trong chuyển dạ, nhưng quá trình sinh nở không biến chứng. Từ lúc sinh, đứa trẻ bú ít. Bé trớ sau bú nhưng không nôn. Bé chưa tiêu phân su. Khám lâm sàng ghi nhận bé trai sơ sinh giảm trương lực toàn thân, mặt phẳng, thùy tai đóng thấp, và một nếp gấp ngang lòng bàn tay mỗi bên. Bụng chướng căng. Khám trực tràng ghi nhận ống hậu môn siết chặt, giải phóng khí và phân. X-quang bụng cho thấy quai ruột chướng nổi bật, không có khí trong trực tràng.



Cơ chế thích hợp nhất gây ra tình trạng ở bệnh nhi trên?

- A. Táo bón do giảm nồng độ thyroxine
- B. Mào thầm kinh không di chuyển trong giai đoạn phát triển ruột thời kỳ bào thai
- C. Liệt ruột do thuốc giảm đau ngoài màng cứng của mẹ
- D. Tắc ruột phân su
- E. Lồng ruột

Đáp án B

Đứa trẻ này có đặc điểm dị dạng của hội chứng Down (trisomy 21). Mặc dù bệnh lý Hirschsprung thường là dị tật đơn độc, nhưng nó cũng gợi ý nhiều đến hội chứng Down. Bệnh lý Hirschsprung nên được nghi ngờ ở bất kỳ trẻ sơ sinh nào chậm tiêu phân su vì 99% trẻ sinh đủ tháng tiêu phân trong vòng 48 giờ sau sinh. Bệnh lý gây chậm phát triển hệ thống thần kinh ruột và thường liên quan đến đoạn đại tràng sigma. Ảnh hưởng đến đoạn đại tràng làm cho nó không thể giãn được và do đó gây co thắt mạn tính. Đứa trẻ biểu hiện bú kém, chướng bụng, chậm tiêu phân su và thậm chí là nôn ra dịch mật. Khám trực tràng có thể giúp giải phóng khí và phân bị tắc nghẽn.

Biểu hiện kinh điển trên phim x-quang bụng là tắc ruột hoàn toàn như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Nếu không có bằng chứng thẳng (eg, khí tự do dưới hoành), thụt tháo bằng thuốc cản quang có thể xác định mức độ tắc nghẽn. Vùng chuyển tiếp có thể được tìm thấy giữa các đoạn hẹp và đoạn thẳn kinh chi phối bình thường, đại tràng phình giãn (megacolon). Tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán là rectal suction biopsy, cho thấy không có tế bào hạch thần kinh. Điều trị cắt bỏ đoạn đại tràng không có hạch thần kinh sau đó nối đoạn ruột bình thường với hậu môn.

Chẩn đoán khác xem xét ở bất kỳ đứa trẻ nào chậm tiêu phân su là tắc phân su (**Lựa chọn D**). Tắc phân su có thể là biểu hiện sớm nhất của bệnh xơ nang do bất thường kênh vận chuyển Clo gây cô đặc dịch tiết ở nhiều cơ quan, bao gồm ruột. Phân su đặc và khó được tống xuất, gây kẹt ở đoạn hồi tràng và hẹp đại tràng (microcolon). Ngược với bệnh lý Hirschsprung, khám trực tràng không bài xuất phân xu. Tắc phân su không liên quan đến hội chứng Down, làm cho chẩn đoán không phù hợp.

(**Lựa chọn A**) Hội chứng Down cũng liên quan đến nhược giáp bẩm sinh. Tuy nhiên, phần lớn (> 95%) nhược giáp ở trẻ sơ sinh không có triệu chứng giai đoạn sơ sinh vì thyroxine mẹ qua được bánh nhau. Táo bón có thể biểu hiện ở giai đoạn muộn. Ngoài ra, dấu hiệu khi thăm khám trực tràng ở đứa trẻ này không phù hợp với nhược giáp bẩm sinh.

(**Lựa chọn C**) Một số thuốc (eg, magnesium sulfate, opiates, thuốc chẹn ganglionic) được chỉ định cho người mẹ trước sinh có thể gây chậm tiêu phân su. Tuy nhiên, biểu hiện khi thăm khám trực tràng và mức độ nặng của bệnh nhân này gợi ý các nguyên nhân khác.

(**Lựa chọn E**) Lòng ruột là nguyên nhân thường gặp nhất gây tắc ruột ở trẻ từ 6-36 tháng tuổi và thường biểu hiện các đợt đau bụng nghiêm trọng. Nó không liên quan đến chậm tiêu phân su lúc sinh, làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Tóm lại: Bệnh Hirschsprung nên được nghi ngờ ở bất kỳ đứa trẻ nào không tiêu phân su trong vòng 48 giờ sau sinh, đặc biệt trong bệnh cảnh hội chứng Down. Biểu hiện phù hợp với tắc ruột hoàn toàn (eg, bú kém, chướng bụng, không có khí ở trực tràng).

Câu 361: Một trẻ nữ 2 ngày tuổi xuất hiện co giật và thóp trước phòng. Nhiệt độ 36.8°C, nhịp tim 180 lần/phút, thời gian đổ đầy mao mạch >4 giây. Khám thấy nhịp tim nhanh; chi trên, lưỡi và môi giật theo chu kì. Siêu âm đầu thấy hình ảnh ở dưới:



Tình trạng nào sau đây nhiều khả năng gây ra triệu chứng của bệnh nhi nhất?

- A. Bất thường động-tĩnh mạch
- B. Phình mạch dạng túi

C. Nhiễm trùng bẩm sinh

D. Nhau bong non

E. Sinh non

Đáp án E

Xuất huyết trong não thất	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none">Vỡ các mạch máu mỏng dễ vỡ ở chất nền mầm
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">Sinh nonCân nặng khi sinh rất thấp
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Thường không triệu chứngCo giật hoặc ngưng thởThóp phồngThiếu máu cấp
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">Siêu âm hộp sọ*<ul style="list-style-type: none">Chất liệu tăng âm (máu) trong chất nền mầm ± rò vào não thất hoặc nhu mô

*Tiến hành nếu có triệu chứng hoặc sàng lọc thường quy nếu trẻ sinh ra ở tuổi thai <32 tuần Triệu chứng và hình ảnh siêu âm của trẻ sơ sinh trên phù hợp với **xuất huyết trong não thất** do vỡ các mạch máu ở **chất nền mầm**. Chất nền mầm là một cấu trúc bào thai sẽ phát triển thành các neuron, có hệ mạch máu mỏng manh dễ vỡ khi có những sự thay đổi cấp về **tưới máu não** (VD, hạ huyết áp, tăng hoặc giảm thông khí, tăng áp lực tĩnh mạch). Sự thoái triển của chất nền mầm bắt đầu từ tuần thai 32; vì vậy **sinh non** là yếu tố nguy cơ chính của xuất huyết trong não thất.

Xuất huyết trong não thất thường xảy ra trong những ngày đầu sau sinh, biểu hiện **thiếu máu, nhịp tim nhanh, thóp phồng** do xuất huyết. Những biểu hiện không đặc hiệu như ngưng thở, giảm trương lực cơ, giảm cử động cung cấp, co giật gấp trong một số ít trường hợp. Tuy nhiên đa số trẻ sơ sinh bị xuất huyết trong não thất không có triệu chứng.

Siêu âm hộp sọ giúp chẩn đoán; xuất huyết có thể giới hạn ở chất nền mầm hoặc lan vào não thất bên, như ở bệnh nhi này. Điều trị chủ yếu là hỗ trợ (VD, kiểm soát co giật, cung cấp oxy/thông khí, dinh dưỡng). Hậu quả lâu dài bao gồm các rối loạn phát triển thần kinh như bại não và chậm phát triển trí tuệ.

(Đáp án A) Dị dạng động-tĩnh mạch ở não có thể đẩy thẳng máu được oxy hóa vào các tĩnh mạch dẫn lưu, gây tổn thương thiếu máu phần nhu mô não bị bỏ qua. Xuất huyết do dị dạng động-tĩnh mạch có thể xảy ra khi lớn tuổi, nhưng sinh non là nguyên nhân hay gặp nhất gây xuất huyết trong não thất ở thời kì sơ sinh

(Đáp án B) Vỡ phình mạch dạng túi rất hiếm gặp ở trẻ sơ sinh và gây xuất huyết dưới nhện thay vì trong não thất.

(Đáp án C) Nhiễm trùng bẩm sinh liên quan đến các dị tật thần kinh, như calci hóa nội sọ (VD, *Toxoplasma gondii*, *cytomegalovirus*) và phình não thất (VD, virus Zika). Nhiễm trùng bẩm sinh không liên quan đến xuất huyết trong não thất.

(Đáp án D) Nhau bong non có thể liên quan đến bệnh não do thiếu oxy thiếu máu, biểu hiện phù não và tổn thương chất trắng trên siêu âm. Nhau bong non thường không liên quan đến xuất huyết trong não thất.

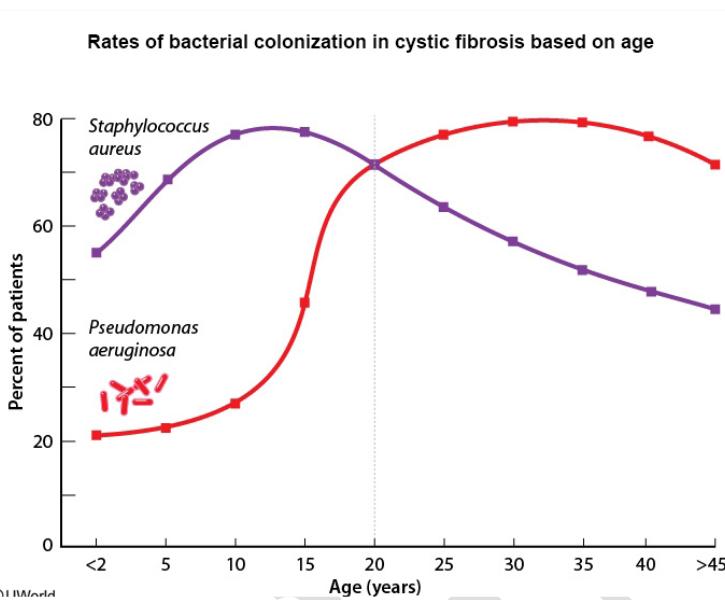
Tóm lại: Yếu tố nguy cơ chính của xuất huyết trong não thất là sinh non do các mạch máu dễ vỡ ở chất nền mầm. Các trẻ sơ sinh có triệu chứng biểu hiện ngưng thở, co giật và thóp phồng, các triệu chứng của mất máu cấp (VD, thiếu máu, nhịp nhanh). Siêu âm hộp sọ có giá trị chẩn đoán.

Câu 362: Một trẻ nam 6 tuổi mắc xơ nang được đưa đến phòng khám vì khó thở. Trẻ ho có đàm tăng dần suốt tuần qua và hiện tại có sốt, ớn lạnh, khó thở. Tiêm chủng đầy đủ, cân nặng ở thấp hơn bách phân vị thứ 5 và chiều cao ở bách phân vị thứ 10. Nhiệt độ 38.9°C, huyết áp 122/80mmHg, nhịp tim 118 lần/phút, nhịp thở 28 lần/phút. Bão hòa oxy mao mạch 91%. Khám thấy một trẻ nam vẻ mệt mỏi, pháp phồng cánh mũi, co kéo cơ gian sườn, lồng ngực hình thùng. Nghe thấy ran rít và ran nổ lan tỏa hai trường phổi. Quan sát thấy ngón tay và ngón chân dùi trống. Kết quả cấy đàm chưa có. Tác nhân nào sau đây có khả năng nhất gây ra viêm phổi ở bệnh nhi trên?

- A. Phức hợp *Burkholderia cepacia*
- B. *Cryptococcus neoformans*
- C. *Histoplasma capsulatum*
- D. *Klebsiella pneumoniae*
- E. *Legionella pneumophila*
- F. *Listeria monocytogenes*
- G. Phức hợp *Mycobacterium avium*
- H. *Pneumocytis jirovecii*
- I. *Pseudomonas aeruginosa*
- J. *Staphylococcus aureus*
- K. *Streptococcus pneumoniae*



Đáp án J



Xơ nang là bệnh lý di truyền lặn nhiễm sắc thể thường đặc trưng bởi sự ứ đọng chất tiết nhầy đặc ở nhiều cơ quan. Đa số bệnh nhân có tình trạng kém hấp thu mạn tính và tiêu chảy, kèm **viêm phổi tái diễn** dẫn đến giãn phế quản không hồi phục, thiếu oxy mạn tính và suy hô hấp tiến triển. Phổi ứ khí khiến lồng ngực luôn ở vị trí giãn nở một phần, biểu hiện “lồng ngực hình thùng”, đầu ngón cũng bị phì đại thành **dùi trống**.

Bệnh nhân xơ nang có nguy cơ cao bị nhiễm trùng do vi khuẩn không điển hình và kháng thuốc, virus và nấm do sử dụng kháng sinh nhiều lần kéo dài. Tác nhân phổ biến nhất phân lập được từ cấy đàm ở trẻ nhỏ và *Staphylococcus aureus*, cầu khuẩn gram dương sinh sôi thành cụm. Sự cư trú của *S.aureus* giảm theo tuổi nhưng vẫn là một nguồn gây bệnh đáng kể ở người lớn mắc xơ nang.

Sự có mặt và nhiễm trùng do *Pseudomonas aeruginosa* (**đáp án I**) có thể xảy ra từ ngay giai đoạn sơ sinh và là nguyên nhân phổ biến nhất gây viêm phổi ở người lớn mắc xơ nang. Vì có liên quan đến sự sụt giảm đáng kể chức năng phổi và tăng nguy cơ tử vong, *Pseudomonas* phải được điều trị bao vây trong xử trí ban đầu nhưng đây không phải là tác nhân phổ biến nhất ở trẻ em.

(**Đáp án A**) Phức hợp *Burkholderia cepacia* nói đến nhiều loài tương tự nhau cư trú đường hô hấp một số ít bệnh nhân xơ nang. Sự có mặt của chúng liên quan đến giảm chức năng phổi nhanh chóng và giảm tỉ lệ sống còn.

(**Đáp án B, C và H**) Bệnh nhân có giảm miễn dịch tế bào (VD, CD4 <200 tế bào/ μL) có nguy cơ cao mắc viêm phổi nấm do *Cryptococcus neoformans*, *Histoplasma capsulatum* và *Pneumocystis jirovecii*. Các loại nấm này hiếm gặp ở bệnh nhân xơ nang hơn *Aspergillus*.

(**Đáp án D và E**) *Klebsiella pneumoniae* và *Legionella pneumophila* là những trực khuẩn gram âm gây viêm phổi nhưng ít có vai trò trong xơ nang.

(Đáp án F) *Listeria monocytogenes* là trực khuẩn gram dương gây nhiễm khuẩn huyết và viêm màng não ở trẻ sơ sinh và người già. Đây là tác nhân cực kì hiếm gây viêm phổi

(Đáp án G) Các mycobacteria không phải lao (VD, phức hợp *Mycobacterium avium*, *M.abscessus*) đang ngày càng phổ biến hơn ở bệnh nhân xơ nang nhưng vẫn ít hơn các tác nhân vi khuẩn khác.

(Đáp án K) *Streptococcus pneumoniae* là tác nhân gây viêm phổi phổ biến nhất ở các bệnh nhân tiền sử khỏe mạnh, ít gây bệnh ở bệnh nhân xơ nang mặc dù vậy đối tượng này vẫn nên tiêm phòng phế cầu thường quy.

Tóm lại: *Staphylococcus aureus* là tác nhân phổ biến nhất phân lập được từ trẻ nhỏ mắc xơ nang. *Pseudomonas aeruginosa* là tác nhân phổ biến nhất gây viêm phổi liên quan xơ nang ở người lớn và liên quan đến sự giảm chức năng phổi đe dọa tính mạng.

Câu 363: Bệnh nhân nữ 15 tuổi đến khám vì chưa có kinh nguyệt. Em thấy bối rối vì bạn em đều đã “đang phát triển” và em trông nhỏ hơn các bạn đồng trang lứa. Bệnh nhân không đau đầu, không rối loạn thị giác, không đau bụng hay rối loạn hành vi. Mẹ và bà ngoại em có kinh lần đầu năm 13 tuổi. Bệnh nhân không hoạt động tình dục và không đang dùng thuốc tránh thai. Chiều cao < bách phân vị thứ 3 và cân nặng ở bách phân vị thứ 20. Sinh hiệu bình thường. Khám lâm sàng ghi nhận không phát triển vú, cơ quan sinh dục ngoài nữ bình thường và lông mu phát triển Tanner giai đoạn 1. β -hCG nước tiểu âm tính.

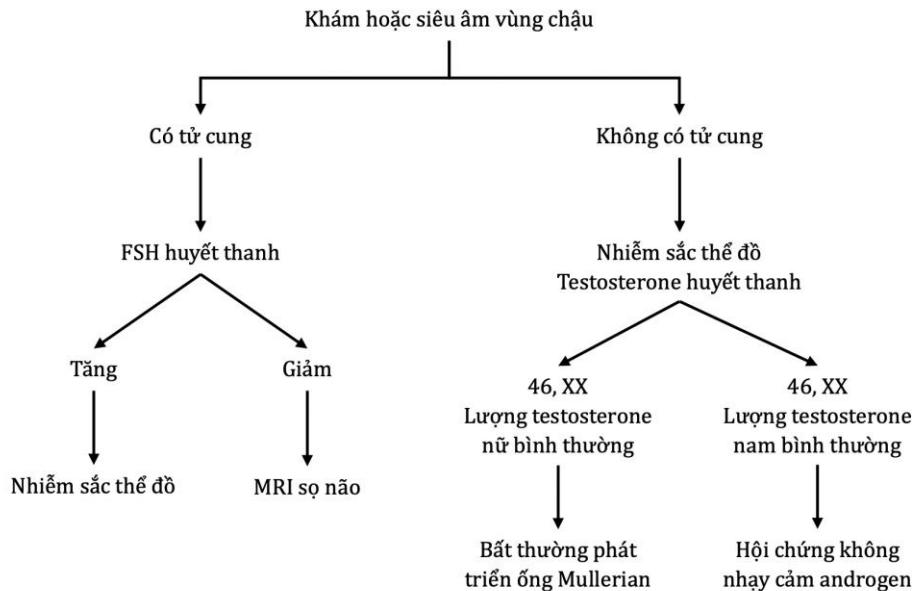
Câu hỏi 1/2

Xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- LLL. Định lượng 17-hydroxyprogesterone
- MMM. MRI não
- NNN. Siêu âm vùng chậu
- OOO. Trần an và theo dõi
- PPP. Định lượng testosterone huyết thanh
- QQQ. Định lượng TSH huyết thanh

Đáp án: C

Đánh giá vô kinh nguyên phát



Vô kinh nguyên phát là không có kinh khi bệnh nhi nữ ≥ 13 tuổi và **không có đặc điểm sinh dục thứ phát** (eg, phát triển vú). Ở những bệnh nhi có đặc điểm sinh dục thứ phát, vô kinh nguyên phát được định nghĩa là không có kinh ở tuổi ≥ 15 . Vô kinh có thể do các vấn đề chức năng hoặc giải phẫu của vùng hạ đồi, tuyến yên, buồng trứng, tử cung hoặc âm đạo. Vì vậy, bước xử trí đầu tiên là đánh giá hệ thống sinh sản nữ giới bằng **siêu âm vùng chậu** để loại trừ các bất thường giải phẫu của buồng trứng, tử cung hoặc âm đạo.

(Lựa chọn A và F) Xét nghiệm định lượng 17-hydroxyprogesterone và định lượng TSH lần lượt dùng để đánh giá vô kinh nguyên phát thứ phát do tăng sản thượng thận bẩm sinh và nhược giáp. Các xét nghiệm này có thể được chỉ định sau khi xác nhận bệnh nhân có tử cung.

(Lựa chọn B) MRI não được thực hiện trên bệnh nhân có tử cung và định lượng FSH thấp hoặc bình thường không thích hợp (ie, hơn là tăng FSH trong suy buồng trứng nguyên phát) để đánh giá vô kinh do u tuyến yên hoặc u vùng hạ đồi.

(Lựa chọn D) Trấn an và theo dõi là biện pháp phù hợp đối với bệnh nhi < 15 tuổi chưa có kinh nhưng có các đặc điểm sinh dục thứ phát (ie, phát triển vú).

(Lựa chọn E) Đối với bệnh nhân không có tử cung, nhiễm sắc thể đồi và định lượng testosterone được chỉ định để đánh giá hội chứng không nhạy cảm androgen (46,XY và testosterone tăng) và bất thường hình thành ống Müllerian (46,XX và testosterone bình thường).

Tóm tắt: Vô kinh nguyên phát là không có kinh nguyệt ở bệnh nhi nữ ≥15 tuổi đã phát triển các đặc tính sinh dục thứ phát (eg, phát triển vú) hoặc ≥13 tuổi chưa có các đặc tính sinh dục thứ phát. Bước xử trí đầu tiên là siêu âm vùng chậu để đánh giá hệ thống sinh sản nữ.

Câu 364:

Câu hỏi 2/2

Bệnh nhân được siêu âm vùng chậu, ghi nhận tử cung chưa dậy thì và hai buồng trứng nhỏ. Kết quả xét nghiệm như sau:

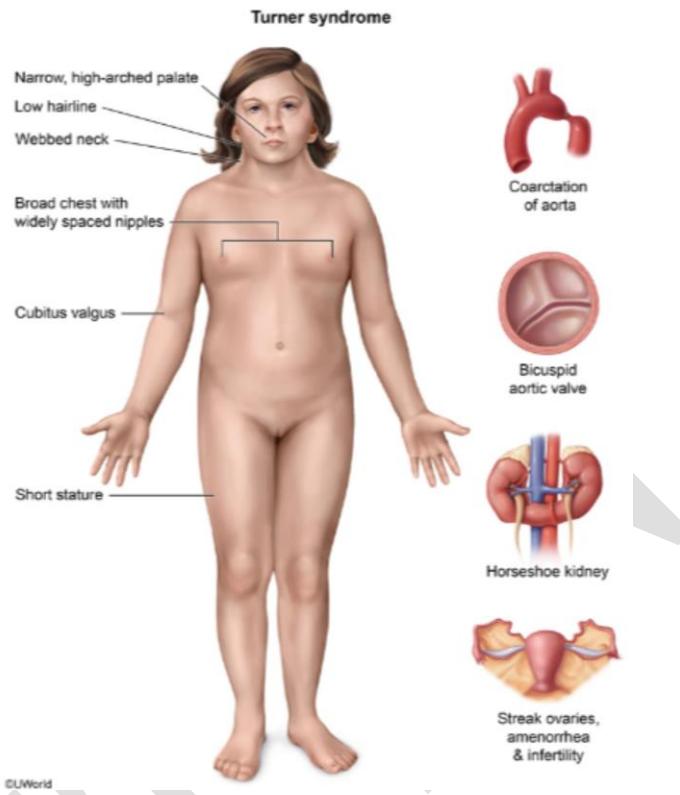
FSH 60 mU/mL (bình thường <40)

LH 30 mU/mL

Đâu là nguyên nhân phù hợp nhất với tình trạng bệnh nhân?

- OOO. Bất thường phát triển ống Mullerian
- PPP. Thiếu một nhiễm sắc thể X bẩm sinh
- QQQ. Thụ thể androgen không nhạy cảm hoàn toàn
- RRR. Thiếu hụt GnRH bẩm sinh
- SSS. Sản xuất glucocorticoid nội sinh quá mức
- TTT. Hạn chế và thiếu calo trầm trọng

Đáp án: B



Hội chứng Turner là một rối loạn nhiễm sắc thể ngẫu nhiên do **thiếu** một phần hoặc hoàn toàn **một nhiễm sắc thể X**. Mất nhiễm sắc thể X thứ hai dẫn đến **bất thường hình thành sinh dục** (ie, kém phát triển buồng trứng), biểu hiện hình ảnh “**vết buồng trứng**” (“streak ovaries”) (buồng trứng nhỏ, rất ít hoặc không có nang) trên siêu âm vùng chậu.

Do mất chức năng buồng trứng (ie, suy buồng trứng nguyên phát), bệnh nhân Turner có lượng estrogen thấp dẫn đến vô kinh nguyên phát và không phát triển vú. Lượng **estrogen thấp** cũng ức chế phản hồi âm tính (negative feedback) lên trực hạ đồi-tuyến yên-buồng trứng, kích thích **tăng** sản xuất **FSH** và **LH**, tuy nhiên, vì hội chứng Turner không tác động lên tuyến thượng thận, tăng nồng độ tuyến thượng thận (adrenarche) diễn ra bình thường và bệnh nhân thường phát triển lông mu và lông nách.

Chẩn đoán hội chứng Turner bằng **phân tích nhiễm sắc thể đồ** ghi nhận 45,XO. Nếu nhiễm sắc thể đồ bình thường nhưng vẫn nghi ngờ hội chứng Turner, kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ (fluorescence in situ hybridization) được thực hiện để phát hiện thể khâm (mosicism) (eg, 45,XO/46,XX) – tình huống quá khả năng phát hiện của nhiễm sắc thể đồ tiêu chuẩn.

(Lựa chọn A) Ống Mullerian phát triển thành tử cung, vòi trứng và hai phần ba trên âm đạo. Bệnh nhân bất thường phát triển ống Mullerian có biểu hiện vô kinh, tuy nhiên thấy được bất thường tử cung trên siêu âm. Sự phát triển của buồng trứng không bị ảnh hưởng, vì vậy lượng FSH và LH bình thường.

(Lựa chọn C) Bệnh nhân mắc hội chứng không nhạy cảm androgen (thụ thể androgen không nhạy cảm hoàn toàn) có thể có vô kinh; tuy nhiên, các bệnh nhân này thường có tầm vóc cao và phát triển vú (do androgen chuyển ngược thành estrogen). Ngoài ra, không thấy tử cung trên siêu âm.

(Lựa chọn D) Bệnh nhân thiếu hụt GnRH bẩm sinh (ie, hội chứng Kallmann) có thể vô kinh do giảm sự kích thích từ hạ đồi dẫn đến giảm FSH và LH.

(Lựa chọn E) Sản xuất glucocorticoid nội sinh quá mức ức chế GnRH, gây giảm FSH và LH.

(Lựa chọn F) Vô kinh nguyên nhân chức năng hạ đồi gấp ở trẻ nữ dậy có tình trạng hạn chế calo trầm trọng (eg, vận động viên, biếng ăn tâm thần), gây ức chế trực hạ đồi-tuyến yên-buồng trứng. Lượng FSH và LH giảm.

Tóm tắt: *Bệnh nhân hội chứng Turner biểu hiện vô kinh nguyên phát và không phát triển vú do lượng estrogen thấp kèm theo bất thường hình thành sinh dục. Không có phản hồi âm tính của estrogen lên trực hạ đồi-tuyến yên-buồng trứng dẫn đến tăng FSH và LH. Chẩn đoán xác định bằng phân tích nhiễm sắc thể đồ thể hiện thiếu một nhiễm sắc thể X.*

Câu 365: Bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì nổi ban. Ban bắt đầu trên mặt em hôm qua và đã lan đến ngực, lưng và hai tay. Em có triệu chứng sổ mũi, ho khan và sốt trong tuần qua. Bệnh nhi bút rút và không muốn chơi đùa. Em chưa tiêm vắc xin từ lúc 6 tháng tuổi và không đang dùng thuốc. Vài tuần trước, em được đưa đi cắm trại ở Bắc Carolina nhưng không du lịch ngoài nước Mỹ. Nhiệt độ 40.6 độ C, mạch 130/phút, nhịp thở 24/phút. Khám lâm sàng ghi nhận bé trai tổng trạng mệt mỏi, kết mạc mắt ướt và xung huyết hai bên. Các sẹo thương trong nhỏ trên niêm mạc má cạnh răng hàm số 1 và số 2 bên trên. Họng và amidan đỏ. Sờ thấy hạch nhỏ, mềm, di động dọc theo chuỗi hạch cổ trước và sau. Ban không tẩm nhuộn, không đau như trong hình sau:



Chẩn đoán phù hợp nhất là gì?

- CCC. Adenovirus
- DDD. Ban đỏ nhiễm khuẩn
- EEE. Bệnh Kawasaki
- FFF. Sởi
- GGG. Sốt phát ban Rocky Mountain

HHH. Sốt phát ban (Roseola)

III. Sốt tinh hồng nhiệt

Đáp án: D

Virus sởi (rebeola)	
Lây truyền	<ul style="list-style-type: none">Không khí
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Tiền triệu (eg, ho, sổ mũi, viêm kết mạc, sốt, hạt Koplik)Ban dát sẩn ngoài da<ul style="list-style-type: none">Lan từ đầu đến chân, từ trong ra ngoàiKhông có ban lòng bàn tay/bàn chân
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">Vắc xin sởi sống giảm độc lực
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Hỗ trợVitamin A đối với bệnh nhân nhập viện

Sởi (rubeola) là bệnh siêu lây nhiễm lây lan theo đường giọt bắn hô hấp. Virus có thể tồn tại trong không khí nhiều giờ, bệnh nhân có thể tiếp xúc với virus nếu đi vào một căn phòng mà trước đó từng có người bị nhiễm ở đó (eg, phòng chờ, nhà trẻ). Bệnh nhân chưa được chủng ngừa, như bệnh nhi trên, đặc biệt có nguy cơ cao nhiễm bệnh.

Bệnh nhi trên có các tiền triệu đặc trưng như sốt, ho, sổ mũi và viêm kết mạc không mủ. **Hạt Koplik** – các sẩn thương trắng nhỏ trên niêm mạc trong má, đối diện các răng hàm – không gặp ở tất cả các bệnh nhân nhưng là **đặc trưng bệnh** của sởi và có thể kéo dài vài ngày. Sau 2-4 ngày phát bệnh, dát sẩn hồng **ban** không tẩm nhuộm **ngoài da** xuất hiện đặc trưng theo thứ tự **từ đầu đến chân và từ trong ra ngoài** cho đến hết các vùng cơ thể. Ban sau đó hội tụ lại và có thể trở nên tẩm nhuộm, màu đỏ nâu tối.

(Lựa chọn A) Adenovirus có thể gây sốt kèm viêm họng và viêm kết mạc không mủ. Ban và hạt Koplik không xuất hiện khi nhiễm adenovirus.

(Lựa chọn B) Ban đỏ nhiễm khuẩn (fifth disease) gây ra bởi parvovirus B19. Trẻ sốt và nổi ban dạng tát má ("slapped cheek" rash) nhưng không có hạt Koplik và viêm kết mạc.

(Lựa chọn C) Bệnh Kawasaki đặc trưng bởi sốt ≥5 ngày, bất thường niêm mạc, bất thường chi, viêm kết mạc không xuất tiết, hạch cổ >1.5cm và ban đa dạng. Bệnh nhi trên không đủ tiêu chuẩn Kawasaki và có hạt Koplik, nghĩ nhiều hơn đến chẩn đoán sởi.

(Lựa chọn E) Sốt và xung huyết kết mạc có thể gặp trong sốt phát ban Rocky Mountain, nhưng ban bắt đầu từ đoạn xa các chi (kể cả lòng bàn tay/bàn chân) và lan vào trung tâm.

(Lựa chọn F) Sốt phát ban gây ra bởi human herpes virus 6. Trái ngược với sởi, ban khởi phát khi sốt đạt đỉnh, ban dát sẩn trong sốt phát ban xuất hiện khi hết sốt.

(Lựa chọn G) Rubella biểu hiện giống sởi nhưng tương đối nhẹ hơn (eg, sốt nhẹ hơn, bệnh nhân tổng trạng tốt hơn) và ngắn hơn về thời gian. Ban rubella lan theo hướng từ đầu đến chân nhưng không trở nên tối màu hơn như ban sởi. Bệnh nhi trên sốt cao kéo dài với hạt Koplik, đặc trưng bệnh của sởi.

(Lựa chọn H) Sốt tinh hồng nhiệt gây ra bởi *Streptococcus pyogenes*, biểu hiện viêm họng, sốt và hồng ban dạng giấy nhám (erythematous, sandpaper-like rash). Ho, viêm kết mạc và hạt Koplik không có trong sốt tinh hồng nhiệt.

Tóm tắt: Tiền triệu của sởi gồm sốt, ho, sổ mũi và viêm kết mạc không mủ. Hạt Koplik, các sẹo thương trắng nhỏ trên niêm mạc má, có thể xuất hiện và là đặc trưng bệnh của sởi. Sau tiền triệu, ban dát sẩn xuất hiện trên mặt và lan theo hướng từ đầu đến chân, từ trung tâm ra ngoại vi.

Câu 366: Một trẻ nam 14 tuổi được người quản lí trại đưa đến phòng khám vì bị ve cắn. Trẻ đến Vermont tham gia trại hè sáng sớm hôm nay và dành cả buổi chiều ngoài trời. Khoảng 1 tiếng trước, trẻ thấy một con ve bám trên đùi phải. Trẻ không đau, không đau tại vị trí bị cắn và không có bệnh lí mạn tính. Dấu hiệu sống ổn định. Khám thấy một con ve nâu nhỏ bám ở mặt trong đùi phải và vùng tấy đỏ đường kính khoảng 3mm, còn lại không có gì bất thường. Đâu là cách xử trí tiếp theo tốt nhất cho bệnh nhân nói trên?

- H. Chờ ve tự rớt và lấy máu làm huyết thanh học với bệnh Lyme
- I. Bôi sáp dầu khoáng và kê doxycycline 21 ngày
- J. Nghiền nát con ve và kê liều doxycycline duy nhất
- K. Chọc vào thân con ve và kê amoxicillin 21 ngày
- L. Gỡ ve bằng forcep nhỏ và trấn an bệnh nhân

Đáp án E

Dự phòng bệnh Lyme	
Gỡ ve	<ul style="list-style-type: none"> • Gắp bằng forcep nhỏ càng gần da càng tốt • Kéo thẳng lên trên không xoắn vặn
Tiêu chuẩn điều trị dự phòng (phải đủ cả 5)	<ul style="list-style-type: none"> • Xác định được là <i>Ixodes scapularis</i> (ve hươu) • Ve bám ≥ 36 giờ hoặc sưng tấy • Dự phòng bắt đầu trong 72 giờ kể từ khi gắp bỏ ve • Tỉ lệ nhiễm <i>Borrelia burgdorferi</i> ở địa phương ≥ 20% (VD, New England) • Không có chống chỉ định với doxycycline (VD, có thai)
Kháng sinh dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> • 1 liều doxycycline duy nhất

Ixodes scapularis (ve hươu) gây dịch địa phương tại vùng đông bắc Hoa Kỳ và là vector cho nhiều nhiễm trùng lây từ động vật, bao gồm **bệnh Lyme**, bệnh biêu trùng do anaplasma và bệnh do babesia.

Ve truyền bệnh khi vi sinh vật từ tuyến nước bọt của ve đi vào vết cắn. Bệnh do anaplasma và babesia thường lây truyền ngay sau khi bị cắn; còn *Borrelia burgdorferi*, tác nhân gây bệnh Lyme, cư trú trong ruột ve và cần được nuôi 48-72 giờ trước khi di chuyển đến tuyến nước bọt.

Bước đầu tiên trong xử lí ve cắn và gấp bỏ bằng forcep nhỏ càng gần mặt da càng tốt. Thân ve không nên bị xoắn vặt hay nghiền nát vì chất tiết có thể dính vào vết thương và tăng nguy cơ truyền bệnh (**Đáp án C**). Sưng đỏ xung quanh noi ve cắn (như ở bệnh nhi này) thường do kích ứng da tại chỗ do nước bọt của ve hơn là nhiễm trùng.

Dự phòng bằng kháng sinh không có hiệu quả với bệnh do anaplasma và babesia nhưng được khuyến cáo cho bệnh Lyme nếu thỏa mãn những tiêu chuẩn cụ thể (xem bảng trên). Nếu ve húюu bám ≥ 36 giờ, một liều doxycycline dự phòng duy nhất được chỉ định trong vòng 3 ngày kể từ khi lấy ve ra nếu tỉ lệ nhiễm tại địa phương cao. Bệnh nhi này mới bị ve bám **<36 giờ** vì vậy **không cần dự phòng bằng kháng sinh**.

(**Đáp án A**) Ve nên được gỡ bỏ càng sớm càng tốt để giảm nguy cơ truyền bệnh. Hơn nữa, huyết thanh học không thể chẩn đoán nhiễm bệnh tại thời điểm ve cắn vì kháng thể chỉ xuất hiện sau khi truyền bệnh ít nhất 1-4 tuần.

(**Đáp án B và D**) Sáp dầu khoáng không phải là biện pháp hiệu quả để gỡ ve, và không nên chọc vào ve vì tăng nguy cơ phơi nhiễm bệnh. Bên cạnh đó, dù doxycycline hay amoxicillin trong 21 ngày là điều trị tiêu chuẩn cho **hồng ban di chuyển**, biểu hiện sớm nhất của bệnh Lyme, triệu chứng này chỉ xuất hiện sau vài ngày bị cắn và tổn thương điển hình sẽ mở rộng thành hình mắt bò. Tổn thương da ở bệnh nhi này là do kích ứng tại chỗ.

Tóm lại: Ve nên được gỡ bỏ bằng forcep nhỏ càng sớm càng tốt để hạn chế nguy cơ mắc bệnh lây qua ve cắn. Nếu ve bám <36 giờ, dự phòng bằng kháng sinh cho bệnh Lyme (VD, một liều doxycycline đơn độc) là không cần thiết.

Câu 367: Một trẻ nam 6 tháng tuổi được bố mẹ đưa đến khoa cấp cứu vì lù đù và ăn kém. 4 ngày qua trẻ ngủ nhiều và ăn ít hơn. Bình thường mỗi ngày trẻ uống 770ml sữa công thức và ăn trái cây, ngũ cốc, mật ong, sữa chua; tuy nhiên những ngày gần đây trẻ chỉ uống được 300ml sữa công thức. Sáng nay khi mẹ bế ra khỏi cũi, "trẻ mềm nhũn". Trẻ không nôn, không sốt, không có cử động bất thường hay chấn thương nào được biết. Trẻ tiểu ướt nhiều bỉm mỗi ngày nhưng không đi cầu cả tuần nay. Cho đến tuần trước, trẻ có thể ngồi mà không cần đỡ và với lấy đồ chơi. Tiền sử tiền sản và sản khoa không có gì bất thường, trẻ không dùng thuốc gì hàng ngày. Tiêm chủng đầy đủ. Cân nặng và chiều dài ở bách phân vị thứ 25. Nhiệt độ 36.7°C, nhiệt 108 lần/phút và nhịp thở 36 lần/phút. Khám thấy một trẻ lù đù, giảm trương lực cơ nặng, khóc yếu ớt trên bàn khám. **Bất thường nào sau đây có khả năng nhận thấy nhất khi thăm khám bệnh nhi trên?**

- F. Phản xạ bánh chè không đều hai bên
- G. Thóp phồng
- H. Đồng tử co nhỏ
- I. Tăng nhu động ruột
- J. Giật bó cơ
- K. Sụp mi
- L. Rung giật mắt cá chân kéo dài

Đáp án F

Nhiễm botulinum ở trẻ nhỏ	
Bệnh nguyên	<ul style="list-style-type: none"> Nuốt phải bào tử <i>Clostridium botulinum</i> (VD, trong bụi/đất, mật ong) Bào tử cư trú ở đường tiêu hóa và sản xuất độc tố Độc tố ức chế giải phóng acetylcholin tiền synap
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tuổi <12 tháng Táo bón, ăn kém, giảm trương lực cơ Liệt vận nhăn-hầu họng (VD, mất phản xạ nôn, sụp mi) Liệt đối xứng từ dưới lên Rối loạn thần kinh tự động (VD, giảm tiết nước bọt, huyết áp/nhip tim dao động)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Lâm sàng Xác định khi thấy bào tử hoặc độc tố <i>C.botulinum</i> trong phân
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Globulin miễn dịch kháng botulinum

Ngô độc botulinum ở trẻ nhỏ là một bệnh lí thần kinh xảy ra ở trẻ <1 tuổi, thường sau khi ăn **mật ong** nhiễm bào tử ***Clostridium botulinum***. Trong khi ăn phải độc tố botulinum đã hình thành từ trước gây ngộ độc botulinum do thức ăn, ngộ độc botulinum ở trẻ nhỏ là do bào tử *C. botulinum* cư trú ở đường ruột sản xuất độc tố tại chỗ. Trẻ nhỏ đặc biệt nhạy cảm do hệ tiêu hóa chưa trưởng thành thiếu các hệ khuẩn chí bảo vệ. Độc tố thần kinh *C.botulinum* **ức chế giải phóng acetylcholin tiền synap** vào **khớp nối thần kinh-cơ**, ảnh hưởng đến hệ thần kinh bản thể (VD, các cơ vân) và hệ thần kinh tự động (VD, cơ trơn).

Tín hiệu thần kinh tự động bị ảnh hưởng trước, và **táo bón** do giảm nhu động ruột, kèm ăn kém và quấy khóc thường là biểu hiện sớm nhất của bệnh (**đáp án D**). Các cơ được chi phối bởi thần kinh sọ thường bị ảnh hưởng, gây yếu vận nhăn-hầu họng; mất phản xạ nôn, sụp mi, liệt vận nhăn, rối loạn co đồng tử hay gấp (**đáp án C**). Yếu cơ có thể tiến triển thành **liệt từ dưới lên** và suy hô hấp. Giảm/mất phản xạ gân xương, giảm sức cơ và **giảm trương lực cơ đối xứng** khi thăm khám, nhưng chức năng cảm giác bình thường (**đáp án A**).

Ngô độc botulinum được chẩn đoán bằng phát hiện bào tử hoặc độc tố *C.botulinum* trong phân. Điều trị bao gồm globulin miễn dịch kháng botulinum và điều trị hỗ trợ.

(**Đáp án B và G**) Ngô độc botulinum là rối loạn khớp nối thần kinh-cơ còn thóp phồng, rung giật mắt cá chân kéo dài chỉ điểm bệnh lí của hệ thần kinh trung ương. Rối loạn ở thần kinh trung ương đặc trưng bởi tổn thương neuron vận động trên như tăng trương lực cơ hơn là giảm trương lực cơ như ở bệnh nhi này.

(**Đáp án E**) Giật bó cơ có thể gặp trong ngộ độc phospho hữu cơ do tăng acetylcholin ở khớp nối thần kinh cơ. Tuy nhiên giật cơ không điển hình trong ngộ độc botulinum do giảm acetylcholin tiết vào khớp nối thần kinh cơ.

Tóm lại: *Ngô độc botulinum ở trẻ nhỏ gặp ở trẻ <1 tuổi sau phơi nhiễm (VD, ăn mật ong) với bào tử của Clostridium botulinum. Rối loạn tiết acetylcholin vào khớp nối thần kinh cơ gây táo*

bón, quấy khóc, yếu vận nhăn – hẫu họng (VD, mất phản xạ nôn, sụp mi), giảm phản xạ, giảm trương lực cơ tiến triển dần đến liệt.

Câu 368: Một bé gái 5 tuổi được mẹ và bạn trai của mẹ đưa đến khám vì đau chân. Một tuần trước, người bạn trai thấy trẻ ngã trong phòng khách sau khi trèo lên ghế. Kể từ đó, cô bé bị đau chân dai dẳng, đau nhiều hơn vào buổi tối và trong 2 ngày gần đây, cô bé cần mẹ bế và không thể tự đi. Bệnh nhân không có tiền căn bệnh lý mãn tính nhưng có ho khan nhẹ trong tháng qua. Nhiệt độ là 38.3 độ C, các chỉ số sinh tồn khác bình thường. Chiều cao và cân nặng ở mức bách phân vị thứ 20. Thăm khám thấy trẻ nhợt nhạt. Bụng ấn không đau và sờ thấy gan dưới bờ sườn 3 cm. Ấn mặt trước đầu trên xương chày gây đau. Có vài nốt bầm tím rải rác trên ngực và lưng bệnh nhân. Không phát hiện bất thường nào khác. Công thức máu thấy:

Hemoglobin	8 g/dL
Tiểu cầu	30000/mm ³
Bạch cầu	3000/mm ³

Nguyên nhân có khả năng nhất gây nên triệu chứng ở bệnh nhân này là gì?

- QQ. Leukemia cấp dòng lympho non
RR. Thiếu máu bất sản tủy
SS. Giảm tiểu cầu miễn dịch
TT. Bệnh nhiễm khuẩn bạch cầu đơn nhân
UU. Viêm khớp thiếu niêm tự phát
VV. Chấn thương không do tai nạn
WW. Viêm xương tủy xương

Đáp án: A

Leukemia cấp dòng lympho non	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none">Loại ung thư ở trẻ em phổ biến nhấtTuổi hay gặp nhất: 2-5 tuổiNam > nữ
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Triệu chứng toàn thân không đặc hiệuĐau xươngBệnh lý hạch lymphoGan lách toNhợt nhạt (do thiếu máu)Nốt xuất huyết (do giảm tiểu cầu)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">Sinh thiết tủy thấy > 25% lympho non
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Đa hóa trị

Triệu chứng đau xương và giảm các dòng tế bào liên quan tới bệnh leukemia cấp dòng lympho non (ALL), thể leukemia hay gặp nhất ở trẻ em.

Đau xương là do tế bào bạch cầu xâm lấn vào tủy xương và thường ảnh hưởng tới các xương dài (eg, xương đùi, xương chày). Vào buổi tối, con đau âm ỉ thường dễ chú ý hơn, còn vào ban ngày, trẻ có thể đi tập thể dục không muốn đi lại. Sự xâm lấn của tế bào ung thư vào tủy xương cũng dẫn tới giảm đa dòng tế bào, biểu hiện nhợt nhạt (do thiếu máu) và bầm tím (do giảm tiểu cầu); nó cũng giải thích triệu chứng giảm bạch cầu ở bệnh nhân này (mặc dù ALL

kinh điển thường đi kèm với tăng bạch cầu). Ngoài ra, sốt là một triệu chứng không đặc hiệu thường gặp, và gan lách to có thể xảy ra khi tế bào bạch cầu lan tràn ngoài tuy xương.

Chẩn đoán xác định bởi sinh thiết tuy xương thấy > 25% tế bào lympho non. Khi được điều trị (ie, đa hóa trị), bệnh có tiên lượng tốt ở trẻ em, với tỷ lệ sống 5 năm > 85%.

Lựa chọn B. Suy túy gây thiếu máu bất sản đặc trưng với giảm 3 dòng tế bào. Tuy nhiên, trái ngược với ALL có tuy xương tăng sinh tế bào, trong thiếu máu bất sản, tuy xương giảm sinh tế bào không thường gây đau. Ngoài ra, gan lách to không thường gặp trong thiếu máu bất sản.

Lựa chọn C. Giảm tiểu cầu miễn dịch đặc trưng bởi bầm tím và giảm số lượng tiểu cầu với số lượng hồng cầu và bạch cầu bình thường.

Lựa chọn D. Bệnh bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn do virus Epstein-Barr gây sốt, hạch to, và gan lách to nhưng không gây đau xương.

Lựa chọn E. Viêm khớp thiếu niêm vô căn đặc trưng với sưng, đau khớp và cứng khớp buổi sáng. Không đi kèm đau khớp.

Lựa chọn F. Chấn thương không do tai nạn có tiền sử đau xương (ie, gãy) và bầm tím mờ hổ. Tuy nhiên, chấn thương không giảm số lượng tế bào.

Lựa chọn G. Viêm xương tuy xương là một nhiễm trùng xương có thể biểu hiện với sốt, tăng số lượng bạch cầu, đau xương khu trú tại vị trí nhiễm trùng và không chịu được trọng lực. Triệu chứng giảm các dòng tế bào, gan lách to và đau xương lan tỏa (eg, đau cả 2 xương chày) khiến chẩn đoán ALL khả thi hơn.

Tóm tắt: Đau xương và giảm đa dòng tế bào ở một đứa trẻ liên quan tới bệnh Leukemia cấp dòng lympho non. Các triệu chứng đặc trưng bao gồm sốt, nhợt nhạt, bầm tím và gan lách to.

Câu 369: Một cô bé 6 tuổi được đưa tới khám vì đau bụng. Trẻ nôn nhiều lần kể từ khi bắt đầu đau vào sáng nay. Cơn đau vừa, đau lan tỏa, liên tục. Bệnh nhân không sốt, không tiêu chảy hoặc đi tiêu phân máu. Mẹ có bé nói, “tôi không biết liệu cháu đau bụng có phải do dịch bệnh đang xuất hiện ở trường thời gian gần đây không”. 2 ngày trước, ban đầu, người mẹ thấy xuất hiện ban sẩn đỏ ở chân và lưng, nay ban đậm màu hơn và liền với nhau. Bệnh nhân có tiền sử hen dai đắng mức độ vừa, sử dụng fluticasone dạng hít hàng ngày và albuterol khi cần. Dị ruột của trẻ mắc bệnh lupus ban đỏ hệ thống và anh họ bên bố mắc bệnh leukemia cấp dòng lympho non đã thuyên giảm. Huyết áp 95/60mmHg. Thăm khám thấy toàn trạng trẻ hơi khó chịu. Bụng mềm, ấn đau nhẹ lan tỏa, không có phản ứng dội, không có đề kháng thành bụng hay có khối bất thường. Ban tắm nhuận, sờ thấy được, mọc trên hai chân và lưng. Đầu gối phải sưng nhẹ và đau khi vận động thụ động. Kết quả xét nghiệm như sau:

Công thức máu	
Hemoglobin	13.5 g/dL
Tiểu cầu	350000/mm ³
Bạch cầu	9100/mm ³
Hóa sinh máu	
Natri	140 mEq/L
Kali	3.6 mEq/L

Clo	105 mEq/L
HCO3-	25 mEq/L
Nito trong ure máu	8 mg/dL
Creatinine	0.4 mg/dL
Canxi	9.2 mg/dL
Glucose	118 mg/dL
Phân tích nước tiểu	
Tỷ trọng	1.022
Protein	+1
Máu	Nhiều
Glucose	Âm tính
Ketones	Âm tính
Leukocyte esterase	Âm tính
Nitrites	Âm tính

Bất thường cầu thận có khả năng xảy ra nhất ở bệnh nhân này là gì?

- F. Dày màng đáy cầu thận
- G. Mỏng màng đáy cầu thận
- H. Lắng đọng tuyến tính IgG trên màng đáy
- I. Xơ hóa và phá hủy trung mô khu trú
- J. Lắng đọng IgA gian mạch
- K. Hợp nhất các tế bào có chẩn

Đáp án: E

Ban xuất huyết Schonlein-Henoch	
Nguyên nhân gây bệnh	<ul style="list-style-type: none"> • Viêm mao mạch hủy bạch cầu trung gian IgA
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Ban xuất huyết sờ thấy được • Viêm khớp/ đau khớp • Đau bụng, lồng ruột • Bệnh lý thận giống như bệnh thận IgA
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Số lượng tiểu cầu & đông máu cơ bản bình thường • Creatinine bình thường hoặc ↑ • Tiểu máu ± mảnh vỡ hồng cầu ± protein niệu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ (bù dịch & NSAIDs) cho hầu hết bệnh nhân • Nhập viện & glucocorticoid toàn thân với những bệnh nhân nặng

NSAIDs = thuốc chống viêm nonsteroid

Triệu chứng đau bụng, nốt xuất huyết chi dưới, viêm khớp, và tiểu máu phù hợp với bệnh ban xuất huyết Schonlein-Henoch (HSP), một bệnh viêm mao mạch nhỏ qua trung gian IgA. Ban da bao gồm các ban xuất huyết sờ thấy được, tẩm nhuận phân bố đối xứng ở chi dưới, chân, lưng và mông. Đau khớp/ viêm khớp thường ảnh hưởng nhất tới hông, đầu gối và mắt cá chân và thường thoáng qua, không gây di chứng khớp. Đau bụng kiểu xoắn vặn (do viêm mao mạch khu trú) biểu hiện ở phần lớn bệnh nhân.

Triệu chứng tại thận xuất hiện ở hơn một phần ba trẻ em và có thể xảy ra vài tháng sau khi bệnh khởi phát. Hầu hết bệnh nhân có bệnh tương đối nhẹ, đặc trưng bởi tiểu máu, mảnh vỡ

hồng cầu, protein niệu không trong ngưỡng thận hư, nồng độ creatinin huyết thanh bình thường hoặc tăng nhẹ. Tuy nhiên, có thể gặp các biến chứng nặng hơn (bao gồm hội chứng thận hư, tăng huyết áp, và suy thận cấp). Chẩn đoán HSP thường dựa trên lâm sàng; ở trẻ em có triệu chứng không điển hình, sinh thiết thận có thể cần thiết để xác nhận chẩn đoán, thể hiện lắng đọng IgA trong mô.

Lựa chọn A. Bệnh cầu thận màng đặc trưng bởi dày màng đáy cầu thận. Bệnh gặp ở người lớn nhiều hơn ở trẻ em và có thể biểu hiện với phù, protein niệu, không có ban.

Lựa chọn B. Hội chứng Alport là bệnh viêm thận di truyền gây ra bởi bất thường collagen type IV. Ngoài triệu chứng tại thận, bệnh nhân còn có điếc tiếp nhận và bất thường ở mắt. Quan sát trên kính hiển vi thấy màng đáy mỏng, nứt nẻ.

Lựa chọn C. Hội chứng Goodpasture gây ra do kháng thể trực tiếp kháng lại màng đáy cầu thận và thường biểu hiện với chảy máu phổi và viêm thận cầu thận. Thường gặp ở trẻ vị thành niên và người lớn, đặc trưng với lắng đọng thành dài IgG trên màng đáy.

Lựa chọn D. Xơ hóa mảnh cầu thận cục bộ là nguyên nhân tại cầu thận thường gặp nhất dẫn tới bệnh thận giai đoạn cuối trên người lớn ở Hoa Kỳ. Nó thường biểu hiện với phù và tiểu protein, đặc trưng bởi xơ hóa gian mạch cục bộ và phá hủy màng đáy khi quan sát trên kính hiển vi quang học.

Lựa chọn F. Bệnh thận thay đổi tối thiểu là thể bệnh thường gặp nhất của hội chứng thận hư ở trẻ em và thường biểu hiện với phù và protein niệu. Quan sát trên kính hiển vi điện tử thấy tế bào có chân dẹt xuống, dính với nhau.

Tóm tắt: Ban xuất huyết Scholein-Henoch là bệnh viêm tiểu mao mạch qua trung gian IgA, biểu hiện với ban xuất huyết sờ thấy ở chi dưới, viêm khớp/đau khớp, đau bụng và bệnh lý thận (tiểu máu ± protein niệu). Sinh thiết thận thấy lắng đọng IgA gian mạch.

Câu 370: Một cậu bé 8 tuổi được đưa tới khám vì gặp khó khăn khi ở trường. Giáo viên nói rằng, cậu bé hay quậy phá các học sinh khác và hành vi càng ngày càng tệ hơn trong năm học qua. Cậu bé khó kết bạn vì hành vi phá đám của mình và có vấn đề với việc ngồi một chỗ và tập trung. Tại nhà, cậu bé mau tay chân và tinh cảm nhưng dễ bị kích thích; cậu có vấn đề với việc chia sẻ đồ chơi với các em ruột. Mẹ cậu bé nói, "Mọi thứ có vẻ ổn, rồi đột nhiên cháu bắt đầu la hét, ném đồ chơi hoặc đánh em trai. Cháu quên làm bài tập về nhà và việc nhà mặc dù tôi đã luôn nhắc nhở, cháu trở nên cáu bẳn và lý lẽ mỗi khi bị khiển trách." Tiền sử không có gì nổi bật. Bệnh nhân ngủ và ăn tốt. Thăm khám thấy cậu bé bồn chồn và hay chen vào đoạn hội thoại với nhiều câu hỏi và lời nhận xét." Ngoài can thiệp tâm lý xã hội, được trị liệu nào dưới đây có hiệu quả nhất ở bệnh nhân này?

- H. Atomoxetine
- I. Bupropion
- J. Clonidine
- K. Fluoxetine
- L. Haloperidol
- M. Methylphenidate
- N. Risperidone

Đáp án: F

Rối loạn tăng động giảm chú ý	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Giảm chú ý &/hoặc triệu chứng tăng động/bốc đồng ≥ 6 tháng<ul style="list-style-type: none">◦ Triệu chứng giảm chú ý: khó tập trung, dễ bị xao nhãng, không nghe hoặc tuân theo hướng dẫn, lộn xộn, hay quên, mất/dễ quên đồ◦ Triệu chứng tăng động/bốc đồng: bồn chồn, không thể ngồi yên, nói nhiều, ngắt lời, thốt ra câu trả lời• Nhiều triệu chứng xuất hiện trước 12 tuổi• Triệu chứng xuất hiện ở ít nhất 2 bối cảnh (ở nhà và ở trường) & gây suy giảm chức năng• Các dưới type: ưu thế giảm chú ý, ưu thế tăng động/bốc đồng, thể phối hợp
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Chất kích thích (methylphenidate, amphetamines)• Chất không kích thích (atomoxetine, kháng alpha-2 adrenergic)• Trị liệu hành vi

Triệu chứng không thể ngồi yên và tập trung, hay quên mặc dù đã được nhắc nhở, bồn chồn, quấy phá trong lớp và ngắt lời người khác là đặc trưng của tăng động giảm chú ý (ADHD). Chẩn đoán bao gồm khởi phát trước năm 12 tuổi với sự suy giảm xuất hiện ở nhiều hơn 1 bối cảnh (eg, ở trường và ở nhà, như ở trường hợp này). Trẻ mắc ADHD thường biểu hiện khả năng chấp nhận sự từ chối kém và hành vi bộc phát (eg, ném đồ chơi, hét, đánh), dẫn tới xung đột với bạn bè, anh chị em và những người có quyền lực khác.

Ở trẻ trong độ tuổi đi học và trẻ vị thành niên, các thuốc khích thích (eg, methylphenidate, amphetamines) là phương pháp trị liệu hàng đầu. Chúng có hiệu quả hơn các thuốc không khích thích, với khả năng dung nạp tốt, an toàn và thời gian khởi phát tác dụng ngắn. Các tác dụng phụ của chất khích thích thường thấy, bao gồm mất ngủ và giảm sự thèm ăn, thường được giải quyết bởi việc chỉnh liều và thời gian sử dụng. Các chất khích thích thường được kết hợp với các trị liệu hành vi (eg, củng cố tích cực các hành vi tốt, duy trì một lịch trình).

Lựa chọn A và C. Các chất không khích thích để điều trị ADHD bao gồm thuốc úc chế tái hấp thu norepinephrine atomoxetine và thuốc đối kháng alpha-2 adrenergic clonidine và guafacine. Atomoxetine có thể được cân nhắc nếu có người trong gia đình sử dụng thuốc không khích thích hoặc ở bệnh nhân có rối loạn sử dụng chất. Chất đối kháng alpha-2 adrenergic thường được dùng khi có tác dụng phụ hoặc không đáp ứng các chất khích thích hoặc atomoxetine.

Lựa chọn B. Bupropion là một thuốc ngăn cản tái hấp thu dopamine/norepinephrine thường dùng nhất trong điều trị trầm cảm hoặc dùng như một phương pháp hỗ trợ trong việc cai nghiện thuốc lá. Nó không phải là lựa chọn đầu tiên cho ADHD.

Lựa chọn D. Fluoxantine là thuốc úc chế tái hấp thu serotonin chọn lọc sử dụng để điều trị trầm cảm trẻ em. Mặc dù trầm cảm trẻ em có thể biểu hiện với bứt rứt cũng như khó tập trung, bệnh nhân này thiếu các triệu chứng đặc trưng khác của trầm cảm, như giảm sự vui thích, tách biệt với xã hội, có các vấn đề với giấc ngủ và chán ăn.

Lựa chọn E và G. Haloperidol và risperidone là các chất chống loạn thần được sử dụng để điều trị các rối loạn tâm thần và các tật máy giật. Risperidone cũng có thể được cân nhắc trong điều trị các hành vi hung hăng trong bệnh cảnh rối loạn phổ tự kỷ. Chúng không được dùng để điều trị ADHD.

Tóm tắt: Điều trị đầu tay của tăng động giảm chú ý ở trẻ trong độ tuổi đi học là các thuốc kích thích (eg, methylphenidate, amphetamines) do tác dụng, độ an toàn và khả năng dung nạp của chúng.

Câu 371: Một bé trai 2 giờ tuổi được đánh giá tại khoa sơ sinh do tím. Trẻ là con đầu, được sinh ở tuần thai 38 qua ngả âm đạo. Quá trình mang thai và chuyển dạ không có biến chứng gì. Khi người mẹ cố gắng cho trẻ bú trong giờ đầu tiên, bệnh nhân móm và bú tốt nhưng bắt đầu xuất hiện tím ở quanh môi và mặt. Cậu bé bắt đầu khóc và trở nên hồng khi dứt khỏi vú. Trẻ đã đi tiểu và đi phân su. Cân nặng phù hợp với tuổi thai. Nhịp tim và huyết áp từ chi bình thường. Thăm khám thấy một trẻ sơ sinh không có bất thường hình dáng và tím nhẹ khi nghỉ ngoi. Phổi trong và không có âm thổi tại tim. Không co thắt cơ gian sùn hay tiếng thở rít. Mạch ngoại vi đều hai bên, rõ. Chẩn đoán có khả năng nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Hẹp lỗ mũi sau
- B. Mềm sụn thanh quản
- C. Tứ chứng Fallot
- D. Rò khí - thực quản kèm với teo thực quản
- E. Cơn thở nhanh thoảng qua ở trẻ sơ sinh
- F. Hoán vị đại động mạch

Đáp án: A

Hẹp lỗ mũi sau	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Hẹp một bên (hay gấp nhất) <ul style="list-style-type: none"> ◦ Chảy nước mũi mạn tính ◦ Có triệu chứng trong giai đoạn trẻ em • Hẹp hai bên <ul style="list-style-type: none"> ◦ Tím tăng lên khi bú và giảm đi khi khóc ◦ Tiếng thở bất thường (stertor: tiếng thở ngáy) ◦ Có triệu chứng ngay sau sinh • Có thể đi kèm với hội chứng CHARGE
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Không đưa được catheter qua mũi hậu • Chẩn đoán xác định bằng CT hoặc nội soi mũi
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Đường thở qua miếng • Phẫu thuật sửa chữa

CHARGE = Khuyết mống mắt, Dị tật tim, Hẹp lỗ mũi sau, Chậm phát triển, Bất thường tai và cơ quan sinh dục

Sự tắc nghẽn có thể xảy ra ở một bên hoặc cả hai bên. Hẹp một lỗ mũi sau nhẹ và thường bị bỏ qua ở giai đoạn trẻ nhỏ. Tuy nhiên, hẹp cả 2 lỗ mũi sau biểu hiện với tím ở trong giai đoạn sơ sinh. Vì trẻ sơ sinh thở bằng mũi, tắc nghẽn hoàn toàn lỗ mũi sau hai bên gây thiếu oxy và tím. Hệ quả tăng CO₂ máu khiến trẻ khóc và tạm thời giải phóng tắc nghẽn. Hẹp lỗ mũi sau thường được nhận ra khi miệng bị lắp hoàn toàn (eg, khi bú), gây tím.

Không thể đưa sonde qua lỗ mũi vào khâu hẫu là một triệu chứng gợi ý hẹp lỗ mũi sau. Chẩn đoán xác định bằng CT hoặc bằng quan sát trực tiếp chổ hẹp qua nội soi. Bước đầu xử trí bao gồm đặt đường thở qua miệng và nuôi ăn qua sonde miệng - dạ dày. Điều trị triệt để bằng phẫu thuật.

Lựa chọn B. Mềm sụn thanh quản biểu hiện kinh điển với tiếng thở rít (không gặp ở bệnh nhân này), tăng lên khi gắng sức. Tím không phải là triệu chứng thường gặp.

Lựa chọn C. Tứ chứng Fallot (TOF) với tắc nghẽn nhẹ dòng máu lên phổi gây tím khi kích động (cơn tím thiếu oxy) do nghẽn đường ra thất phải. Ngoài ra, bệnh có tiếng thổi tim (eg, tiếng thổi toàn tâm thu do thông liên thất). Trái lại, tím ở bệnh nhân này không có tiếng thổi và tăng lên khi bú, giảm khi khóc, khiến TOF không khả thi.

Lựa chọn D. Rò khí – thực quản đi kèm với teo thực quản có thể gây tím và các vấn đề khi bú ngay sau sinh do hít phải. Những bệnh nhân này thường ho và sặc khi bú, suy hô hấp, không thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Cơn thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh đặc trưng với suy hô hấp ngay sau sinh. Các triệu chứng khác bao gồm cánh mũi pháp phồng, co rút cơ gian sườn và thở rên. Bệnh nhân này chỉ có tím mà không có suy hô hấp.

Lựa chọn F. Hoán vị đại động mạch gây tím do máu tĩnh mạch nghèo oxy được bơm lên động mạch chủ thay vì động mạch phổi. Tím liên tục và không tê đi khi bú hay cải thiện khi khóc.

Tóm tắt: *Hẹp lỗ mũi sau nên nghỉ ngơi ở trẻ khỏe mạnh xuất hiện tím, tăng lên khi bú, giảm đi khi khóc. Không thể đưa catheter qua lỗ mũi xuống miệng hẫu gợi ý chẩn đoán.*

Câu 372: Một bé trai sơ sinh được đánh giá tại phòng sinh. Mẹ của trẻ không được chăm sóc tiền sản nhưng có nói rằng thai kỳ khỏe mạnh và không có biến chứng. Đầu trẻ sinh thường qua ngả âm đạo và không cần hồi sức sau sinh. Điểm Apgar là 8 và 9 ở thời điểm 1 phút và 5 phút, tương ứng. Thăm khám đứa trẻ có cân nặng dưới bách phân thứ 3rd, chiều dài ở bách phân vị 25th, và vòng đầu ở bách phân vị 50th. Gan lách to sờ thấy trên lâm sàng. Hơn 48 giờ qua, đứa trẻ bị vàng da, chảy mũi dịch trong lượng nhiều và phát ban dạng đát sần ở lòng bàn chân và thân người sau đó bong vảy. Nhiễm trùng tác nhân nào sau đây có khả năng nhất trên bệnh nhi này?

- A. Cytomegalovirus
- B. HIV
- C. Rubella
- D. Giang mai
- E. Toxoplasmosis

Đáp án D

Biểu hiện lâm sàng của nhiễm trùng bẩm sinh	
Tất cả	<ul style="list-style-type: none">• Thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung• Gan lách to• Vàng da• Blueberry muffin spots (Ban hình quả mọng màu xanh ở trẻ sơ sinh)
Cytomegalovirus	<ul style="list-style-type: none">• Vô hóa cạnh não thất

Toxoplasmosis	<ul style="list-style-type: none"> Vôi hóa nội sọ lan tỏa Viêm màng mạch – võng mạc mắt nặng
Giang mai	<ul style="list-style-type: none"> Chảy dịch mũi Bất thường X-quang xương dài Bong vẩy hoặc phát ban bong nước
Rubella	<ul style="list-style-type: none"> Đục thủy tinh thể Dị tật tim (eg, PDA)

Đứa trẻ này có chảy dịch mũi nhiều và phát ban da bong tróc gợi ý giang mai bẩm sinh. Nhiễm trùng mắc phải do lây truyền *Treponema pallidum* qua bánh nhau từ mẹ sang thai nhi. Hầu hết trẻ bị giang mai bẩm sinh giai đoạn đầu không có triệu chứng. Đứa trẻ sơ sinh có biểu hiện lâm sàng không đặc hiệu của nhiễm trùng bẩm sinh, bao gồm vàng da và gan lách to (do hoạt hóa hệ võng nội mô bẩm sinh), blueberry muffin spots (do tạo máu ngoài tủy), và giới hạn tăng trưởng (do viêm trong thai nhi).

Đặc điểm đặc hiệu hơn của giang mai bẩm sinh bao gồm:

1. Chảy dịch mũi trong nhiều, dịch mủ hoặc huyết thanh-máu
2. Phát ban dát sần lan tỏa ở lòng bàn tay và lòng bàn chân, có thể bong vẩy hoặc hóa bong nước
3. X-quang xương dài bất thường

Chẩn đoán giang mai ở mẹ xác định thông qua xét nghiệm huyết thanh, thường với test nontreponemal (eg, VDRL hoặc RPR hay rapid plasma reagins) kết hợp với test treponemal-specific (eg, *Treponema pallidum* particle agglutination assay). Chẩn đoán trước sinh và điều trị penicillin có thể ngăn ngừa phần lớn các trường hợp giang mai bẩm sinh. Đối với những đứa trẻ phát triển giang mai bẩm sinh, điều trị penicillin có thể chữa khỏi và ngăn ngừa các biến hiện muộn.

(**Lựa chọn A**) Cytomegalovirus bẩm sinh đặc trưng với vôi hóa cạnh não thất (và đầu nhỏ, trong những trường hợp nặng).

(**Lựa chọn B**) Trẻ sơ sinh nhiễm HIV bẩm sinh thường không có triệu chứng lúc sinh.

(**Lựa chọn C**) Hội chứng Rubella bẩm sinh đặc trưng biểu hiện tam chứng điếc thần kinh, đục thủy tinh thể và dị tật tim (eg, PDA).

(**Lựa chọn E**) Phần lớn các biểu hiện lâm sàng của toxoplasmosis bẩm sinh bao gồm vôi hóa nội sọ lan tỏa, não úng thủy và viêm màng mạch – võng mạc nặng. Các sang thương da và chảy dịch mũi không được tìm thấy.

Tóm lại: Giang mai bẩm sinh biểu hiện các triệu chứng nhiễm trùng bẩm sinh không đặc hiệu (vàng da, gan lách to, blueberry muffin spots, và giới hạn tăng trưởng). Triệu chứng đặc hiệu hơn gợi ý khả năng cao là giang mai bẩm sinh bao gồm chảy dịch mũi nhiều và phát ban dát sần bong vẩy hoặc bong nước.

Câu 373: Một bé trai 6 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì chấn thương vùng cánh tay trái. Khoảng 1 giờ trước, bé nhảy lên giường té và đè lên cánh tay trái đang dạng. Bé khóc và không muốn cử động cánh tay từ lúc đó. Bệnh nhi không có tiền sử bệnh mạn tính. Khám ghi nhận hơi sưng đau xa cánh tay trái, cảm giác và mạch còn nguyên vẹn.

Sờ cánh tay có cảm giác đau chói. Bé không chịu cử động cổ tay. X-quang được thể hiện bên dưới:



Cánh tay được bắt động. Bệnh nhi này có nguy cơ cao nhất phát triển biến chứng dài hạn nào sau đây?

- A. Hoại tử vò mạch
- B. Viêm xương tủy xương mạn tính
- C. Bất thường xứng chiều dài chi
- D. Hạn chế tầm vận động giữa và xoay trong
- E. Không có biến chứng lâu dài

Đáp án E



Gãy đầu xa xương cánh tay thường gặp ở trẻ em và xuất hiện sau khi té lên cánh tay đang dạng. Bệnh nhân bị đau, sưng và giới hạn tầm vận động cổ tay.

Bởi vì màng xương xung quanh dày và chắc ở trẻ em, gãy xương có thể chỉ ở một bên vỏ xương hơn là gãy hết chiều rộng của xương. Nó còn được gọi là gãy xương cành tươi, như được tìm thấy trên phim x-quang của bệnh nhi này. Phía đối diện bị biến dạng hoặc bẻ cong mà không bị nứt gãy phần vỏ xương.

Nắn chỉnh và bắt động cánh tay trong gãy xương cành tươi vì nó được xem là gãy không ổn định do tiềm ẩn nguy cơ gãy tái phát hoặc di lệch nhiều hơn nếu điều trị không thích hợp. X-quang lặp lại nên được thực hiện trước khi tháo bột để xác định vị trí xương. Khi gãy xương lành hoàn toàn thì không có biến chứng lâu dài.

(**Lựa chọn A**) Gãy xương làm gián đoạn dòng máu nuôi xương có thể gây hoại tử vò mạch. Bệnh lý này thường gặp nhất trong gãy cổ xương đùi và không phù hợp với gãy xương cành tươi.

(Lựa chọn B) Viêm xương tủy xương mạn tính là biến chứng tiềm ẩn của gãy hở rách da đưa vi khuẩn vào trong xương bị thương tổn. Bệnh nhân này không bị gãy hở, nên nhiễm trùng là không phù hợp.

(Lựa chọn C) Ngừng tăng trưởng do gãy xương liên quan đến bản tăng trưởng (physis) có thể gây bất thường đồng chiều dài chi. Ngược lại, đứa trẻ này bị gãy phần thân xương.

(Lựa chọn D) Giới hạn tầm vận động ngửa và xoay trong cổ tay là biến chứng sau khi gãy xương quay di lệch nhiều. Gãy xương trên bệnh nhân này chỉ hơi gấp góc, và tình trạng liền xương lệch không thường gặp trong gãy xương cành tươi.

Tóm lại: *Gãy xương cành tươi xương cánh tay thường gấp ở trẻ em do màng xương tương đối chắc, hạn chế đường gãy lan rộng hết chiều rộng của xương. Điều trị với bất động để ngăn ngừa gãy tái phát, và không có biến chứng lâu dài.*

Câu 374: Một bé gái 12 giờ tuổi được đưa vào phòng chăm sóc sơ sinh tích cực vì nôn ra dịch mật. Bé được sinh ra ở thai kỳ 35 tuần qua ngả âm đạo từ người mẹ 22 tuổi không được chăm sóc tiền sản và sử dụng cocaine trong suốt thai kỳ. Đứa trẻ đi tiểu được nhưng không đi tiêu được. Bé có thể bú 2 bình sữa đường miệng nhưng nôn ra dịch mật xanh kể từ bú thứ ba. Cân nặng lúc sinh là 2 kg, nhỏ so với tuổi thai. Nhiệt độ 36.9°C, mạch 160 lần/phút, nhịp thở 40 lần/phút. Bụng chướng. Phản thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. X-quang được thể hiện bên dưới.



Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

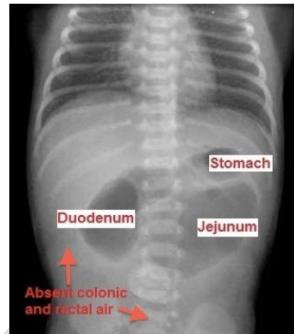
- A. Cocaine withdrawal
- B. Thiếu sản tá tràng
- C. Bệnh Hirschsprung
- D. Thiếu sản hỗng tràng

E. Viêm ruột hoại tử

F. Hẹp môn vị

Đáp án D

Nôn ra dịch mật, chướng bụng, và biểu hiện được tìm thấy trên phim x-quang ở đứa trẻ này phù hợp với thiếu sản hồng tràng. Thiếu sản ruột có thể xuất hiện ở bất kỳ đoạn ruột nào trong đường tiêu hóa. Thiếu sản hồng tràng hoặc hồi tràng xuất hiện do vẩn đẽ mạch máu trong tử cung gây hoại tử đoạn ruột bào thai. Các yếu tố nguy cơ bao gồm ruột thai nhi kém tưới máu do mẹ sử dụng thuốc co mạch hoặc sử dụng chất như cocaine và thuốc lá. Ngược với thiếu sản tá tràng, thiếu sản hồng tràng và hồi tràng không liên quan đến bất thường NST.



Dấu hiệu triple bubble sign (khí trong dạ dày, tá tràng và hồng tràng), đại tràng không có khí trên phim x-quang. Điều trị nên bắt đầu với hồi súc và ổn định bệnh nhân, sau đó là phẫu thuật. Tiêu lượng phụ thuộc vào chiều dài đoạn ruột chịu ảnh hưởng cũng như tuổi thai và cân nặng lúc sinh của bệnh nhi.

(**Lựa chọn A**) Đứa trẻ này sinh non có thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung (nhẹ cân) do mẹ sử dụng cocaine trong thai kỳ. Sau sinh, những đứa trẻ này có nguy cơ xuất hiện triệu chứng cai, bao gồm kích thích, run rẩy và khóc ré (high-pitched cry). Tình trạng nôn ra dịch mật và biểu hiện trên phim x-quang gợi ý khả năng cao là tắc ruột.

(**Lựa chọn B**) Thiếu sản tá tràng biểu hiện chướng bụng và nôn ra dịch mật. X-quang có double bubble hơn là triple bubble được tìm thấy trên bệnh nhi này.

(**Lựa chọn C**) Bệnh Hirschsprung có thể biểu hiện chướng bụng và nôn ra dịch mật cũng như chậm tiêu phân su (> 48 giờ tuổi). Đứa trẻ này chỉ mới 12 giờ tuổi. Bởi vì tắc ruột thường ở đoạn nối giữa trực tràng và đại tràng sigma, quai ruột giãn được tìm thấy trên phim x-quang, làm cho chẩn đoán này ít có khả năng.

(**Lựa chọn E**) Viêm ruột hoại tử thường biểu hiện chướng bụng, tiêu phân máu và bất thường sinh hiệu ở trẻ sinh non. Dấu hiệu khí trong thành ruột trên phim x-quang được kỳ vọng tìm thấy.

(**Lựa chọn F**) Hẹp môn vị thường gặp nhất biểu hiện ở trẻ 3-6 tuần tuổi với biểu hiện nôn vọt, nôn ra dịch mật. Khối hình olive thỉnh thoảng sờ thấy vùng thượng vị. Độ tuổi đứa trẻ này và tình trạng nôn ra dịch mật làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Tóm lại: Thiếu sản hồng tràng biểu hiện nôn ra dịch mật và chướng bụng. X-quang bụng nhận thấy triple bubble sign và không có khí trong đại tràng. Yếu tố nguy cơ bao gồm tiếp xúc cocaine và các chất co mạch khác trước sinh.

Câu 375: Một cậu bé 16 tuổi được đưa đến phòng khám vì hành vi lạ biểu hiện lần đầu. Gia đình mới chuyển chỗ ở, và bệnh nhân gặp khó khăn ở trường trong việc tập trung chú ý trong giờ học và thực hiện chuyển task trong các nhiệm vụ. Cậu bé trước đây học ở các lớp nhỏ, tương tác 1-1 và có thể hoàn thành hết các bài tập. Tiền sử phát triển ghi nhận biết nói lúc 19 tháng tuổi và biết đi lúc 20 tháng tuổi. Mẹ của cậu bé bị khó học, nhưng bà vẫn có thể tốt nghiệp cấp 3 nhờ học thêm nhiều. Xét nghiệm gen cho

thấy hypermethylation ở gen *FMR1*. Biểu hiện nào sau đây được tìm thấy trong thăm khám bệnh nhân này?

- A. Arachnodactyly (Ngón chân nhện)
- B. Nữ hóa tuyến vú
- C. Tăng sản một bên (Hemihyperplasia)
- D. Lớn tinh hoàn (Macroorchidism)
- E. Béo phì
- F. Tầm vóc thấp
- G. Smooth philtrum (nhân trung phẳng)

Đáp án D

Hội chứng Fragile X (FXS – Fragile X Syndrome) là bệnh lý di truyền gây thiểu năng trí tuệ thường gặp nhất. Nó là bệnh lý di truyền liên kết NST giới tính X do lặp lại bộ ba CGG trên gen *FMR1* (fragile X mental retardation). Khi lặp lại đủ nhiều, methyl hóa *FMR1* tác động lên FMRP (fragile X mental retardation protein), gây biểu hiện kiểu hình.

Người nam chịu ảnh hưởng có mặt dài, trán dô, tai to, và tinh hoàn lớn. Ngoài các biểu hiện kinh điển, đứa trẻ FXS thường bị chậm nói và chậm vận động, bắt đầu với biết đi và biết nói khoảng 20 tháng tuổi (thay vì 12 tháng tuổi). Rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) (eg, khó duy trì sự tập trung) và rối loạn phổ tự kỷ là biểu hiện thường gặp.

(**Lựa chọn A**) Bàn chân nhện là biểu hiện thường gặp trong hội chứng Marfan. Các đặc điểm khác bao gồm tầm vóc cao và gầy, lệch vị thủy tinh thể, gù veo cột sống và giãn rẽ động mạch chủ.

(**Lựa chọn B**) Nữ hóa tuyến vú (mô vú phát triển ở nam giới) thường do giảm nồng độ androgen hoặc tăng estrogen, có thể xuất hiện trong hội chứng Klinefelter (47, XXY), thêm 1 NST X gây nhược sinh dục nguyên phát (tinh hoàn nhỏ, vô sinh).

(**Lựa chọn C**) Tăng sản một bên cơ thể là tình trạng phát triển một bên cơ thể nhiều hơn bên còn lại, liên quan đến hội chứng Beckwith-Wiedemann. Hội chứng này biểu hiện với thoát vị thành bụng (omphalocele), tăng insulin do tăng sản tuyến tụy và lưỡi to.

(**Lựa chọn E**) Hội chứng Prader-Willi đặc trưng với béo phì và ăn quá mức trong bệnh cảnh thiểu năng trí tuệ và chậm các mốc phát triển. Bệnh nhân cũng có giảm trương lực, gây bú khó và chậm lớn trong giai đoạn sơ sinh.

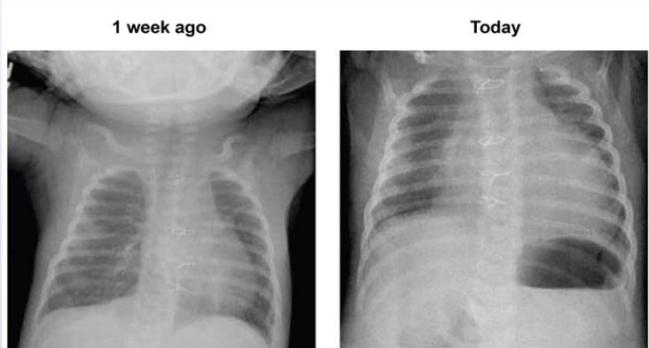
(**Lựa chọn F**) Tầm vóc thấp là đặc điểm thường gặp trong hội chứng Turner; những bệnh nhân là nữ và trí tuệ thường bình thường. Các đặc điểm khác bao gồm broad chest (tăng khoảng cách giữa hai núm vú) và cổ bè (webbed neck).

(**Lựa chọn G**) Nhân trung phẳng là đặc điểm của hội chứng rượu bào thai.

Tóm lại: *Hội chứng Fragile X là bệnh lý di truyền liên kết NST giới tính X do lặp lại bộ ba trên gen *FMR1*, nguyên nhân thường gặp nhất gây thiểu năng trí tuệ có tính chất di truyền. Ngoài chậm nói và chậm phát triển vận động, biểu hiện khác bao gồm mặt dài, trán dô, tai to và tinh hoàn.*

Câu 376: Một bé trai sơ sinh 4 tuần tuổi có hội chứng thiểu sản tim trái biểu hiện bú kém và một đợt nôn ói trong 24 giờ qua. Bé được sinh đủ tháng, sinh thường qua ngả

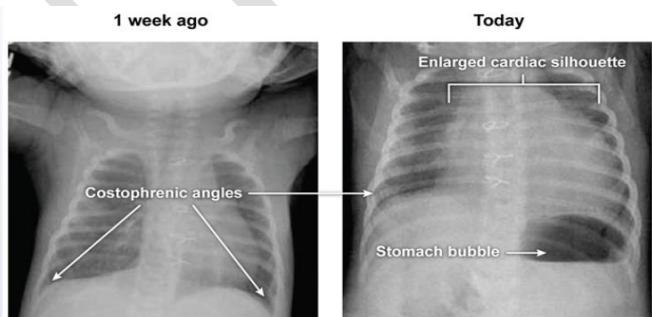
âm đạo. Bệnh nhi được phẫu thuật tim lúc 1 tuần tuổi; thủ thuật bao gồm nong tim (cardiotomy), phẫu thuật cung động mạch chủ và trong tim. Phẫu thuật không biến chứng, bé vẫn ở trong viện để hỗ trợ oxy và chuẩn độ các thuốc tim mạch. Hai tuần điều trị hỗ trợ. Nhiệt độ 38.3°C, huyết áp 80/40 mmHg, mạch 175 lần/phút, nhịp thở 70 lần/phút. Độ bão hòa oxy 80% khí trời. Bé tím tái và nhỏ so với tuổi. Khám tim mạch ghi nhận tiếng tim mờ xa xăm, tim nhanh và thở nhanh. Khám bụng bình thường. X-quang ngực 1 tuần trước và hiện tại được thể hiện bên dưới.



Nguyên nhân gây ra tình trạng cấp tính ở bệnh nhân trên?

- A. Suy tim sung huyết
- B. Viêm nội tâm mạc
- C. Viêm trung thất
- D. Tràn dịch màng ngoài tim
- E. Thuyên tắc phổi

Đáp án D



Bệnh nhi gần đây được phẫu thuật tim bắt đầu phát triển triệu chứng tim nhanh, thở nhanh, tiếng tim mờ xa xăm, bóng tim to trên phim x-quang gọi ý tràn dịch màng ngoài tim. Tràn dịch màng ngoài tim xuất hiện khi viêm tế bào màng ngoài tim làm tăng sản xuất dịch, tích tụ trong khoang màng ngoài tim. Điều này thường gặp một vài tuần sau phẫu thuật tim do phản ứng viêm trung gian miễn dịch hủy màng ngoài tim.

Tràn dịch màng ngoài tim lượng ít thường không có triệu chứng. Tuy nhiên, tràn dịch lượng lớn có thể gây chèn ép tim và mất khả năng đổ đầy tim. Dứa trẻ có thể phát triển triệu chứng

bú kém và nôn ói trong khi trẻ lớn hơn có thể biểu hiện tiếng cọ màng ngoài tim và đau ngực kiểu màng phổi. Sốt có thể biểu hiện do viêm, tim nhanh và thở nhanh trong đáp ứng với giảm cung lượng tim. Tràn dịch gây tiếng tim mờ xa xăm trong thăm khám.

Dịch tích tụ xung quanh tim gây bóng tim to trên phim x-quang như được tìm thấy trên bệnh nhi này. Góc sườn hoành nguyên vẹn trừ khi nó kèm với tràn dịch màng phổi, bóng hơi dạ dày bình thường được tìm thấy. Siêu âm tim xác định chẩn đoán. Bệnh nhân có dấu hiệu huyết động không ổn định nên được dẫn lưu dịch màng ngoài tim.

(Lựa chọn A) Suy tim sung huyết là biến chứng của bệnh tim bẩm sinh có thể biểu hiện bú kém và tim nhanh. Tuy nhiên, sung huyết mạch máu phổi và phù mô kẽ được kỳ vọng tìm thấy trên phim x-quang.

(Lựa chọn B) Đứa trẻ bệnh tim bẩm sinh tăng nguy cơ viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn. Biểu hiện bao gồm sốt, tim nhanh, tuy nhiên, âm thổi mới, không phải tiếng tim mờ xa xăm, được kỳ vọng tìm thấy trong thăm khám. Các biểu hiện khác phù hợp với viêm nội tâm mạc bao gồm chấn xuất huyết, tổn thương Janeway.

(Lựa chọn C) Viêm trung thất có thể là biến chứng của phẫu thuật tim; nó biểu hiện sốt, tim nhanh, sưng và chảy dịch vết thương trung thất. Chụp phim x-quang có thể cho thấy trung thất giãn rộng, không phải bóng tim to.

(Lựa chọn E) Thuyên tắc phổi có thể biểu hiện tim nhanh, thở nhanh, thiếu oxy và suy tim phải. Chụp x-quang thường bình thường. Tình trạng thiếu oxy trên bệnh nhi này là điển hình của hội chứng thiểu sản thất trái và không chỉ điểm tình trạng thuyên tắc phổi.

Tóm lại: *Tràn dịch màng ngoài tim có thể xuất hiện sau phẫu thuật và thường biểu hiện tiếng tim mờ xa xăm, các dấu hiệu giảm cung lượng tim (eg, tim nhanh, thở nhanh). Bóng tim to trên phim x-quang là đặc điểm được kỳ vọng.*

Câu 377: Một cô bé 16 tuổi đến phòng khám vì đau bụng trong chu kỳ kinh nguyệt. Bệnh nhân có kinh lần đầu năm 13 tuổi, ban đầu chu kỳ kinh không đều. Chu kỳ hiện tại mỗi 30 ngày, với 4 ngày ra huyết mức độ trung bình. Kinh nguyệt đau nặng dần; đau vùng bụng dưới bắt đầu vài giờ trước khi hành kinh và kéo dài 1-2 ngày kèm mệt mỏi, chóng mặt, tiêu chảy. Cô bé phải nghỉ học ít nhất 1 ngày trong tháng vì đau nhưng có thể duy trì điểm số trong lớp, không đau hoặc có triệu chứng khác sau chu kỳ. Bệnh nhân có tiền sử trầm cảm, nhưng gần đây không thay đổi cảm xúc. Cô bé gần đây hoạt động tình dục và dùng bao cao su tránh thai. Chu kỳ kinh nguyệt gần nhất là 1 tuần trước. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám vùng chậu cho thấy cơ quan sinh dục ngoài bình thường, dịch âm đạo trong. Khám âm đạo bằng tay cho thấy tử cung di động, không đau, kích thước bình thường. Phần phụ hai bên không có khối và không ấn đau. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Lạc nội mạc trong cơ tử cung (adenomyosis)
- B. Lạc nội mạc tử cung (endometriosis)
- C. Bệnh viêm vùng chậu (PID)
- D. Rối loạn kinh nguyệt nguyên phát
- E. Rối loạn dạng cơ thể

Đáp án D

Rối loạn kinh nguyệt nguyên phát	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Sản xuất quá nhiều prostaglandin
Các yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Tuổi < 30 BMI < 20 kg/m² Hút thuốc lá Có kinh lần đầu < 12 tuổi Kinh nguyệt nhiều/dài Bạo hành tình dục
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đau 2-3 ngày đầu hành kinh Buồn nôn, nôn ói, tiêu chảy Khám vùng chậu bình thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Thuốc NSAIDs Thuốc tránh thai đường uống

Khi bắt đầu xuất hiện chu kỳ kinh nguyệt, trẻ vị thành niên có chu kỳ kinh không đau, không đều do trực hạ đồi – tuyến yên – buồng trứng chưa trưởng thành. Khi trực trưởng thành, trứng rụng gây tiết quá nhiều prostaglandin từ nội mạc trong chu kỳ, gây đau bụng dưới co thắt và các triệu chứng kèm theo (eg, mệt mỏi, chóng mặt, tiêu chảy) được gọi là rối loạn kinh nguyệt nguyên phát. Rối loạn kinh nguyệt nguyên phát thường gặp ở trẻ vị thành niên (lên đến 90%). Bệnh nhân thường có đau bụng dưới co thắt, hai bên bắt đầu 1-2 ngày trước hành kinh và tự khỏi vài ngày sau khi hành kinh. Bệnh nhân có khám vùng chậu bình thường và không có triệu chứng đau mạn tính.

Điều trị đầu tay trên bệnh nhân không quan hệ tình dục là thuốc kháng viêm NSAIDs vì nó giảm sản xuất prostaglandin. Ở bệnh nhân có hoạt động tình dục, sử dụng thuốc tránh thai đường uống vì nó ức chế rụng trứng, do đó có tác dụng tránh thai cũng như giảm tiết prostaglandin.

(Lựa chọn A) Lạc nội mạc trong cơ tử cung thường gây rối loạn kinh nguyệt ở phụ nữ > 40 tuổi hơn là ở trẻ vị thành niên. Do phát triển các tuyến nội mạc và stroma trong cơ tử cung, bệnh nhân thường có tử cung to đỏi xứng, đau, không phù hợp với bệnh nhân này.

(Lựa chọn B) Lạc nội mạc tử cung có thể biểu hiện ở trẻ vị thành niên với rối loạn kinh nguyệt. Ngược với bệnh nhân này, những người bị lạc nội mạc tử cung có đau thường bắt đầu một vài ngày trước hành kinh và dai dẳng suốt chu kỳ. Ngoài ra, bệnh nhân có đau dây chằng tử cung cùng, phần phụ lớn trên thăm khám.

(Lựa chọn C) Trẻ vị thành niên thuộc nhóm nguy cơ cao mắc bệnh lý lây truyền qua đường tình dục. Tuy nhiên, bệnh lý viêm vùng chậu không phù hợp vì bệnh nhân này không sốt, tử cung và phần phụ không ẩn đau, không chảy dịch mủ từ cổ tử cung.

Tóm lại: *Rối loạn kinh nguyệt nguyên phát thường gặp ở trẻ vị thành niên. Tiết quá nhiều prostaglandin từ nội mạc gây đau co thắt vùng bụng dưới và các triệu chứng kèm theo (eg, mệt mỏi) khi hành kinh. Triệu chứng thường giảm dần theo tuổi.*

Câu 378: Một bé trai 4 tuổi được đưa tới khám do bầm tím. Tháng vừa rồi, cậu bé có nhiều vết bầm tím trên ngực, lưng và chân. Bệnh nhân thường rất nhanh nhẹn và thích chơi ở ngoài trời với anh chị ruột. Tuy nhiên, gần đây cậu bé mệt mỏi hơn bình thường và có các giấc ngủ dài hơn. Cậu bé cũng chán ăn. Tuần rồi, trẻ bị chảy máu lợi khi

đánh răng. Bệnh nhân hiện không phải uống thuốc gì hàng ngày. Năm ngoái, cậu bé mổ cắt amygdal mà không xảy ra biến chứng gì. Chú ruột bên nội của trẻ mắc bệnh hemophilia. Sinh hiệu bình thường. Bệnh nhân nhợt nhạt và mệt mỏi. Thăm khám thấy nhiều khối máu tụ ở niêm mạc má. Các vết bầm tím rải rác trên cẳng chân, ngực trước và lưng. Sờ thấy hạch lympho cổ trước hai bên, không đau. Khám bụng thấy gan lách to. Khớp không sưng. Các xét nghiệm chuyên sâu có khả năng làm sáng tỏ sự suy giảm của quá trình nào dưới đây?

XX.Tổng hợp collagen

YY.Tổng hợp yếu tố VIII

ZZ.Tổng hợp yếu tố XIII

AAA. Sinh tiểu cầu

BBB. Gamma-carboxy hóa phụ thuộc vitamin-K

CCC. Tổng hợp yếu tố Von Willebrand

Đáp án: D

Leukemia cấp dòng lympho non	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> Ung thư hay gặp nhất ở trẻ em Tuổi hay gặp: 2-5 tuổi Nam > nữ
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Các triệu chứng toàn thân không đặc hiệu Đau xương Hạch to Gan lách to Nhợt nhạt (do mất máu) Petechia (do giảm tiểu cầu)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Sinh thiết tủy thay > 25% lympho non
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Đa hóa trị

Triệu chứng bầm tím, hạch to và gan lách to ở bệnh nhân này có khả năng nhất là do leukemia cấp dòng lympho non (ALL). ALL là loại ung thư thường gặp nhất ở trẻ em, đạt đỉnh ở trẻ nam từ 2-5 tuổi.

Khoảng một nửa bệnh nhân mắc ALL có bầm tím, chấm xuất huyết và xuất huyết niêm mạc (eg, chảy máu chân răng) do tế bào ung thư xâm lấn vào tủy xương và làm suy giảm sự sinh tiểu cầu. Tủy xương bất sản dẫn tới nhợt nhạt và mệt mỏi (do thiếu máu) và nhiễm trùng thường diễn (do giảm bạch cầu).

Ngoài ra, sự lan tràn của tế bào lympho ra khỏi tủy xương có thể gây gan, lách, hạch to. Trái ngược với các nguyên nhân nhiễm khuẩn gây hạch to, hạch ác tính thường chắc và không đau, như ở bệnh nhân này. Sinh thiết tủy xương để chẩn đoán xác định.

Lựa chọn A. Rối loạn mô liên kết (eg, Hội chứng Ehlers-Danlos) có thể biểu hiện với da mỏng, dễ bị bầm tím do suy giảm tổng hợp collagen; tuy nhiên, không gặp hạch lympho và gan lách to.

Lựa chọn B. Hemophilia A (thiếu yếu tố VIII) thường biểu hiện với chảy máu kéo dài sau chấn thương nhỏ (eg, xuất huyết khớp). Mặc dù bệnh nhân này có tiền sử gia đình mắc hemophilia,

bệnh này di truyền gen lặn trên NST thường và thừa hưởng từ NST của mẹ (không phải từ bố). Ngoài ra, bệnh nhân này không có biến chứng chảy máu sau khi cắt amygdal.

Lựa chọn C. Thiếu yếu tố XIII là một rối loạn hiếm gặp, thường biểu hiện trong thời kỳ sơ sinh với chảy máu tại chân rốn. Chẩn đoán là không khả thi do trong trường hợp này, bệnh nhân không có chảy máu sau phẫu thuật.

Lựa chọn E. Quá trình gamma-carboxy hóa phụ thuộc vitamin K được hoạt hóa cần thiết cho yếu tố VII trong con đường đông máu. Ở trẻ em, thiếu vitamin K thường gặp trong các rối loạn mạn tính do không hấp thu được chất béo (eg, bệnh xơ nang, thiếu sản đường mật) và không khả thi ở trẻ có tiền căn khỏe mạnh không có triệu chứng tiêu hóa.

Lựa chọn F. Yếu tố Von Willebrand là một protein khiến các tiểu cầu dính với nhau. Giảm tổng hợp, như trong bệnh Willebrand, thường biểu hiện với các vết bầm tím nhỏ và chảy máu mặc dù số lượng tiểu cầu bình thường. Bệnh này không giải thích được cho triệu chứng hạch to và gan lách to của bệnh nhân.

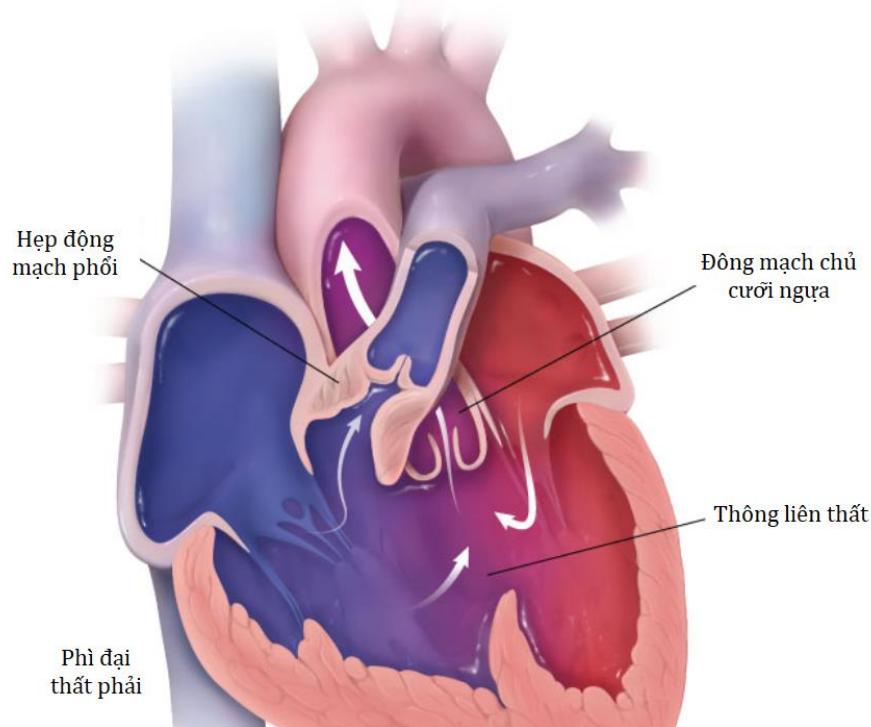
Tóm tắt: Leukemia cấp dòng lympho non biểu hiện với bầm tím, chấn xuất huyết và chảy máu do giảm sinh tiểu cầu trong tủy xương. Các triệu chứng thường gặp khác bao gồm hạch to, không đau và gan lách to.

Câu 379: Một cậu bé 2 tháng tuổi được đưa tới khoa cấp cứu vì tím. Cậu bé trở nên cáu kỉnh và toát mồ hôi khi đang bú bình và mỗi cậu bé chuyển "tím" khoảng vài phút trong khi bú. Trẻ cũng có những cơn tương tự khi bú và khi khóc, nhưng chúng nhanh chóng mất đi. Bệnh nhân được sinh lúc 39 tuần, cân nặng phù hợp với tuổi. Cậu bé tăng cân chậm, hiện tại ở bách phân thứ 5. Cậu bé được nuôi bằng sữa mẹ tăng cường với sữa công thức để tăng năng lượng. Nhiệt độ 37 độ C (98.6 độ F), huyết áp 80/50 mmHg, mạch 150/min, nhịp thở 55/min. Thăm khám thấy trẻ trông ốm yếu, kích thích, tím và thở nhanh. Nghe tim thấy tiếng thổi tâm thu 2/6 mạnh - yếu dần ở bờ trái xương ức và T2 đơn độc. Bệnh nhân được đặt ngay ở tư thế gối - ngực. Động tác này giúp cải thiện tình trạng bệnh nhân chủ yếu nhờ cơ chế nào dưới đây?

- QQ. Giảm kháng trở mao mạch phổi
- RR. Giảm kháng trở mao mạch hệ thống
- SS. Tăng kháng trở mao mạch phổi
- TT. Tăng kháng trở mao mạch hệ thống
- UU. Tăng dòng máu trở về tĩnh mạch hệ thống

Đáp án: D

Tứ chứng Fallot



Tứ chứng Fallot là bệnh tim bẩm sinh gây tím thường gấp nhất và có 4 điểm đặc trưng:

1. Tắc nghẽn đường ra thất phải (hẹp hoặc thiếu sản động mạch phổi) (RVOT)
2. Phì đại thất phải
3. Động mạch chủ cưỡi ngựa
4. Thông liên thất (VSD)

Sức cản tương đối giữa tuần hoàn chủ và tuần hoàn phổi quyết định dòng máu chảy ra thông liên thất lớn, không hạn chế. Nếu sức cản tuần hoàn ngoại vi vượt quá sức cản tuần hoàn phổi, máu sẽ đi từ tâm thất vào ĐM phổi (eg, shunt trái-phải). Tuy nhiên, nếu sức cản mạch máu phổi (PVR) vượt quá sức cản tuần hoàn ngoại vi, máu sẽ đi từ tâm thất lên ĐM chủ (eg, shunt phải-trái), dẫn đến tím.

Mức độ tắc nghẽn đường ra thất phải quyết định đến triệu chứng lâm sàng, có thể dao động từ triệu chứng nhẹ nhất đến thiếu oxy và tím nặng. Bệnh nhân có hẹp nhẹ có thể có co thắt phần phễu ĐM phổi khi kích thích hoặc gắng sức (eg, bú, khóc và tăng thông khí), dẫn tới tắc nghẽn đường ra thất phải gần hoàn toàn. Hậu quả là máu thiếu oxy từ thất phải qua thông liên thất vào động mạch chủ. Điều này dẫn đến tím đột ngột, được gọi là cơn tím thiếu oxy. Ở bệnh nhân này, tiếng thở sâu thu tăng - giảm thể hiện cho sự tắc nghẽn đường ra thất phải. Tiếng T2 đơn độc bao gồm tiếng đóng van ĐM chủ bình thường và tiếng đóng van ĐM phổi không nghe thấy được.

Điều trị cơn tím bát đầu với việc đặt ngay ở tư thế đầu gối – ngực, làm hạn chế ĐM đùi, tăng sức cản hệ thống (SVR), dẫn tới giảm mức độ shunt phải-trái. Ngoài ra, oxy hít vào (Lựa chọn A) kích thích giãn mao mạch phổi (giảm PVR) và co mao mạch hệ thống. Dòng chảy trong tĩnh mạch làm tăng đổ đầy thất phải và dòng máu lên phổi.

Lựa chọn B. Tư thế gối-ngực và tư thế squat làm tăng, không làm giảm, SVR.

Lựa chọn E. Mặc dù tư thế gối-ngực có thể gây tăng thoáng qua lượng máu tĩnh mạch trở về thất phải, nó là thứ phát của việc tăng SVR. Tăng lượng dịch trong tĩnh mạch làm tăng lượng máu trở về tĩnh mạch hệ thống (ie, tiền gánh).

Tóm tắt: Mức độ tắc nghẽn đường ra thất phải có thể dao động trong từ chứng Fallot. Bệnh nhân với mức độ tắc nghẽn nhẹ có thể có gấp co thắt mạnh dẫn tới tăng CO₂, thiếu O₂ máu hay cơn tím. Đặt bệnh nhân ở tư thế gối - ngực trong cơn tím tăng CO₂ làm tăng sức cản tuần hoàn hệ thống, làm tăng dòng máu lên phổi, cải thiện sự thiếu oxy máu.

Câu 380: Một bé trai 18 tháng được đưa đến khoa cấp cứu 1 giờ sau khi uống phải dung dịch tẩy rửa do tủ đồ trong nhà bếp không khóa. Bố mẹ đã cố gắng cho trẻ uống nước và sữa, nhưng cậu bé bị khó nuốt. Cậu bé nôn ra chất tiết có dây máu. Sinh hiệu ổn định. Thăm khám thấy trẻ lo lắng, khóc và chảy dài nhiều. Môi và cầm sưng đỏ. Cậu bé không thở rít, kiểu thở bình thường. Phổi trong. Áo cậu bé thấm đầy chất tẩy rửa. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

XX. Khảo sát uống thuốc cản quang có chứa Barium

YY. Cởi quần áo

ZZ. Sử dụng corticosteroids đường tĩnh mạch

AAA. Đặt sonde dạ dày

BBB. Rửa dạ dày

CCC. Trung hòa bằng giấm

DDD. Nội soi đoạn trên đường tiêu hóa

Đáp án: B

Đặc điểm lâm sàng của nuốt chất ăn mòn	
Biểu hiện	<ul style="list-style-type: none"> Bổng hóa chất hoặc tổn thương hoại tử do thành phần trong dung dịch Tổn thương môi, lưỡi, niêm mạc miệng & thực quản Bệnh nhân có thể có đau ngực & bụng, thi thoảng nôn ra máu & khó nuốt/nuốt đau
Xử trí	<p>Trước viện</p> <ul style="list-style-type: none"> Loại bỏ chất độc (eg, cởi quần áo bị dính chất gây hại, lau những hóa chất còn sót lại, tưới rửa phần da bị tiếp xúc) Không khởi phát nôn hoặc dùng than hoạt <p>Khoa cấp cứu</p> <ul style="list-style-type: none"> Xác nhận đã loại bỏ chất độc; chụp Xquang ngực & bụng Đặt nội khí quản cho các trường hợp tổn thương miệng hầu nặng Cân nhắc rửa dạ dày nếu đã đặt sonde dạ dày <p>Khoa điều trị nội trú</p> <ul style="list-style-type: none"> Nội soi trong vòng 12-24 giờ nếu huyết động ổn định & không có suy hô hấp hoặc thủng tạng

- | | |
|--|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> • Chụp Xquang liên tiếp để loại trừ thủng tạng • Cho ăn qua sonde & phẫu thuật can thiệp cho các trường hợp tổn thương nặng |
|--|--|

Trẻ nhũ nhi và trẻ tập đi có nguy cơ cao nuốt phải vật lạ do hành vi bình thường của trẻ là đưa đồ ăn vào miệng. Cha mẹ nên cảnh giác với việc khóa tủ đồ đựng chất nguy hiểm (eg, tủ đựng đồ lau rửa) vì các tai nạn nuốt chất chủ yếu xảy ra ở nhà.

Bệnh nhân này đang có viêm mặt-miệng và khó nuốt sau khi uống phải hóa chất kiềm. Sau khi đánh giá đường thở, hô hấp và tuần hoàn, bước tiếp theo là loại bỏ quần áo bị dính hóa chất vì tiếp xúc kéo dài với các chất ăn mòn gây tổn thương tiếp diễn. Bệnh nhân nên nhập viện để theo dõi sát nếu có nguy hại đường thở nào. Nội soi đường tiêu hóa trên (Lựa chọn G) được khuyến cáo thực hiện trong vòng 24 giờ để đánh giá tổn thương. Mức độ thương tổn có thể không rõ ràng nếu thực hiện ngay lập tức, và trì hoãn nội soi có thể làm tăng nguy cơ thủng.

Lựa chọn A. Khảo sát uống thuốc cản quang có chứa Bari thường không hữu dụng để đánh giá mức độ tổn thương trong bệnh cảnh cấp tính. Tất cả bệnh nhân có khó nuốt kéo dài hoặc bỗng thực quản nặng trên nội soi nên được khảo sát uống thuốc cản quang có chứa bari 2-3 tuần sau sự cố để đánh giá co thắt thực quản hoặc hẹp môn vị.

Lựa chọn C. Steroids không được khuyến cáo do thiếu bằng chứng về hiệu quả phòng ngừa co thắt thực quản và tiềm ẩn tăng nguy cơ thủng.

Lựa chọn D, E, F. Nên tránh bất kì can thiệp nào có thể ngăn ngừa kích thích nôn. Điều này bao gồm uống sữa, nước, than hoạt tính, giấm hoặc rửa dạ dày, vì nôn có thể làm tăng mức độ tổn thương. Ngoài ra, giấm kết hợp với các hóa chất kiềm có thể gây phản ứng sinh nhiệt, làm tổn thương niêm mạc, làm nặng thêm tổn thương đã có. Trong quá trình nội soi có thể đặt sonde dạ dày dưới quan sát trực tiếp, không nên đặt mù để tránh nguy cơ thủng.

Tóm tắt: Bước đầu tiên trong việc xử trí việc nuốt phải các chất ăn mòn là đánh giá đường thở, hô hấp và tuần hoàn. Quần áo dính bẩn nên được loại bỏ ngay lập tức. Nội soi đường tiêu hóa trên là xét nghiệm giúp đánh giá mức độ tổn thương. Các cống gang trung hòa kiềm với giấm hoặc rửa dạ dày đều nguy hiểm vì các can thiệp có thể kích ứng nôn, dẫn đến tổn thương niêm mạc nhiều hơn.

Câu 381: Một cô bé 6 tuổi mắc hội chứng Down được đưa tới khám vì thay đổi hành vi. Trong tháng vừa rồi, cô bé không chạy được, hay vấp khi đi và vô tình đầm phải đồ chơi nhiều hơn bình thường. Bệnh nhân được tập tự đi vệ sinh lúc 4 tuổi, nhưng gần đây cô bé bắt đầu bị té đầm khi đang chơi và phải mặc tã lại. Thăm khám thấy dáng đi lượng choạng. Giảm trương lực cơ giảm toàn thể. Tăng phản xạ gân sâu mắt cá chân 2 bên. Phản xạ Babinski dương tính. Xét nghiệm nước tiểu bình thường. Nguyên nhân gây ra triệu chứng ở bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- L. Bệnh Alzheimer
- M. Mất vũng khớp đội - trực
- N. Suy giáp
- O. Nhồi máu tủy
- P. Hội chứng tủy bám thấp

Đáp án: B

Các bệnh đồng mắc với hội chứng Down	
Bệnh thần kinh	<ul style="list-style-type: none"> Suy giảm trí tuệ Bệnh Alzheimer khởi phát sớm
Bệnh tim mạch	<ul style="list-style-type: none"> Thông nhĩ thất hoàn toàn Thông liên thất Thông liên nhĩ
Bệnh tiêu hóa	<ul style="list-style-type: none"> Teo tá tràng Bệnh Hirschsprung
Bệnh nội tiết	<ul style="list-style-type: none"> Suy giáp Đái tháo đường type 1 Béo phì
Bệnh huyết học	<ul style="list-style-type: none"> Leukemia cấp
Bệnh yếu tố thấp	<ul style="list-style-type: none"> Mất vũng khớp đồi – trực

Mất vũng khớp đồi – trực được thấy ở > 10% bệnh nhân mắc hội chứng Down. Dây chằng ngang sau lồng lèo quá mức làm tăng độ di động giữa đốt đồi (C1) và đốt trực (C2). Mặc dù đa số bệnh nhân đều không có triệu chứng, triệu chứng có thể xuất hiện do chèn ép tuy sống.

Biểu hiện bao gồm yếu cơ, thay đổi dáng đi, đại tiểu tiện mất tự chủ và các triệu chứng sống – nền như hoa mắt, chóng mặt, mất cân bằng và nhìn đôi. Thăm khám thấy các triệu chứng của neuron vận động trên như co thắt, tăng phản xạ và dấu Babinski (ie, ngón chân cái tõe ra). Bệnh nhân mắc hội chứng Down thường giảm trương lực cơ, triệu chứng của mất vũng khớp đồi – trực có thể không có ảnh hưởng trên cơ có trương lực thấp hoặc gây tăng trương lực.

Chẩn đoán xác định bằng Xquang nghiêng cột sống cổ ở tư thế gấp, ngửa và tư thế trung gian. Xquang khi há miệng cũng có thể có giúp quan sát móm răng. Điều trị bằng phẫu thuật dính đốt C1 vào C2.

Lựa chọn A. Mặc dù Alzheimer hay gặp ở những bệnh nhân mắc hội chứng Down, nó thường biểu hiện ở khoảng tuổi 40-50.

Lựa chọn C. Nguy cơ suy giáp tăng lên ở những cá thể mắc hội chứng Down. Những bệnh nhân này có thể có chậm lớn, tăng cân, không chịu được lạnh, mệt mỏi, táo bón hoặc giảm khả năng học tập. Các biểu hiện thần kinh có thể bao gồm giảm phản xạ, nhưng thường không xuất hiện các dấu hiệu của neuron vận động trên.

Lựa chọn D. Nhồi máu tuy biến hiện bằng đau dữ dội, yếu cơ và dị cảm khởi phát cấp tính. Bệnh này hiếm, hay gặp ở người lớn hơn và bệnh nhân Down không có nguy cơ cao hơn mắc bệnh này.

Lựa chọn E. Tủy sống bám thấp có thể gây yếu cơ, giảm cảm giác, tiểu tiện không tự chủ và giảm phản xạ. Vì phần tuy sống bị ảnh hưởng nằm dưới đốt T12/L1, không có các triệu chứng của neuron vận động trên. Tủy sống bám thấp thường đi kèm với gai đồi cột sống, không phải hội chứng Down.

Tóm tắt: Bệnh nhân mắc hội chứng Down có nguy cơ cao gặp mất vũng khớp đồi – trực. Khi có triệu chứng, mất vũng khớp đồi – trực có thể biểu hiện với các dấu hiệu của neuron vận động trên, đại tiểu tiện không tự chủ, thay đổi dáng đi hoặc yếu cơ.

Câu 382: Một cô bé 14 tuổi được đưa tới phòng khám vì đau chân. Cô bé bắt đầu đau ở mắt cá chân, khoảng 3 tháng trước, sau khi bắt đầu đi bộ hàng ngày ở một đường chạy trong khu nhà để cải thiện sức khỏe. Cơn đau tệ hơn và buổi sáng nhưng giảm dần trong ngày. Cơn đau lan tới đầu gối, khuỷu tay, và cổ tay trong tháng vừa rồi. Trước đây, bệnh nhân sống thụ động và dành hầu hết thời gian trong nhà xem TV. Ngoài thói quen đi bộ, cô bé cũng chuyển sang chế độ ăn từ thực vật. Bệnh nhân cảm thấy mệt mỏi hầu hết các ngày, mặc dù đã ngủ 9 tiếng mỗi tối. Cân nặng giảm từ bách phân vị thứ 95 xuống bách phân vị thứ 90 trong vòng 3 tháng qua và chiều cao ổn định ở bách phân vị thứ 75. Nhiệt độ 37.3 C, mạch 80/min và nhịp thở 16/min. Khám tim mạch bình thường. Mắt cá chân, đầu gối, khuỷu tay và cổ tay hai bên sưng nhẹ và đau khi sờ. Thuốc nào sau đây phù hợp nhất cho tình trạng của bệnh nhân này?

- O. Ceftriaxone
- P. Doxycycline
- Q. Levothyroxine
- R. Naproxen
- S. Vitamin D và calci

Đáp án: D

Viêm khớp thiếu niên thoảng qua				
Dưới type	Tỷ lệ	Tuổi khởi phát	Đặc điểm lâm sàng	Tỷ lệ giới tính
Hệ thống	10%	< 18 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Viêm khớp ≥ 1 khớp trong ≥ 6 tuần Sốt hàng ngày ≥ 2 tuần Phát ban tự mất đi Hạch to 	Nữ = nam
Đa khớp	40%	2-5 hoặc 10-14 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Viêm ≥ 5 khớp Có thể có viêm màng bồ đào 	Nữ > nam
Ít khớp	50%	2-4 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> Viêm < 5 khớp Có thể có viêm màng bồ đào 	Nữ > nam

Viêm khớp thiếu niên thoảng qua (JIA), là một bệnh tự miễn mạn tính, là nguyên nhân viêm khớp phổ biến nhất ở trẻ em. JIA thể đa khớp, như ở bệnh nhân này, liên quan tới ≥ 5 khớp trong 6 tháng bệnh khởi phát và thường được chẩn đoán nhất ở trẻ đang tập đi và trẻ gái trong độ tuổi dậy thì (ie, đồ thị phân bố 2 đỉnh).

Bệnh nhân thường có đau và cứng khớp, nặng lên vào buổi sáng và cải thiện trong ngày. Bệnh đối xứng ở các khớp khuỷu tay, cổ tay, đầu gối và mắt cá chân (như ở bệnh nhân này). Ngoài ra, có thể sưng các khớp nhỏ của bàn tay và bàn chân, đặc biệt là ở trẻ lớn. Sốt và các triệu chứng toàn thân khác (eg, phát ban) không thường gặp trong JIA thể đa khớp.

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng, và điều trị đầu tay là thuốc chống viêm không steroid (eg, naproxen). Ngoài ra, các thuốc chống thấp khớp DMARD như methotrexate cũng cần thiết.

Lựa chọn A và B. Ceftriazone điều trị viêm khớp do lậu, và doxycycline điều trị viêm khớp Lyme. Cá 2 đều biểu hiện viêm đơn khớp hoặc viêm ít khớp không đối xứng (< 5 khớp), không như bệnh nhân này viêm các khớp đối xứng: mắt cá chân, đầu gối, cổ tay và khuỷu tay. Ngoài ra, các triệu chứng trên da thường đi kèm với 2 tình trạng: tổn thương dạng mụn mủ trong

bệnh lậu và tiền sử ban đỏ erythema migrans trong bệnh Lyme. Bệnh nhân này không có các triệu chứng trên da.

Lựa chọn C. Levothyroxine là thuốc điều trị cho suy giáp, bệnh có thể gây mệt mỏi và đau khớp. Không xảy ra viêm khớp thật sự, như ở trong trường hợp này. Ngoài ra, giảm tốc độ tăng chiều cao thường gặp ở bệnh nhân suy giáp, cũng không thấy trong trường hợp này.

Lựa chọn E. Không tiếp xúc đủ với ánh nắng mặt trời và chế độ ăn không đủ chất có thể gây thiếu vitamin D và canxi. Triệu chứng có thể bao gồm đau cơ và xương toàn thể hóa do khoáng hóa xương kém. Không như ở bệnh nhân này, cơn đau không cải thiện theo thời gian trong ngày và không thấy sưng khớp.

Tóm tắt: Viêm khớp thiếu niên vô căn (JIA) biểu hiện với đau và cứng khớp liên quan tới ≥ 5 khớp, tệ hơn vào buổi sáng và cải thiện trong ngày. Các cá thể mắc JIA thể đa khớp chủ yếu là nữ giới, và tỷ lệ mắc đạt đỉnh ở những năm vị thành niên và tuổi tập đi. Điều trị đầu tay là các thuốc chống viêm non-steroid.

Câu 383: Bé trai 1 tháng tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Khám tiền sản và quá trình sinh nở không ghi nhận bất thường. Sinh hiệu và độ bão hòa oxy trong giới hạn bình thường. Khám ghi nhận âm thổi toàn tâm thu III/VI, thô dọc dưới bờ trái xương ức. Không sờ thấy rung miu trước tim. Mạch cánh tay và mạch đùi 2+, đối xứng. Da hồng, tưới máu tốt. ECG bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Digoxin và điều trị lợi tiểu
- B. Siêu âm tim
- C. Cung cấp oxy
- D. Điều trị prostaglandin E1
- E. Trần an, không làm thêm xét nghiệm
- F. Phẫu thuật

Đáp án B

Âm thổi toàn tâm thu dọc dưới bờ trái xương ức trên bệnh nhân này là đặc điểm của thông liên thất (VSD). VDS là nguyên nhân thường gặp nhất (~25%) của bệnh tim bẩm sinh. Biểu hiện âm thổi lớn và thô, ECG bình thường, không có các triệu chứng bận tâm (eg, tim nhanh, thở nhanh, chậm lớn, dày thất phải) làm cho chẩn đoán VSD lỗ nhỏ phù hợp hơn.

Thể tích shunt trái – phải qua VSD nhỏ vẫn thấp kể cả sau sinh áp lực hệ phổi giảm. VSD nhỏ tự đóng ở 75% trẻ trước 2 tuổi và không có biến chứng lâu dài. Khiếm khuyết lỗ lớn thường biểu hiện âm thổi mềm hơn do ít dòng xoáy qua lỗ thông. Shunt lưu lượng cao gây quá tải tuần hoàn phổi, tăng áp phổi, chậm lớn, suy tim sung huyết, hội chứng Eisenmenger.

Bắt kẽ kích thước VSD nghi ngờ, siêu âm tim nên được thực hiện để xác định vị trí và kích thước lỗ thông, để loại trừ các khiếm khuyết khác.

(**Lựa chọn A và C**) Bệnh nhân này không có bằng chứng của suy tim hoặc thiếu oxy, và do đó không cần dioxin, lợi tiểu hoặc cung cấp oxy.

(**Lựa chọn D**) Prostaglandin E1 giúp giữ ống động mạch mở ở những đứa trẻ bệnh tim bẩm sinh phụ thuộc dòng máu giữa tuần hoàn hệ thống và tuần hoàn phổi qua ống động mạch.

(Lựa chọn E) Không đánh giá thêm nếu âm thổi có đặc điểm là âm thổi dòng chảy ở thời thơ ấu, thường là âm thổi tống máu giữa tâm thu cường độ I hoặc II/VI.

(Lựa chọn F) Phẫu thuật điều trị được chỉ định trong những trường hợp khiếm khuyết có triệu chứng hoặc kích thước lớn, nhưng khiếm khuyết nhỏ thường tự đóng.

Tóm lại: Âm thổi thông liên thất là âm thổi toàn tâm thu, thô nghe được rõ nhất dọc dưới bờ trái xương ức. Siêu âm tim nên được thực hiện để xác định vị trí và kích thước lỗ thông, cũng như loại trừ các khiếm khuyết khác. Hầu hết các thông liên thất nhỏ tự đóng và không cần điều trị gì thêm.

Câu 384: Một bé gái 6 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì phát ban ở mặt, tay và ngực. Bé càu và cọ xát cánh tay, ba mẹ phải giữ tay bé tránh khỏi những vùng thương tổn. Đứa trẻ bú mẹ và sữa công thức, chưa được ăn dặm. Nhà bé không nuôi thú cưng, tắm 2 lần mỗi ngày với sữa tắm có thành phần rượu, nước hoa. Bệnh nhi không tiếp xúc với đồ mới, hóa chất, kem dưỡng hay các chất khác. Khám ghi nhận tổn thương ban đỏ, bong vảy ở hai má, ngực và cánh tay. Các sang thương tương tự ở thân mình và trán. Không phát ban ở vùng mặc cả, lòng bàn tay và lòng bàn chân. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Viêm da tiếp xúc
- B. Chàm cơ địa
- C. Chàm bội nhiễm
- D. Đỏ da toàn phân (Erythroderma)
- E. Vảy nến
- F. Cái ghê
- G. Viêm da tiết bã

Đáp án B

Chàm cơ địa là bệnh lý rất thường gặp đặc trưng với ngứa, tổn thương ban đỏ và tróc vảy trên da. Bệnh sinh liên quan đến rối loạn chức năng thượng bì do sản xuất không thích hợp thành phần stratum corneum. Dị nguyên có thể vào hàng rào da bị phá hủy và hình thành phản ứng viêm. Tắm quá nhiều, môi trường khô, stress và các chất kích ứng có thể khởi phát đợt bệnh.

Sang thương chàm thường bắt đầu với ngứa, sau đó là mảng đỏ và bong vảy. Các sang thương nghiêm trọng có thể xuất tiết thanh dịch và tróc. Trẻ nhú nhi thường có các sang thương phân bố ở mặt, da đầu và mặt đuôi của các chi. Sang thương cũng có thể được tìm thấy vùng nếp gấp ở trẻ lớn hơn và người lớn.

Điều trị bao gồm tránh tác nhân kích ứng, bôi lớp kem giữ ẩm dày, và sử dụng sữa tắm cho da nhạy cảm. Chàm trung bình và nặng cần bôi kháng viêm tại chỗ (eg, hydrocortisone).

(Lựa chọn A) Viêm da tiếp xúc cũng đặc trưng với phát ban đỏ gây ngứa. Ngược lại với viêm da cơ địa, sang thương có giới hạn rõ ràng và chỉ xuất hiện ở những vùng tiếp xúc trực tiếp với dị nguyên. Nó thường gặp ở trẻ lớn và người lớn sau khi tiếp xúc với dị nguyên.

(Lựa chọn C) Chàm bội nhiễm là biến chứng tiềm ẩn của viêm da cơ địa nghiêm trọng. Nhiễm trùng tác nhân HSV có thể gây vỡ các bong nước bị viêm tồn tại trước đó trên da. Những bệnh nhân này thường có sốt và đau.

(Lựa chọn D) Bệnh nhân đỏ da toàn thân (exfoliative dermatitis) có phát ban đỏ và bong vảy > 90% cơ thể.

(Lựa chọn E) Vảy nến thường là mảng đỏ giới hạn rõ bong vảy trắng trên da, mặt duỗi các chi và lưng. Bệnh lý thường gặp ở người lớn chứ không phải ở trẻ em.

(Lựa chọn F) Cái ghẻ do tác nhân *Sarcoptes scabiei*. Mảng nhỏ gây ngứa xếp thành đường trên bề mặt cổ tay và cổ chân, bộ phận sinh dục, núm vú và eo.

(Lựa chọn G) Viêm da tiết bã với sang thương bong vảy mỡ, đáy hơi đỏ được tìm thấy trên da đầu.

Tóm lại: *Viêm da cơ địa ở trẻ nhũ nhi biểu hiện các sang thương đỏ, ngứa, bong vảy được tìm thấy ở mặt, ngực và mặt duỗi các chi. Giữ ấm tại chỗ là điều trị đầu tiên.*

Câu 385: Một bé gái sơ sinh được đánh giá tại phòng sinh vì suy hô hấp. Đầu trẻ được sinh ra 15 phút trước, sinh qua ngả âm đạo ở thai kỳ 37 tuần, mẹ không chăm sóc tiền sản. Nhiệt độ 37°C, mạch 176 lần/phút, nhịp thở 70 lần/phút. Độ bão hòa oxy máu 82% khí trời. Khám thực thể ghi nhận đứa trẻ thở rên; rút lõm hõm ức và hạ sườn; tím tái quanh môi và lưỡi. Ngực trông có vẻ tròn hơn và bụng dường như phẳng hơn. Nghe ghi nhận không có âm thở ở phổi trái và thông khí rõ ở phổi phải. Tiếng tim lớn hơn ở ngực phải. **Lựa chọn thích hợp nhất trong điều trị bệnh nhi này?**

- A. Kháng sinh phổ rộng
- B. Đặt ống ngực
- C. Nội khí quản
- D. Dẫn lưu màng ngoài tim
- E. Prostaglandin E1
- F. Surfactant

Đáp án C

Biểu hiện của đứa trẻ này bận tâm đến thoát vị hoành bẩm sinh (CDH – congenital diaphragmatic hernia), tình trạng hiếm gặp nhưng đe dọa tính mạng, cho phép các tạng ổ bụng thoát vị lên khoang ngực. Phổi bị chèn ép gây thiếu sản phổi và tái cấu trúc mạch máu, gây tăng áp phổi.

CDH có thể là chẩn đoán trước sinh hoặc một thời gian ngắn sau sinh. Bệnh nhân biểu hiện suy hô hấp, tím tái, không có âm thở một bên phổi do tạng ổ bụng thoát vị lên bên ngực chịu ảnh hưởng. Hầu hết các trường hợp thoát vị hoành bên trái, gây chuyển vị tim sang ngực phải và nghe rõ tiếng tim ở bên phải, như được tìm thấy trên bệnh nhi này.

Bước đầu tiên trong xử trí CDH là đặt nội khí quản. Thông khí cơ học nên được chỉ định thận trọng, hạn chế áp lực để tránh barotrauma phổi bị thiếu sản. Bóp bóng chống chỉ định vì bơm khí vào trong đường tiêu hóa, gây chèn ép phổi nhiều hơn. Ngoài ra, đặt sonde dạ dày và hút liên tục để tránh ruột căng chướng. Phẫu thuật là điều trị tuyệt đối.

(Lựa chọn A) Kháng sinh phổ rộng trong điều trị viêm phổi, có thể biểu hiện suy hô hấp cấp và thân nhiệt không ổn định (eg, sốt, hạ thân nhiệt). Âm phổi bất thường một bên (eg, ran ấm) hiện diện, nhưng tiếng tim ở bên phải không phải là biểu hiện phù hợp.

(Lựa chọn B) Đặt ống ngực trong tràn khí màng phổi - biểu hiện suy hô hấp và hạ oxy máu; tràn khí màng phổi áp lực có thể gây tim lệch phải và cần chọc kim giải áp cấp cứu.

(Lựa chọn D) Dẫn lưu màng ngoài tim là điều trị trong chèn ép tim, gây thở nhanh và tiếng tim mờ xa xăm. Âm phổi thường bình thường. Ngoài ra, chèn ép hiếm gặp ở trẻ em, và thường do vết thương xuyên thấu.

(Lựa chọn E) Prostaglandin E1 duy trì ống động mạch trên những bệnh nhân nghi ngờ bệnh tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch (eg, chuyển vị đại động mạch), thường biểu hiện tím tái và thở nhanh trong vài ngày đầu đời. Âm thổi thường hiện diện, nhưng không có mất âm thở hoặc lệch tim sang phải.

(Lựa chọn F) Surfactant được chỉ định trong hội chứng suy hô hấp cấp, thường gặp ở trẻ sinh non với biểu hiện thở nhanh, tím tái và tăng công thở. Không có âm thở một bên phổi ở trẻ sinh đủ tháng làm cho chẩn đoán không phù hợp.

Tóm lại: *Bước đầu tay trong xử trí trẻ sơ sinh nghi ngờ thoát vị hoành bẩm sinh là đặt nội khí quản. Sonde dạ dày cũng nên được đặt ngay lập tức để giải áp dạ dày và ruột. Bóp bóng làm trầm trọng tình trạng nguy kịch hô hấp và nên tránh.*

Câu 386: Một bé trai 4 ngày tuổi sinh đủ tháng, sinh qua ngả âm đạo được đưa đến phòng khám đánh giá trẻ khỏe mạnh. Mẹ của trẻ, gravida 1 para 1, có nhóm máu A+, các xét nghiệm trước sinh và siêu âm bình thường. Cân nặng lúc sinh là 3.4 kg, chiều dài 48.5 cm. Bé bú mẹ hoàn toàn từ lúc sinh, bú mỗi 4 giờ, mỗi bú kéo dài 10 phút. Đứa bé tiêu phân su màu nâu đen trong 2 ngày đầu, lần tiêu phân gần nhất là ngày hôm qua và có màu xanh đen. Uớt 2 tã mỗi ngày nhưng không đi tiểu ngày hôm nay. Cân nặng hiện tại của đứa trẻ là 3 kg. Bé có vàng da và vàng da mặt, ngực, bụng. Phản thăm khám còn lại bình thường. Kết quả xét nghiệm như sau: Bilirubin toàn phần 14 mg/dL; Bilirubin trực tiếp 0.9 mg/dL. Nguyên nhân gây ra tình trạng tăng bilirubin máu trên bệnh nhi này là gì?

- A. Bệnh lý tán huyết tự miễn
- B. Thiếu sản đường mật
- C. Vàng da do sữa mẹ (breast milk jaundice)
- D. Vàng da do bú mẹ (breastfeeding jaundice)
- E. Hội chứng Dubin-Johnson
- F. Galactosemia

Đáp án D

Vàng da do bú mẹ do tăng bilirubin không liên hợp (gián tiếp > trực tiếp) trong tuần đầu đời do bú không đủ sữa mẹ. Giảm lượng sữa trong ruột gây chậm đi tiêu (ie, giảm đào thải bilirubin) và tăng chu trình gan ruột. Bú kém cũng gây mất nước (eg, giảm đi tiểu, sụt cân nhiều), gây giảm bilirubin về gan và giảm sự liên hợp, do đó dẫn đến tăng bilirubin không liên hợp trong máu và vàng da. Bú mẹ không hiệu quả có thể do:

- Các yếu tố từ mẹ: Chậm tiết sữa hoặc không tiết đủ sữa; cho bú không thường xuyên
- Các yếu tố từ trẻ: Ngậm vú không hiệu quả; phản xạ mút không hiệu quả; ngủ trong khi bú

Trong vài ngày đầu đời, bú mẹ hoàn toàn ở trẻ tiêu thụ colostrum (giai đoạn I hình thành lactose); sản xuất sữa mẹ (giai đoạn II hình thành lactose) tăng đáng kể trong 48-72 giờ đầu đời khi đứa trẻ thường xuyên ngậm bắt núm vú. Trung bình đứa trẻ bú mẹ hoàn toàn sẽ bú ≥ 10-20 phút mỗi 2-3 giờ. Trong tuần đầu đời, số tần suất bú một ngày cân bằng với số ngày tuổi của trẻ (eg, trẻ 4 ngày tuổi có ≥ 4 tần suất bú một ngày). Đứa trẻ nhu nhược khỏe mạnh bình thường sụt lên đến 7% cân nặng trong 5 ngày đầu đời do bài tiết quá nhiều dịch trong tử cung và trong quá trình chuyển dạ.

Đứa trẻ 4 ngày tuổi này có vàng da tăng bilirubin không liên hợp, bilirubin gián tiếp (= tổng - trực tiếp) là 13.1 mg/dL và bilirubin trực tiếp là 0.9 mg/dL. Ngoài ra, bé có sụt cân nhiều (~12%) và giảm lượng nước tiểu (< 4 tần suất 1 ngày), cả hai dấu hiệu trên gợi ý mất nước. Thời gian bú tương đối ngắn và không đủ tần suất (10 phút mỗi 4 giờ) phù hợp với vàng da do bú mẹ.

(Lựa chọn A) Nguyên nhân thường gặp của bệnh lý tán huyết bao gồm bất tương đồng nhóm máu ABO hoặc Rh. Bệnh lý tán huyết ABO ảnh hưởng đến những đứa trẻ có nhóm máu A hoặc B có mẹ nhóm máu O, và bất tương đồng Rh không xảy ra ở người mẹ Rh+.

(Lựa chọn B) Thiếu sản đường mật biểu hiện tăng bilirubin liên hợp (bilirubin trực tiếp > 20% bilirubin toàn phần) trong 2 tháng đầu đời. Các biểu hiện khác bao gồm phân bạc màu, tiểu đậm màu, gan to - không được tìm thấy trên đứa trẻ này.

(Lựa chọn C) Vàng da do sữa mẹ là vàng da sinh lý (do các thay đổi bình thường trong quá trình chuyển hóa bilirubin ở trẻ sơ sinh) xuất hiện trong tuần đầu đời. Vàng da do sữa mẹ có thể do nồng độ β-glucuronidase trong sữa mẹ cao, khử liên hợp (deconjugate) bilirubin trong ruột và tăng chu trình gan ruột. Không giống với đứa trẻ vàng da do bú mẹ, những đứa trẻ vàng da do sữa mẹ không có triệu chứng mất nước hay bú kém.

(Lựa chọn E) Hội chứng Dubin-Johnson là bệnh lý hiếm gặp di truyền gen lặn trên NST thường đặc trưng với tăng bilirubin liên hợp, không phù hợp với đứa trẻ này. Những trẻ chịu ảnh hưởng thường không có triệu chứng ngoại trừ hơi vàng cung mạc.

(Lựa chọn F) Galactosemia là bệnh lý hiếm gặp gây tăng bilirubin liên hợp do thiếu men galactose-1-phosphate uridyl transferase. Ngoài vàng da, đứa trẻ sơ sinh còn bị nôn ói, chậm lớn do không có khả năng tiêu hóa galactose trong sữa mẹ hoặc sữa bò công thức.

Tóm lại: Vàng da do sữa mẹ biểu hiện tăng bilirubin không liên hợp và mất nước trong tuần đầu đời. Đứa trẻ chịu ảnh hưởng cũng có thể có giảm lượng nước tiểu, chậm tiêu phân, gây giảm đào thải bilirubin và tăng chu trình gan ruột của bilirubin.

Câu 387: Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Bú mẹ mỗi 2-3 giờ
- B. Tiếp tục bú như hiện tại, theo dõi trong 1 tuần
- C. Siêu âm bụng
- D. Chiếu đèn và lọc máu
- E. Chuyển sang sữa bò công thức
- F. Chuyển sang sữa đậu nành

Đáp án A

Điều trị vàng da do bú mẹ ở những trẻ sinh đủ tháng, khỏe mạnh là tăng tần suất và thời gian bú để kích thích sản xuất sữa, duy trì đủ lượng dịch và thúc đẩy bài tiết bilirubin. Trẻ sơ sinh nên được cho bú khoảng 8-12 lần một ngày (mỗi 2-3 giờ) với mỗi cử bú kéo dài ≥ 10-20 phút trong tháng đầu đời. Khi bilirubin được đào thải thành urobilinogen trong phân, ít bilirubin được tái hấp thu và tái tạo trong chu trình gan ruột, do đó giảm bilirubin huyết thanh.

Nếu bilirubin tiếp tục tăng mặc dù nỗ lực cho bú tối ưu, sữa công thức có thể là cần thiết (Lựa chọn E). Tuy nhiên, ngưng bú mẹ và chuyển sang sữa công thức sẽ làm giảm nguồn sữa mẹ và những lợi ích từ sữa mẹ, bao gồm miễn dịch ở trẻ và gắn kết mẹ-con. Đứa trẻ nên được theo dõi sát để đảm bảo bú đủ và lượng bilirubin giảm xuống. Điều này được thực hiện thông qua hẹn khám ngoại trú; nếu thiếu dịch nghiêm trọng, trẻ nên được cho nhập viện để truyền dịch tĩnh mạch.

(**Lựa chọn B**) Bởi vì đứa trẻ này có triệu chứng của mất nước, bú thường xuyên nên được khuyến cáo và tái khám trong 1-2 ngày. Nếu bú mẹ vẫn khó khăn, đứa trẻ có nguy cơ cao bị tăng bilirubin nghiêm trọng, hoặc mất nước nhiều; việc chờ đợi trong 1 tuần là quá dài.

(**Lựa chọn C**) Siêu âm bụng được chỉ định trên những đứa trẻ có tăng bilirubin liên hợp để đánh giá tổn thương tắc nghẽn, như thiếu sản đường mật hay nang ống mật chủ. Siêu âm không phải là công cụ trong đánh giá vàng da do bú mẹ.

(**Lựa chọn D**) Ngưỡng chiếu đèn ở đứa trẻ sinh đủ tháng, khỏe mạnh, 4 ngày tuổi là bilirubin toàn phần ≥ 20 mg/dL. Lọc máu trên những trẻ có nồng độ ≥ 25 mg/dL hoặc rối loạn chức năng thần kinh do bilirubin.

(**Lựa chọn F**) Galactosemia là chẩn đoán chỉ định tuyệt đối của bú mẹ hoặc sữa bò công thức, và sữa đậu nành nên được thay thế trên những bệnh nhi này. Sữa đậu nành không thích hợp trong trường hợp vàng da do bú mẹ.

Tóm lại: Nếu bilirubin dưới ngưỡng chiếu đèn, vàng da do bú mẹ có thể được xử trí bằng cách tối ưu hóa cử bú và tăng tần suất cho trẻ bú. Nếu sữa mẹ không đủ, bổ sung sữa bò công thức có thể được xem xét, nhưng không được ngưng bú mẹ.

Câu 388: Một cậu bé 15 tuổi đột nhiên ngất xỉu khi đang chơi bóng chày với bạn. Cậu bé chơi bóng chày mỗi cuối tuần mà không có bất kỳ triệu chứng nào, khỏe mạnh bình thường trước đợt bệnh này. Tiền sử bệnh lý không ghi nhận bất thường và không dùng thuốc gì. Tiền sử gia đình ghi nhận người chú bên mẹ mất năm 25 tuổi không rõ nguyên do. Hồi sức tim phổi thất bại và bệnh nhân tử vong. Chẩn đoán trên bệnh nhân này là gì?

- A. Khối u não
- B. Xơ vữa mạch vành
- C. Bệnh cơ tim phì đại (HCM)
- D. Đột biến gen *LQT1*
- E. Không có bệnh lý nền
- F. Thuyên tắc phổi
- G. Võ phình động mạch vành

Đáp án C

Đột tử ở người trẻ khi gắng sức gợi ý đến ngưng tim. Bệnh cơ tim phì đại (HCM) là nguyên nhân thường gặp nhất ở trẻ vị thành niên. Lên đến một nửa bệnh nhân đột tử do bệnh cơ tim phì đại không có triệu chứng trước đó. Tế bào cơ tim phì đại và xơ hóa đạt đỉnh trong giai đoạn dậy thì, và gắng sức làm bùng phát tình trạng tắc nghẽn đầu ra thất trái cấp. Bệnh cơ tim phì đại là dạng bệnh lý gây tử vong do rối loạn nhịp (eg, rung thất).

Đột tử do tim hiếm gặp nhưng tiềm ẩn những nguy cơ có thể phòng ngừa được ở các vận động viên trẻ. Tất cả trẻ vị thành niên nên được khám sàng lọc trước khi tham gia câu lạc bộ thể thao tại trường. HCM là bệnh lý di truyền gen trội NST thường. Tiền sử gia đình có người đột tử không rõ nguyên do, đặc biệt < 50 tuổi nên khuyến cáo đánh giá tim mạch với siêu âm tim và ECG.

Không giống với HCM, bệnh phì đại do tăng huyết áp hoặc các bệnh lý tim mạch khác (eg, van tim, thiếu máu cục bộ) không được xem là dạng bệnh lý cơ tim.

(**Lựa chọn A**) Khối u não gây co giật, rối loạn tri giác và thoát vị não. Tuy nhiên, không có đau đầu và các triệu chứng thần kinh làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

(**Lựa chọn B**) Xơ vữa động mạch vành có thể gây nhồi máu cơ tim, là nguyên nhân thường gặp nhất gây đột tử ở người lớn. Tuy nhiên, bệnh nhân này trẻ tuổi và không có tiền sử bệnh lý (eg, béo phì, tăng huyết áp, tăng cholesterol máu) làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

(**Lựa chọn D**) Hội chứng QT kéo dài là bệnh lý di truyền gây đột tử. Tỉ lệ lưu hành trong quần thể dân số chung là ~ 1 trên 2500 nhưng hội chứng QT kéo dài ít có khả năng là bệnh lý nền gây ra cái chết của bệnh nhi này bởi vì HCM thường gặp hơn với tỉ lệ lưu hành là ~ 1 trên 500. Xét nghiệm gen nên được thực hiện nếu bệnh tim cấu trúc không xác định được.

(**Lựa chọn E**) Vận động viên không có bệnh tim trước đó có thể bị rung thất gây tử vong sau khi chấn thương đột ngột vào thành ngực. Nhưng không phù hợp với trò chơi bóng chày ở bệnh nhân này.

(**Lựa chọn F**) Thuỷt tắc hiếm gặp ở trẻ em khi không có đặc catheter tĩnh mạch và bệnh lý tăng đông di truyền. Không có tiền sử đau ngực, khó thở hay bất động kéo dài làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

(**Lựa chọn G**) Phình động mạch chủ ở trẻ vị thành niên là hiếm gặp nếu không có hội chứng Marfan. Xơ vữa thường gây phình động mạch chủ ở người lớn tuổi.

Tóm lại: Trẻ vị thành niên có tiền sử gia đình có người trẻ đột tử nên được khám sàng lọc tim mạch với ECG và siêu âm tim trước khi tham gia các môn thể thao. Bệnh cơ tim phì đại HCM có thể gây đột tử do tắc nghẽn đầu ra thất trái và rung thất. HCM là nguyên nhân thường gặp gây đột tử ở người trẻ khỏe mạnh.

Câu 389: Bạn được gọi đến để khám cho một đứa trẻ sơ sinh. Mẹ của bé 24 tuổi, sinh con lần đầu. Thai kỳ của cô bị tiền sản giật. Đứa trẻ được sinh ở thai kỳ 39 tuần qua mổ khẩn cấp do mẹ bị tăng huyết áp và trị số tim thai không an toàn. Thăm khám ghi nhận đứa trẻ cân nặng 2.6 kg (bách phân vị 5th), chiều dài 46 cm (bách phân vị 5th), vòng đầu 33 cm (ở bách phân vị thứ 10th). Đầu của đứa trẻ dường như hơi to hơn thân mình. Lớp mỡ dưới da ít ỏi. Phần thăm khám còn lại không ghi nhận bất thường. Đứa trẻ có nguy cơ phát triển tình trạng nào bên dưới?

- A. Trật khớp háng bẩm sinh
- B. Đa hồng cầu
- C. Tăng đường huyết
- D. Tăng thân nhiệt
- E. Tăng canxi máu

Đáp án B

Đứa trẻ có thai nhỏ hơn tuổi thai vì cân nặng dưới bách phân vị thứ 10th theo tuổi thai. Cả mẹ và thai nhi đều có thể gây phát triển bất thường ở thai nhi. Các yếu tố mẹ bao gồm tiền sản giật, suy dinh dưỡng, đa thai, suy bánh nhau hoặc sử dụng chất. Các yếu tố thai nhi bao gồm di truyền, bất thường NST, nhiễm trùng bẩm sinh, hoặc rối loạn chuyển hóa. Đứa trẻ nhẹ cân thường có thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung, có thể là đối xứng (chiều dài, cân nặng và vòng đầu đều chịu ảnh hưởng) hoặc không đối xứng (cân nặng chịu ảnh hưởng nhiều hơn chiều cao và vòng đầu).

Đứa trẻ nhỏ so với tuổi thai nguy cơ có nhiều biến chứng do kích thước, bao gồm thiếu oxy máu, ngạt chu sinh, hít phân su, hạ thân nhiệt, hạ đường huyết, hạ canxi máu và đa hồng cầu. Đa hồng cầu do tăng erythropoietin trong đáp ứng thiếu oxy thai nhi.

(**Lựa chọn A**) Thai lớn so với tuổi thai có nguy cơ phát triển trật khớp háng chủ yếu do biến dạng tử cung. Thai nhỏ so với tuổi thai không phát triển dị dạng này.

(**Lựa chọn C**) Hạ đường huyết thường được tìm thấy ở những đứa trẻ nhỏ so với tuổi thai do giảm dự trữ glycogen. Hạ đường huyết thường có thể được xử trí bằng cách cho bú sớm và bú thường xuyên. Đứa trẻ rất nhẹ cân có thể có tăng đường huyết do giảm tiết insulin, nhưng hạ đường huyết dễ gặp hơn ở đứa trẻ có cân nặng 2.6 kg.

(**Lựa chọn D**) Đứa trẻ nhẹ cân so với tuổi thai giảm lớp mỡ dưới da và do đó mất khả năng điều hòa thân nhiệt. Nên những đứa trẻ này thường dễ bị hạ thân nhiệt.

(**Lựa chọn E**) Hầu hết trẻ nhẹ cân so với tuổi có hạ canxi máu, được cho là giảm đứa canxi qua bánh nhau. Tăng canxi máu không được tìm thấy.

Tóm lại: *Trẻ nhỏ hơn tuổi thai có cân nặng dưới bách phân vị thứ 10th lúc sinh và có thể có biến chứng như thiếu oxy máu, đa hồng cầu, hạ đường huyết, hạ thân nhiệt và hạ canxi máu.*

Câu 390: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì lờ mờ và sốt. Bé tiêu chảy vài ngày qua, và ba mẹ bé nói rằng bệnh của bé đột nhiên trở nặng. Bé không chịu ăn uống 12 giờ qua và không đi tiểu ngày hôm nay. Không ghi nhận tiền sử dị ứng và không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 39.7°C, huyết áp 60/28 mmHg, mạch 145 lần/phút. Khám ghi nhận đứa trẻ lờ mờ, da kém đàn hồi. CRT 5s. Mặc dù nỗ lực nhiều lần nhưng vẫn không thể đặt đường truyền ngoại vi, và tình trạng của đứa trẻ tiếp tục diễn tiến xấu đi. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhi này là gì?

- A. Cố gắng đặt đường truyền động mạch
- B. Cố gắng đặt đường truyền tĩnh mạch trung tâm
- C. Cố gắng đặt đường truyền trong xương
- D. Cố gắng đặt sonde dạ dày
- E. Cố gắng đặt đường truyền tĩnh mạch ngoại biên
- F. Chuyển khoa ICU để đặt đường truyền tĩnh mạch trung tâm

Đáp án C

Biểu hiện lâm sàng của đứa trẻ này gợi ý đến shock giảm thể tích hoặc shock nhiễm trùng, cần bù dịch hồi sức. Khi đặt đường truyền tĩnh mạch không được trong trường hợp cấp cứu, đặt đường truyền trong xương nên được thử ngay lập tức. IO (intraosseous) cần ít kỹ năng và thực hành hơn đặt đường truyền trung tâm, và thử nghiệm lâm sàng cho thấy đường truyền trong xương an toàn hơn và nhanh hơn đường truyền trung tâm. Catheters trong xương đủ lớn để truyền thuốc và dịch nhanh chóng, ngoài ra để lấy máu làm xét nghiệm.

Vị trí thường đặt đường truyền trong xương nhất là đầu trên xương chày do nó rộng, bề mặt xương phẳng và xa vị trí xương ức trong trường hợp hồi sức tim phổi cần được thực hiện ngay. Tuy nhiên, bất kỳ xương lớn nào cũng đều có thể được sử dụng. Chỗ chỉ định của đặt đường truyền trong xương bao gồm nhiễm trùng (eg, viêm mô tế bào) phần mô chồng lắp, gãy xương hoặc đã đặt IO trước đó ở chi được chọn, và bệnh tạo xương bất toàn.

(Lựa chọn A) Đường truyền động mạch được dùng trong kiểm soát huyết áp liên tục và để lấy máu làm xét nghiệm. Nó không được dùng trong bù dịch hồi sức và nên được đặt sau khi bệnh nhân được hồi sức vì thủ thuật cần thời gian và kỹ năng tốt.

(Lựa chọn B và F) Catheters trung tâm cần nhiều thời gian hơn đường truyền IO và cần nhiều kỹ năng cũng như kinh nghiệm thực hành. Đứa trẻ này cần được bù dịch ngay lập tức, vận chuyển bé trong bệnh viện sẽ gây chậm trễ. Đường truyền trung tâm có thể được đặt nếu cần thiết khi bệnh nhi đã ổn định.

(Lựa chọn D) Đặt sonde mũi dạ dày trong những trường hợp mất nước mức độ nhẹ - trung bình liên quan đến bệnh lý đường tiêu hóa, nó không được khuyến cáo trong shock vì động mạch tạng bị co lại. Ở thời điểm này, hấp thu dịch qua đường tiêu hóa không đủ nhanh để điều chỉnh tình trạng giảm thể tích trên bệnh nhi.

(Lựa chọn E) Cố gắng đặt đường truyền ngoại vi nhiều lần nhưng thất bại, tình trạng đứa trẻ shock mất bù, nên đặt đường truyền trong xương được chỉ định.

Tóm lại: Đường truyền trong xương có thể đặt nhanh chóng trong tình huống cấp cứu là cần thiết và khi đường truyền ngoại vi không thể lấy được. Đặt đường truyền trong xương nên được thực hiện vì đòi hỏi ít kỹ năng cũng như kinh nghiệm hơn so với đặt đường truyền tĩnh mạch trung tâm.

Câu 391: Một bé gái 6 giờ tuổi được đánh giá tại phòng sinh vì suy hô hấp. Đứa trẻ được sinh ở thai kỳ 37 tuần qua ngả âm đạo sau khi giục sinh thai kỳ chuyển dạ có biến chứng tiền sản giật có dấu hiệu nặng. Kể từ lúc sinh, đứa trẻ không thể bú do thở nhanh. Cân nặng lúc sinh dưới bách phân vị 3rd theo tuổi thai. Nhiệt độ 37.2°C, huyết áp bình thường. Độ bão hòa oxy là 96% khí trời. Khám ghi nhận đứa trẻ có khuôn mặt đỏ bừng (plethoric infant). Vòng đầu bình thường với thóp trước phẳng, mở. Khám tim ghi nhận nhịp nhanh xoang và không có âm thổi. Khám phổi có thở nhanh; thông khí đều, không co kéo cơ hô hấp. Đứa trẻ có có quan sinh dục ngoài là nữ. Chụp x-quang cho thấy phổi sáng và các đường bờ tim bình thường. Kết quả xét nghiệm như sau: Hct 71%; PLT 200 000/mm³; WBC 20 500/mm³; Glucose 35 mg/dL. Nguyên nhân gây ra triệu chứng ở bệnh nhi này là gì?

- A. Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh

- B. Bệnh tim bẩm sinh gây tím
- C. Mất nước
- D. Bệnh lý dự trữ glycogen
- E. Đa hồng cầu
- F. Nhịp nhanh thoảng qua ở trẻ sơ sinh

Đáp án E

Đa hồng cầu được định nghĩa là khi hematocrit > 65% ở trẻ sinh đủ tháng. Các nguyên nhân bao gồm truyền máu quá nhiều (eg, chậm kẹp dây rốn, hội chứng truyền máu song thai), thiếu oxy trong tử cung (eg, đái tháo đường thai kỳ hoặc tăng huyết áp, hút thuốc lá), hoặc di truyền (eg, trisomy 21). Ở bệnh nhi này, tiền sản giật ở mẹ gây rối loạn chức năng bánh nhau, thiếu oxy trong tử cung và thai giới hạn tăng trưởng.

Hầu hết trẻ sơ sinh đa hồng cầu không có triệu chứng. Vì lượng Hct tăng do thay đổi lượng dịch sau sinh, tăng độ nhớt trong máu có thể gây giảm tưới máu cơ quan. Hậu quả thường gặp bao gồm lơ mơ và quấy. Các triệu chứng nặng nề hơn bao gồm suy hô hấp, thở nhanh, bú kém và tím tái. Tăng khối tế bào hồng cầu có thể gây hạ đường huyết và hạ canxi máu do tế bào tăng hấp thu. Điều trị đa hồng cầu là bù dịch thông qua đường uống hoặc truyền dịch có chứa glucose.

(**Lựa chọn A**) Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh cổ điển do thiếu men 21-hydroxylase và có thể gây hạ đường huyết, cơ quan sinh dục không rõ ràng. Các biểu hiện khác bao gồm mất nước, hạ natri máu, tăng kali máu và nam hóa. Nó không gây đa hồng cầu, và đứa trẻ này có cơ quan sinh dục ngoài là nữ.

(**Lựa chọn B**) Bệnh tim bẩm sinh có tím có thể biểu hiện tím tái ở trẻ sơ sinh, kể cả khi không có âm thổi (eg, chuyển vị đại động mạch). Đứa trẻ này có bóng tim bình thường và nghe tim bình thường, Hct cao làm cho chẩn đoán đa hồng cầu phù hợp hơn.

(**Lựa chọn C**) Mất nước có thể gây tăng Hct do cô đặc máu. Tuy nhiên, trong 2 ngày đầu đời, mất nước hiếm gặp ở trẻ sinh đủ tháng.

(**Lựa chọn D**) Bệnh lý dự trữ glycogen type 1 hay bệnh von Gierke có thể biểu hiện hạ đường huyết ở trẻ sơ sinh. Đứa trẻ chịu ảnh hưởng còn có gan to và toan hóa nghiêm trọng. Đa hồng cầu không liên quan đến bệnh lý dự trữ glycogen.

(**Lựa chọn F**) Tim nhanh thoảng qua ở trẻ sơ sinh là nguyên nhân thường gặp nhất gây suy hô hấp ở trẻ sinh đủ tháng. Phim chụp x-quang cho thấy tăng dấu mạch máu phổi hoặc dịch ở khoang kẽ. Ngược lại, đứa trẻ đa hồng cầu có x-quang bình thường vì tổng thể tích dịch ở phổi bình thường.

Tóm lại: *Đa hồng cầu được định nghĩa là Hct > 65% ở trẻ sinh đủ tháng. Các yếu tố nguy cơ bao gồm truyền máu quá nhiều, thiếu oxy trong tử cung và đái tháo đường thai kỳ. Cô đặc máu làm giảm tưới máu cơ quan và có thể gây suy hô hấp, hạ đường huyết, bú kém.*

Câu 392: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau khi mất ý thức trong hồ bơi tại nhà. Bé và mẹ bé đang chơi ở sân nhà thì mẹ bé nghe điện thoại trong vòng dưới 1 phút. Khi mẹ bé quay ra sân, cô bé nón úp mặt trong hồ nước. Mẹ bé ngay lập tức kéo bé ra và bắt đầu hồi sức đường thở, người hàng xóm gọi xe cứu thương. Đội cấp cứu đến 5 phút sau đó, bệnh nhi tỉnh, ho. Cô bé trước đó khỏe mạnh bình thường và chưa

từng nhập viện. Bệnh nhân sống tại nhà với ba mẹ và người anh trai 16 tuổi. Tại viện, nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 90/50 mmHg, mạch 104 lần/phút, nhịp thở 20 lần/phút, độ bão hòa oxy 99% khì trời. Khám ghi nhận bé tỉnh, cười, chạy xung quanh phòng. Nhịp tim đều, phổi thông khí tốt, không có âm thở bất thường hay tăng công thở. Biến chứng nào sau đây có nguy cơ cao nhất phát triển ở bệnh nhi này?

- A. Rối loạn nhịp
- B. Phù não
- C. Shock giảm thể tích
- D. Viêm phổi
- E. Suy hô hấp (respiratory impairment)

Đáp án E

Suy hô hấp do bị chìm trong nước, gây tử vong ở trẻ nhỏ. Trẻ < 5 tuổi tăng nguy cơ do không được trông chừng khi chơi quanh hồ nước, và nam giới 15-25 tuổi cũng có nguy cơ cao do sử dụng chất hoặc rượu.

Biến chứng của suy hô hấp gây thiếu oxy máu từ nước bị hít sặc. Sặc nước rửa trôi surfactant phế nang, gây phù phổi, suy hô hấp và hội chứng nguy kịch hô hấp cấp (ARDS).

Mặc dù bệnh nhân này có tiên lượng tốt vì cô bé được vớt lên ngay, hồi sức nhanh chóng, hiện tại đã về mức bình thường, cô bé vẫn có nguy cơ phát triển ARDS mặc dù hiện tại không có triệu chứng. ARDS có thể tiềm ẩn trong 72 giờ tiếp theo. Cô bé nên được nhập viện và theo dõi sát tình trạng khó thở, ho, tím tái và ran phổi.

(**Lựa chọn A**) Rối loạn nhịp (eg, nhịp nhanh xoang, nhịp chậm xoang, rung nhĩ) có thể xuất hiện trong đáp ứng với hạ thân nhiệt và hạ oxy máu nhưng thường biểu hiện triệu chứng ban đầu. Bệnh nhân này có khám tim bình thường và nguy cơ thấp phát triển rối loạn nhịp.

(**Lựa chọn B**) Phù não và tăng áp lực nội sọ do tổn thương não thiếu oxy phù hợp trên những nạn nhân bị chìm nước lâu dài (> 5 phút) hoặc khi nỗ lực hồi sức bị chậm trễ hoặc kéo dài. Thời gian chìm nước trên bệnh nhi này ngắn và được hồi sức ngay lập tức.

(**Lựa chọn C**) Hạ thân nhiệt khởi phát co mạch ngoại biên, gây quá tải thể tích và giảm sản xuất hormone ADH, gây lợi tiểu dẫn đến tụt huyết áp và shock giảm thể tích. Bệnh nhân này có huyết áp, mạch và nhiệt độ bình thường.

(**Lựa chọn D**) Viêm phổi có thể là biến chứng của ngạt nước khi bệnh nhân hít sặc nước phơi nhiễm nhưng ít có nguy cơ khi hít sặc nước hồ bơi.

Tóm lại: Hít sặc nước có thể gây thiếu oxy và rửa trôi surfactant phổi, gây tiềm ẩn khởi phát hội chứng nguy kịch hô hấp cấp (ARDS).

Câu 393: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì sưng đầu gối P. Mẹ của bé để ý thấy tình trạng sưng và đi khập khiểng 2 tháng qua. Đi khập khiểng vào buổi sáng và tự khỏi về trưa. Tuy nhiên, khi tắm cho bệnh nhi tối qua, mẹ bé để ý thấy rằng gối P sưng hơn bình thường. Gối không đau, bệnh nhi không sốt hay phát ban. Nhiệt độ 37.5°C. Bé có thể đi lại trên hai chân nhưng bị khập khiểng. Gối phải sưng và hơi nóng. Phần da vùng gối bình thường và nguyên vẹn. Không ấn đau. Mạch ngoại biên bình

thường. Cảm giác nguyên vẹn. Bệnh nhân có nguy cơ cao nhất phát triển biến chứng nào sau đây?

- A. Block dẫn truyền nhĩ thất
- B. Bệnh viêm ruột
- C. Xuất huyết trong cơ
- D. Xơ phổi
- E. Viêm màng bồ đào

Câu 394: Một bé trai 3 tuổi được mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì ho và khó thở. Bệnh nhân đang chơi ngoài trời cùng chị gái thì đột ngột ho không kiểm soát. Bé đang ho và nghe được tiếng thở rít trong 30 phút vừa rồi. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh mạn tính nhưng có sổ mũi mấy ngày qua. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 92/48 mmHg, mạch 114 lần/phút và nhịp thở 48 lần/phút. Độ bão hòa oxy 91% khi trời. Phổi phải giảm thông khí và tiếng rít thì thở ra. Phổi trái thông khí tốt. Bé được cho thở oxy. Phim chụp X-quang cho thấy tăng sáng phổi phải và trung thất lệch trái. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Chụp CT scan
- B. Đặt ống ngực
- C. Epinephrine
- D. Khí dung albuterol
- E. Khí dung racemic epinephrine
- F. Nội soi phế quản ống cứng

Đáp án F

Dị vật đường thở	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Ho, khó thở khởi phát đột ngột• Tím tái• ± Tiền sử nghẹn/sặc trước đó
Thăm khám	<ul style="list-style-type: none">• Khò khè &/hoặc thở rít• Giảm thông khí khu trú một vùng
X-quang	<ul style="list-style-type: none">• Tăng sáng bên phổi chịu ảnh hưởng• Đẩy lệch trung thất về phía không chịu ảnh hưởng• Xẹp phổi nếu tắc nghẽn hoàn toàn• ± Dị vật
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Nội soi phế quản ống cứng

Tình trạng suy hô hấp cấp khởi phát đột ngột và biểu hiện trên phim X-quang của bệnh nhi này phù hợp với dị vật đường thở. Dị vật đường thở thường gặp nhất ở trẻ từ 1-3 tuổi, thường liên quan đến thức ăn (eg, hạt đậu) và đồ chơi nhỏ. Bệnh nhân thường có khó thở và ho khởi phát cấp tính. Giảm âm thở và ran rít bên phổi chịu ảnh hưởng. Thường có tiền sử nghẹn/sặc trước đó; tuy nhiên hít sặc dị vật luôn được xem xét ở đứa trẻ có triệu chứng hô hấp khởi phát đột ngột mà không giải thích được, như trong trường hợp này.

Hơn một nửa bệnh nhân có dị vật hít sặc kẹt ở phế quản chính bên phải. Mặc dù X-quang bình thường, nhưng biểu hiện điển hình là tăng sáng bên phổi chịu ảnh hưởng (ie, do bắt giữ

khí thì thở ra), và trung thất bị đẩy lệch ra xa bên phổi chịu ảnh hưởng. Tắc nghẽn hoàn toàn một nhánh phế quản có thể gây xẹp phổi một bên, theo thời gian gây viêm phổi hậu tắc nghẽn và/hoặc giãn phế quản khu trú. Hầu hết dị vật không thấy trên x-quang.

Khi nghi ngờ dị vật, nội soi phế quản ống cứng được thực hiện để xác định chẩn đoán và loại bỏ dị vật.

(Lựa chọn A) CT scan ngực có thể xác định dị vật ở bệnh nhân nghi ngờ dị vật mà không có triệu chứng hoặc ổn định nhưng có x-quang bình thường. Bệnh nhân này có suy hô hấp cấp và biểu hiện trên phim x-quang gợi ý hít sặc dị vật, nên nội soi ống cứng được chỉ định.

(Lựa chọn B) Đặt ống ngực trong trường hợp suy hô hấp thứ phát do tràn khí màng phổi lượng nhiều. Mặc dù tràn khí màng phổi áp lực cũng có thể gây đẩy lệch trung thất, nhưng biểu hiện trên phim x-quang không phù hợp.

(Lựa chọn C) Epinephrine trong điều trị phản vệ, biểu hiện suy hô hấp, phù mạch/mày đay và tụt huyết áp. Bệnh nhân này không phát ban và huyết áp bình thường theo tuổi.

(Lựa chọn D) Albuterol trong điều trị con hen, biểu hiện khò khè, ran rít và tăng sáng lan toả trên phim x-quang. Triệu chứng khởi phát đột ngột và tăng sáng một bên phổi phù hợp với chẩn đoán dị vật. Bởi vì tắc nghẽn phế quản cố định nên thuốc giãn phế quản không được dùng trong điều trị hít sặc dị vật có ran rít khu trú.

(Lựa chọn E) Khí dung racemic epinephrine trong điều trị croup hay viêm thanh khí quản, đặc trưng với ho ông ống, tiếng rít thì hít vào và dấu hiệu tháp chuông nhà thờ trên phim x-quang, không phù hợp với bệnh nhân này.

Tóm lại: Suy hô hấp khởi phát đột ngột với tăng sáng một bên và đẩy lệch trung thất gợi ý đến dị vật đường thở. Nội soi phế quản ống cứng giúp xác định và loại bỏ dị vật.

Câu 395: Một bé gái 5 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì gặp khó khăn ở trường. Giáo viên của bé nói rằng bé rất yên lặng trong lớp. Khi bé nói, bé thường sử dụng sai ngữ pháp và thỉnh thoảng có các từ ngữ thô tục. Ba mẹ nói rằng bé chậm biết nói từ thời chập chững, nhưng không quá chậm tâm vì cho rằng cô bé nhút nhát và thích yên lặng. Bé có bạn chơi cùng sau giờ học. Bệnh nhân có thể tự mặc quần áo, cột dây giày và vẽ hình tam giác. Khám lâm sàng, kiểm tra thính lực và kết quả xét nghiệm bình thường. Thăm khám đứa trẻ ban đầu nhút nhát nhưng hợp tác khi hỏi bệnh. Đứa trẻ nói chuyện rõ ràng, nhưng từ vựng hạn chế và bé sử dụng những câu đơn giản. Bé có thể đếm đến 10 nhưng chậm rãi. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhi này là gì?

- A. Rối loạn trôi trải khởi phát thời thơ ấu
- B. Rối loạn ngôn ngữ
- C. Im lặng có chọn lọc
- D. Rối loạn giao tiếp xã hội
- E. Khiếm khuyết ngôn ngữ đặc hiệu
- F. Rối loạn âm ngữ

Đáp án B

Bệnh nhân này khả năng bị rối loạn ngôn ngữ (LD - Language Disorder), bệnh lý khiếm khuyết khả năng phát triển thường gặp ở thời thơ ấu xuất hiện với tỉ lệ 5%-10% trẻ. LD đặc trưng với khó hiểu và/hoặc khó biểu đạt ngôn ngữ nói và viết dai dẳng. Nó có thể liên quan đến từ vựng, ngữ pháp và/hoặc chức năng sử dụng ngôn ngữ. Như bệnh nhân này, triệu chứng điển hình bao gồm vốn từ vựng hạn chế đáng kể, lỗi câu từ, khó sắp xếp diễn đạt thành câu và linh hoạt.

LDs gây trở ngại học hành và tăng nguy cơ rối loạn học tập (eg, mất khả năng đọc và viết). Can thiệp sớm, bao gồm liệu pháp trị liệu cấu trúc ngôn ngữ và kích thích phát triển ngôn ngữ tại trường và tại nhà, mang lại lợi ích và cải thiện kết cục.

(Lựa chọn A và F) Rối loạn trôi chảy khởi phát thời thơ ấu là bệnh lý suy giảm khả năng diễn đạt ngôn ngữ trôi trải. Rối loạn âm ngữ là tình trạng mất khả năng gắn kết ngôn ngữ. Đứa trẻ này nói chuyện rõ ràng và trôi chảy.

(Lựa chọn C) Trong im lặng có chọn lọc, bệnh nhân không nói chuyện trong một số hoàn cảnh đặc biệt, thường là ở trường. Rối loạn ngôn ngữ ở bé gái này xuất hiện trong nhiều bệnh cảnh.

(Lựa chọn D) Rối loạn giao tiếp xã hội đặc trưng với khó khăn giao tiếp xã hội (thông qua lời nói hoặc không qua lời nói). Đứa trẻ này có khả năng tương tác xã hội và gia đình nên chẩn đoán này không phù hợp.

(Lựa chọn E) Khi nhu cầu nói và viết tăng lên, bệnh nhân này tăng nguy cơ đồng mắc các rối loạn ngôn ngữ khác. Tuy nhiên, ở thời điểm này không đủ bằng chứng để đưa ra chẩn đoán.

Tóm lại: *Rối loạn ngôn ngữ là thường gặp và đặc trưng với khó khăn sử dụng ngôn ngữ dai dẳng do khiếm khuyết khả năng hiểu và/hoặc biểu đạt. Dấu hiệu điển hình bao gồm vốn từ vựng, cấu trúc câu và chức năng sử dụng ngôn ngữ hạn hẹp.*

Câu 396: Một cậu bé 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau tai sau khi điều trị viêm tai giữa với kháng sinh 2 tuần trước. Mấy đêm gần đây, bệnh nhân thức giấc vì đau đầu; tuy nhiên cảm thấy đỡ hơn sau khi nôn ói sáng nay. Bệnh nhân có nhiễm trùng tai tái đi tái lại từ thời thơ ấu nhưng không có tiền sử bệnh lý khác. Nhiệt độ 38oC, huyết áp 100/60 mmHg, mạch 95 lần/phút, và nhịp thở 18 lần/phút. Khám lâm sàng ghi nhận đứa trẻ quấy khóc. Soi đáy mắt bình thường và cơ vận nhãn ngoài nguyên vẹn. Màng nhĩ trái phồng, đỏ và đục. Xương chũm trên trái sưng đỏ và ấm đau. Kết quả công thức máu như sau: WBC 17 000/mm³, NEUT 80%, LYM 15%, MONO 2%. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Kháng sinh và theo dõi trong 2 ngày
- B. Chọc dò thắt lưng
- C. Cắt xương chũm
- D. MRI não
- E. X-quang sọ

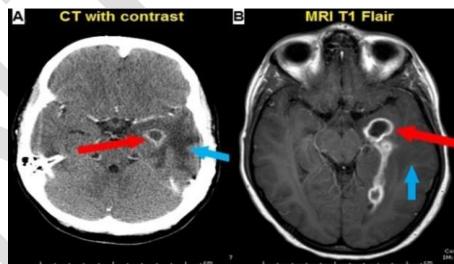
Đáp án D

Viêm xương chũm	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm trùng các tế bào xương chũm Biến chứng viêm tai giữa cấp Tác nhân thường gặp nhất do <i>Streptococcus pneumoniae</i>
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sốt & đau tai Viêm xương chũm Opacification các tế bào xương chũm trên CT scan hoặc MRI
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh tĩnh mạch Dẫn lưu dịch mủ (eg, đặt ống tai, cắt xương chũm)
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Lan rộng ngoài sọ (áp xe dưới màng xương, liệt thần kinh mặt, điếc tai) Lan rộng nội sọ (áp xe não, viêm màng não)

Bệnh nhân này có đau đầu về đêm và nôn ói vào buổi sáng, dấu hiệu cảnh báo bệnh lý nội sọ. Viêm tai giữa đồng mắc viêm xương chũm gợi ý nhiễm khuẩn lan trực tiếp và hình thành ổ áp xe.

Áp xe não thường biểu hiện với đau đầu nghiêm trọng không đáp ứng với NSAIDs. Đau đầu có thể theo tư thế và tồi tệ về đêm do tăng áp lực nội sọ. Tăng áp lực nội sọ do phù não cũng kích thích thụ thể trung tâm nôn ở hành não. Sốt và dấu thần kinh khu trú cũng biểu hiện ở khoảng một nửa số bệnh nhân.

Bước tiếp theo thích hợp nhất trong đánh giá trường hợp nghi ngờ áp xe não là chụp MRI não. CT scan nhanh hơn và sẵn có hơn; tuy nhiên MRI nhạy hơn trong phát hiện viêm não giai đoạn sớm. Hình ảnh học cho thấy thương tổn “ring-enhancing” ở thùy thái dương bên trái và phù nề xung quanh, phù hợp với áp xe não.



(**Lựa chọn A**) Điều trị áp xe não bao gồm dùng kim chọc hút và/hoặc phẫu thuật loại bỏ, sau đó dùng kháng sinh tĩnh mạch kéo dài.

(**Lựa chọn B**) Bệnh nhân có đau đầu về đêm và nôn ói buổi sáng, phù hợp với tăng áp lực nội sọ. Do đó, chọc dò thắt lưng là chống chỉ định do nguy cơ thoát vị não và tử vong. Hình ảnh học phải được thực hiện trước.

(**Lựa chọn C**) Mặc dù bệnh nhân này có thể cần phải cắt xương chũm trong điều trị viêm xương chũm, nhưng bệnh nhân này cần hình ảnh học để đánh giá nhiễm trùng lan rộng vào nội sọ.

(Lựa chọn E) X-quang xương sọ giúp phát hiện gãy xương, đặc biệt trong bệnh cảnh chấn thương đầu, nhưng nó không hữu ích trong đánh giá bệnh lý nhu mô não ở bệnh nhân nghi ngờ nhiễm trùng nội sọ.

Tóm lại: Sự lan trực tiếp vi khuẩn từ tai giữa hoặc viêm xương chũm có thể gây áp xe não thùy thái dương. Biểu hiện bao gồm đau đầu nhiều, nôn ói vào buổi sáng, sốt và đau thần kinh khu trú. Chẩn đoán xác định dựa vào hình ảnh “ring-enhancing” trên MRI hoặc CT scan.

Câu 397: Một cô bé 17 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì phát ban ngứa nhiều ở cánh tay. Phát ban hình đồng tiền bệnh nhân để ý nó xuất hiện khoảng 3 tuần trước, sau đó nó tăng dần về kích thước và gồ phần viền ngoài, ngứa tăng dần. Cô bé bôi kem dưỡng ẩm nhưng triệu chứng không cải thiện. Bệnh nhân không dùng thuốc gì khác và không có tiền sử dị ứng. Ban được thể hiện ở hình bên dưới. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. Nấm da
- B. Erythema migrans (Hồng ban vòng)
- C. Vảy nến
- D. Lupus ban đỏ cấp
- E. Mày đay



Đáp án A

Nấm da	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Vận động viền tiếp xúc da trực tiếp• Môi trường ẩm ướt• Tiếp xúc với động vật bị nhiễm
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Mảng ngứa, đỏ, bong vảy, tổn thương ly tâm• Trung tâm sang thương sạch, bờ tròn, gồ lên
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Đầu tay/khu trú: kháng nấm tại chỗ (eg, clotrimazole, terbinafine)• Second-line/lan rộng: kháng nấm đường uống (eg, terbinafine, griseofulvin)

Bệnh nhân này có mảng ngứa hình tròn, bờ gồ, bong vảy phù hợp với nấm da. Nấm da là nhiễm trùng da thường gặp nhất do tác nhân *Trichophyton rubrum*. Nấm phát triển ở vùng da ẩm, ẩm và có thể lây truyền qua tiếp xúc da hoặc tiếp xúc với động vật.

Tổn thương nấm da ban đầu biểu hiện là mảng ngứa và lan rộng từ trung tâm. Bờ thường đỏ hơn trung tâm (đáy có thể sạch một phần hoặc hoàn toàn). Những người bị HIV hoặc đái tháo đường có nhiều tổn thương lan rộng. Chẩn đoán nhìn chung thông qua quan sát thương tổn, có thể xác định với soi cao da trong dung dịch KOH trong những trường hợp nặng, không điển hình hoặc dai dẳng. Nấm da thường được điều trị với thuốc kháng nấm tại chỗ (eg, clotrimazole).

(**Lựa chọn B**) Erythema migrans (hồng ban vòng) là biểu hiện trong bệnh Lyme. Sang thương thỉnh thoảng ngứa nhưng không bong vảy, và thường không có gờ bờ sang thương. Bệnh nhân thường có triệu chứng toàn thân (eg, đau cơ, mệt mỏi) và tiền sử có vết côn trùng đốt ở vùng dịch tễ.

(**Lựa chọn C**) Vảy nến biểu hiện mảng bong vảy nhưng thường xuất hiện đối xứng ở mặt duỗi vùng khuỷu và gối. Ngứa có thể biểu hiện nhưng thường ít. Vảy nến có thể xuất hiện ở trẻ vị thành niên, nhưng thường gặp ở người trên 30 tuổi.

(**Lựa chọn D**) Lupus ban đỏ ở da bán cấp có thể là các sang thương hình tròn nhưng thường biểu hiện nhiều sang thương, nổi bật ở nửa thân trên, đặc biệt là các vùng da tiếp xúc với ánh sáng mặt trời. Nhưng ngứa là không thường gặp.

(**Lựa chọn E**) Mày đay biểu hiện mảng ban đỏ giới hạn rõ cấp tính (từ vài phút đến vài giờ), ngứa dữ dội và phủ nề. Sang thương không bong vảy và thường tự khỏi trong vòng 24 giờ.

Tóm lại: *Nấm da là nhiễm trùng bề mặt da đặc trưng với mảng đỏ, bong vảy và ngứa, bờ gồ và đáy sạch. Chẩn đoán thường dựa vào quan sát sang thương trong khám lâm sàng. Điều trị đầu tay với kháng nấm tại chỗ (eg, clotrimazole).*

Câu 398: Một cô bé 16 tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe định kỳ. Cô bé phát triển tốt và không có phàn nàn gì. Bệnh nhân là học sinh lớp 10, chơi bóng đá tốt. Cô bé ăn kiêng theo chế độ. Sàng lọc trầm cảm âm tính. Bệnh nhân có dùng cần sa một vài lần, nhưng không hút thuốc lá hay uống rượu. Cô bé có quan hệ tình dục với một bạn tình trong 2 năm qua, và sử dụng thuốc tránh thai đường uống hàng ngày. Ba mẹ bệnh nhân bị đái tháo đường type 2, không ghi nhận tiền sử bệnh lý khác. Ông ngoại của cô bé mất vì nhồi máu cơ tim năm 68 tuổi. Sinh hiệu và khám lâm sàng trong giới hạn bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong đánh giá bệnh nhân này là gì?

- A. Xét nghiệm chlamydia và lậu cầu
- B. Điện tâm đồ
- C. Bilan mỡ máu
- D. HbA1C
- E. Độc chất trong nước tiểu

Đáp án A

Chlamydia và lậu cầu ở phụ nữ	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Tuổi < 25 Hoạt động tình dục có nguy cơ cao
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Không có triệu chứng (thường gặp nhất) Viêm cổ tử cung Viêm niệu đạo Viêm quanh gan (hội chứng Fitz-Hugh and Curtis)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> NAAT (Nucleic acid amplification testing)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Kinh nghiệm: azithromycin + ceftriaxone Xác định chlamydia: azithromycin Xác định lậu cầu: azithromycin + ceftriaxone
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh viêm vùng chậu Thai ngoài tử cung Vô sinh Viêm họng

Xét nghiệm sàng lọc thường quy phát hiện các bệnh thường gặp và có thể điều trị được. *Chlamydia* và *Neisseria gonorrhoeae* là vi khuẩn thường gặp nhất gây bệnh lý lây truyền qua đường tình dục (STIs) ở người trẻ nhưng thường không có triệu chứng, đặc biệt là ở các cô gái trẻ tuổi. Cả hai tác nhân STIs đều có thể gây viêm cổ tử cung, nếu không phát hiện và điều trị, có thể gây bệnh viêm vùng chậu kèm theo các biến chứng (eg, vô sinh, thai ngoài tử cung, đau vùng chậu mạn tính) và tăng nguy cơ lây nhiễm HIV.

Vì những lý do này, sàng lọc hàng năm với chlamydia và gonorrhea được khuyến cáo ở những người phụ nữ có hoạt động tình dục < 25 tuổi, cũng như ở những người có các yếu tố nguy cơ khác (eg, nhiều bạn tình, sử dụng chất). Bệnh nhân có xét nghiệm dương tính nên được điều trị kháng sinh ngay lập tức và ngưng hoạt động tình dục cho đến khi hoàn tất liệu trình điều trị. Tất cả bạn tình trong vòng 2 tháng trước đó cũng nên được xét nghiệm và điều trị.

(Lựa chọn B) Điện tâm đồ sàng lọc ở những đứa trẻ không có triệu chứng nếu có tiền sử gia đình có người đột tử do tim (ie, tuổi < 50). Sàng lọc thường quy không được khuyến cáo do nguy cơ dương tính giả và tỷ lệ mắc thấp.

(Lựa chọn C) Sàng lọc bilan mỡ máu ở trẻ em và người trẻ được thực hiện ở khoảng tuổi 9-11 và 17-21 vì nồng độ lipid tương đối ổn định trước và sau dậy thì. Bệnh nhân này 16 tuổi.

(Lựa chọn D) Mặc dù ba mẹ của bệnh nhân đều mắc đái tháo đường type 2, sàng lọc thường quy bệnh lý này không được chỉ định ở trẻ không có các yếu tố nguy cơ khác (eg, béo phì).

(Lựa chọn E) Sàng lọc độc chất trong nước tiểu có thể phát hiện cần sa nếu sử dụng trong vòng vài ngày trước khi xét nghiệm. Tuy nhiên, đứa trẻ này đã thừa nhận là có thử dùng một vài lần trước đó, sẽ lợi ích hơn nếu tham vấn các yếu tố nguy cơ của việc dùng thuốc thường xuyên (eg, chấn thương không chủ ý, bạo hành, lệ thuộc) hơn là sàng lọc thuốc.

Tóm lại: Phụ nữ < 25 tuổi có hoạt động tình dục tăng nguy cơ mắc bệnh lây truyền qua đường tình dục và cần sàng lọc hàng năm với *Chlamydia trachomatis* và *Neisseria gonorrhoeae*.

Câu 399: Một cậu bé 12 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì hành vi bất thường. Bệnh nhân giảm chú ý, khó tập trung lắng nghe và tăng động từ khi đi nhà trẻ. Mặc dù đã trải qua liệu pháp hành vi, cậu bé vẫn tiếp tục có các vấn đề ở trường và ở nhà. Cậu bé dễ mất tập trung trong lớp, khó ngồi yên một chỗ và theo dõi bài giảng. Việc học ở trường bị xáo trộn, điểm của cậu bé thấp hơn so với năng lực. Ở nhà, cậu bé hay gây phiền toái cho các thành viên khác trong gia đình. Lựa chọn điều trị thuốc được thảo luận. Mẹ của cậu bé không thích các thuốc kích thích (stimulant medication) và mong muốn xem xét các lựa chọn thay thế. Thuốc nào sau đây là lựa chọn thích hợp nhất được khuyến cáo ở thời điểm này?

- A. Atomoxetine
- B. Bupropion
- C. Dextroamphetamine
- D. Imipramine
- E. Methylphenidate
- F. Modafinil
- G. Valproate

Đáp án A

Lựa chọn thuốc trong điều trị rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) ở trẻ em và trẻ vị thành niên bao gồm thuốc kích thích (eg, dextroamphetamine, methylphenidate), atomoxetine, đồng vận thụ thể alpha-2 adrenergic và các thuốc chống trầm cảm nhất định. Mặc dù các chất kích thích được khuyến cáo là thuốc ban đầu do khởi phát tác dụng nhanh và hiệu quả điều trị hơn so với các thuốc không kích thích, nhưng gia đình mong muốn xem xét lựa chọn thay thế.

Atomoxetine là lựa chọn thay thế đầu tay cho các thuốc kích thích ở trẻ em và trẻ vị thành niên bị ADHD. Nó ức chế tái hấp thu norepinephrine có chọn lọc. Atomoxetine cũng có thể được ưa thích hơn các thuốc kích thích khi lo lắng về lạm dụng thuốc (tiền sử gia đình hoặc bản thân từng lạm dụng thuốc). Chủ vận alpha-2-adrenergic (eg, clonidine, guanfacine) và các thuốc chống trầm cảm nhất định (eg, bupropion, chống trầm cảm ba vòng) là các lựa chọn không kích thích khác, nhưng những thuốc này thường dành cho trẻ em đáp ứng kém với điều trị thuốc kích thích thử hoặc atomoxetine (**Lựa chọn B và D**).

(**Lựa chọn C và E**) Dextroamphetamine và methylphenidate là các thuốc kích thích.

(**Lựa chọn F**) Modafinil là thuốc điều trị ngủ rũ.

(**Lựa chọn G**) Valproate là thuốc chống co giật được dùng ổn định cảm xúc trong rối loạn lưỡng cực.

Tóm lại: Atomoxetine là thuốc không kích thích hợp trong điều trị ADHD ở trẻ nhỏ và trẻ vị thành niên khi gia đình mong muốn thuốc không kích thích.

Câu 400: Một bé gái 11 tháng tuổi được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì phát ban. Ngày hôm qua, bệnh nhi xuất hiện ban ở mặt sau đó lan khắp cơ thể. Ba mẹ bé nói rằng bé bị ốm trong 3 ngày qua, với triệu chứng sốt, ho, sổ mũi và mắt đỏ. Bệnh nhi không có

tiền sử bệnh lý và được tiêm vaccine đầy đủ theo lịch cho tới 6 tháng tuổi. Bé không dùng thuốc gì và không có tiền sử dị ứng. Khoảng 3 tuần trước, gia đình bé vừa trở về từ chuyến đi đến Phillipines. Bệnh nhi sống cùng ba mẹ và nhiều thú cưng, bao gồm chó, rùa và con mèo mới. Nhiệt độ 39.6°C, huyết áp 80/50 mmHg, mạch 120 lần/phút và nhịp thở 30 lần/phút. Bệnh nhi có vẻ mệt mỏi và quấy, niêm mạc khô. Cung mạc đỏ nhưng không rỉ dịch. Phổi thông khí đều. Khám ghi nhận ban dát sẩn ở mặt và toàn bộ cơ thể trừ lòng bàn tay và lòng bàn chân. Phương pháp kiểm soát nhiễm khuẩn nào sau đây hiệu quả nhất trong ngăn ngừa lan rộng nhiễm trùng sang cho người khác ở phòng cấp cứu?

- A. Dự phòng giọt bắn
- B. Kháng sinh dự phòng
- C. Thuốc kháng virus dự phòng
- D. Miễn dịch thụ động
- E. Vitamin A

Đáp án A

Sởi	
Lây nhiễm	<ul style="list-style-type: none"> • Giọt bắn
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tiền triệu (eg, ho, sổ mũi, viêm kết mạc, sốt, nốt Koplik) • Ngoại ban dát sẩn: <ul style="list-style-type: none"> ◦ Lan rộng từ đầu-thân mình ◦ Trừ lòng bàn tay/lòng bàn chân
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> • Vaccine sống giảm độc lực
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ • Vitamin A cho bệnh nhân nhập viện

Đứa trẻ bị bệnh, phát ban dát sẩn từ đầu lan ra thân người sau giai đoạn tiền triệu ho, sổ mũi và viêm kết mạc khả năng mắc sởi. Sởi là virus có tính lây nhiễm cao, có thể gây bùng phát dịch trên những người chưa tiêm vaccine. Triệu chứng biểu hiện 1-3 tuần sau khi hít phải giọt bắn chứa virus, có thể tồn tại trong khí vài giờ ở không gian kín (eg, máy bay, chỗ ngồi chờ phòng khám). Sởi cũng có thể lây lan qua tiếp xúc trực tiếp giọt bắn trên bề mặt niêm mạc (eg, mắt, miệng). Bệnh nhân có thể lây nhiễm nhiều nhất trong giai đoạn tiền triệu, và có thể lây lan vài ngày sau khi khỏi ban. Bệnh nhân nghi ngờ hoặc chẩn đoán sởi nên được cách ly.

Cách tốt nhất để phòng ngừa sởi là tiêm vaccine sống giảm độc lực 2 mũi (1 tuổi và 4 tuổi), hình thành miễn dịch > 95% người tiêm vaccine. Bệnh nhân này chưa được tiêm vaccine sởi - quai bị - rubella và khả năng mắc phải bệnh lý sởi.

(**Lựa chọn B**) Kháng sinh dự phòng có thể giảm lây truyền *Neisseria meningitidis* hay *Bordetella pertussis* nhưng không có vai trò với bệnh lý do virus.

(**Lựa chọn C**) Dự phòng sau tiếp xúc có thể được xem xét ở những bệnh nhân tiếp xúc virus như cúm, thủy đậu và HIV. Không dự phòng kháng virus cho sởi.

(Lựa chọn D) Miễn dịch thụ động đạt được khi chỉ định nồng độ cao kháng thể đặc hiệu với tác nhân gây bệnh. Nó là phương pháp dự phòng hiệu quả với thủy đậu và đại nhưng không sẵn có cho bệnh sởi.

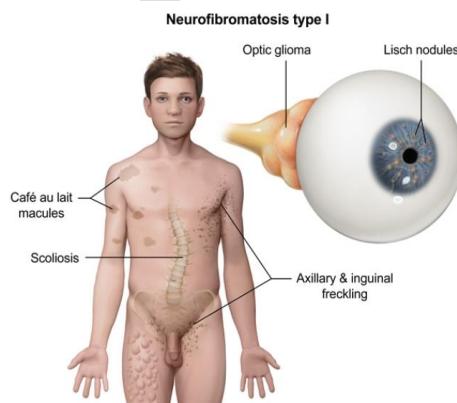
(Lựa chọn E) Thiếu vitamin A liên quan đến tăng nguy cơ nhiễm sởi. Bổ sung vitamin A được khuyến cáo cho bệnh nhân bị sởi nhập viện nhưng không có vai trò trong phòng ngừa lây nhiễm sởi.

Tóm lại: Sởi đặc trưng với các triệu chứng tiền triệu ho, sổ mũi và viêm kết mạc sau đó phát ban dát sần lan từ đầu xuống thân mình. Lây nhiễm qua giọt bắn trong không khí.

Câu 401: Một bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau co giật. Cậu bé đang xem ti vi thì khởi phát co giật-co cứng kéo dài 5 phút. Co giật tự khỏi mà không cần can thiệp, nhưng cậu bé đi tiểu không tự chủ và lú lẫn sau đó. Bệnh nhân được sinh đẻ tháng, không có tiền sử bệnh lý. Bệnh nhân gặp vấn đề học tập trên lớp, thường bỏ học và không thể hoàn thành bài tập. Tiền sử gia đình ghi nhận người chú bên mẹ mắc hội chứng fragile X sống tại trung tâm bảo trợ. Khám ghi nhận đồng tử cân đối và có phản xạ ánh sáng, soi đáy mắt bình thường. Niêm mạc ẩm, không có chè vòm hay dị dạng bất thường trên khuôn mặt. Nếp gấp bẹn và nách có nhiều nốt ruồi; ngực và lưng có 6 dát sắc tố đen bờ tron láng. Chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này là gì?

- A. U thần kinh thính giác
- B. Khối u nội sọ
- C. U đệm thần kinh thị
- D. To tinh hoàn
- E. Dị dạng mạch máu

Đáp án C



Bệnh nhân này có co giật cũng như cá biểu hiện đặc trưng của NF1 (neurofibromatosis type 1). NF1 là bệnh lý thần kinh-da di truyền gen trội NST thường do đột biến gen *NF1*. Đặc điểm lâm sàng bao gồm nhiều dát cafe-au-lait, nốt ruồi ở nách và bẹn, nốt Lisch và u xơ thần kinh.

Bệnh nhân NF1 tăng nguy cơ bệnh lý thần kinh (eg, suy giảm nhận thức, mất khả năng học tập, co giật), như được tìm thấy trên bệnh nhân này, và tăng sản nội sọ. U đệm thần kinh thị (OPG – optic pathway glioma) là khối u được tìm thấy ở người trẻ NF1 gây khiếm khuyết thị giác vì tổn thương xâm lấn và lan rộng vào đường truyền thị giác. Khám mắt hàng năm để sàng lọc OPG, MRI não và ổ mắt nếu có bất kỳ thay đổi thị giác nào.

(**Lựa chọn A**) U thần kinh thính giác là khối u thường phát triển 2 bên ở bệnh nhân neurofibromatosis type 2 (NF2). Bệnh nhân NF2 không có dát cafe-au-lait hoặc nốt ruồi ở nách và bẹn.

(**Lựa chọn B**) Khối u nội sọ được tìm thấy trên bệnh nhân xơ cứng cổ, một bệnh lý thần kinh-da di truyền biểu hiện với khối u lành tính ở nhiều cơ quan. Đặc điểm kinh điển bao gồm dát hình lá màu tro, u xơ mạch máu.

(**Lựa chọn D**) Lớn tinh hoàn trong bệnh cảnh co giật gợi ý nhiều đến hội chứng fragile X (FXS). FXS là bệnh lý di truyền liên kết NST giới tính X đặc trưng với thiểu năng trí tuệ, tai to, mặt hẹp và dài, tinh hoàn to (sau 8 tuổi). Dát cafe-au-lait và nốt ruồi không được tìm thấy ở FXS.

(**Lựa chọn E**) Hội chứng Sturge-Weber (SWS) đặc trưng với tam chứng vết bớt rượu vang trên mặt, bệnh lý mắt (thường là khiếm thị hoặc tăng nhãn áp), và dị dạng dạng mao mạch-tĩnh mạch màng não mềm. Hầu hết bệnh nhân SWS bị co giật do dị dạng mạch máu nội sọ.

Tóm lại : NF1 là bệnh lý thần kinh-da di truyền gen trội NST thường liên quan đến dát cafe-au-lait và nốt ruồi ở nách, bẹn. Bệnh nhân NF1 tăng nguy cơ co giật, không có khả năng học tập và u đệm thần kinh thị giác.

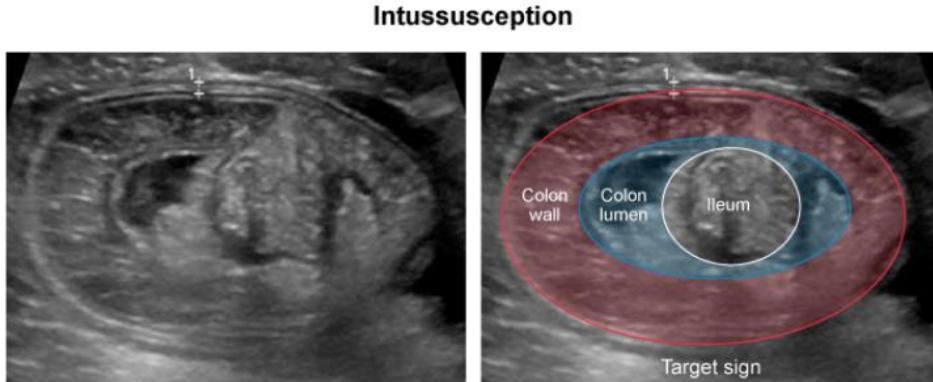
Câu 402: Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau bụng. Đau bắt đầu vài giờ trước, đau rồi khỏi sau đó đau lại. Trong các đợt, bé ôm lấy bụng. Bé nôn ói 3 lần, không có máu, không có mật kể từ cơn đau gần nhất. Giữa các đợt, trẻ không đau và chơi. Lần đi tiêu gần nhất là ngày hôm qua và bình thường. Hai tuần trước, bé bị viêm dạ dày ruột tự khỏi sau 3 ngày. Không ghi nhận tiền căn bệnh mạn tính và hiện không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 37.2°C, huyết áp 95/50 mmHg, mạch 100 lần/phút. Khám bụng ghi nhận bụng mềm ẩn đau, gồng cứng khi sờ vào phần bụng trên và dưới bên phải. Thăm trực tràng ghi nhận không có vết nứt hay trĩ. Phần thăm khám còn lại bình thường. Siêu âm bụng được thể hiện qua hình ảnh bên dưới.



Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì ?

- A. Thụt tháo khí (air enema)
- B. CT scan bụng
- C. Mở bụng thám sát
- D. HIDA scan
- E. Technetium-99m pertechnetate scan

Đáp án A



Bệnh nhi bị lồng ruột – lồng đoạn ruột này vào lòng đoạn ruột khác. Lồng ruột là nguyên nhân thường gặp nhất gây tắc ruột non ở trẻ từ 6 tháng – 36 tháng. Khớp nối hồi tràng-đại tràng là đoạn thường gấp, lòng hồi tràng vào đại tràng. Hầu hết trẻ không có dấu hiệu chỉ điểm. Tuy nhiên, tiền triệu nhiễm virus (eg, viêm dạ dày ruột) là thường gặp và có thể gây lồng ruột do mô bạch huyết ruột bị viêm (eg, mảng Peyer).

Lồng ruột cổ điển biểu hiện đau bụng nhiều, theo từng cơn, kèm theo ôm hai chân gập bụng. Nôn ói có thể sau đợt đau bụng và ban đầu không có dịch mật nhưng sau đó có thể có dịch mật do tắc nghẽn dai dẳng. Tắc nghẽn tiến triển có thể gây suy tuần hoàn, thiếu máu cục bộ niêm mạc, xuất huyết và nếu không điều trị, tiêu phân thạch máu. Thỉnh thoảng lồng ruột có thể sờ thấy khối hình xúc xích ở bụng. Mặc dù đoạn hồi tràng-đại tràng bình thường ở vùng hố chậu phải, nhưng cận lâm sàng hình ảnh học phát hiện đoạn hồi tràng trong đại tràng thường tạo thành khối được tìm thấy ở vùng bụng giữa hoặc trên bên phải.

Dấu hình bia trên siêu âm chẩn đoán lồng ruột và điều trị ngay lập tức với thụt tháo khí hoặc thuốc cản quang tan trong nước. Phẫu thuật mở ổ bụng được chỉ định nếu thụt tháo không hiệu quả, hoặc nếu bệnh nhân có dấu hiệu của thủng tạng (eg, khí tự do trên phim X-quang, gồng cứng thành bụng) (**Lựa chọn C**)

(Lựa chọn B) Mặc dù CT scan có thể phát hiện lồng ruột, nhưng nó không thể giúp tháo lồng và làm cho bệnh nhân tiếp xúc tia xạ đáng kể. CT scan chỉ được chỉ định khi siêu âm không phát hiện bệnh lý.

(Lựa chọn D) HIDA scan được dùng trong đánh giá bệnh lý đường mật (eg, sỏi mật), gây đau bụng vùng hạ sườn phải thường liên quan đến bữa ăn. Siêu âm trên bệnh nhân đặc trưng của lồng ruột.

(Lựa chọn E) Technetium-99m pertechnetate scan (ie, Meckel scan) có thể phát hiện niêm mạc dạ dày, thường ở túi thừa Meckel, chỉ điểm của lồng ruột tái phát. Bệnh nhân này có đợt đầu tiên và tháo lồng nên được ưu tiên.

Tóm lại: Lồng ruột ở trẻ 6 tháng – 36 tháng tuổi với biểu hiện đau bụng từng cơn. Dấu hiệu bia trên siêu âm chỉ điểm nên thực tháo khí hoắc thuốc cản quang tan trong nước ngay lập tức.

Câu 403: Một cậu bé 6 tuổi được ba mẹ đưa đến phòng khám vì 3 tuần ngứa, đỏ mắt. Bệnh nhân có chảy dịch mắt trong, lượng ít, từng đợt. Các triệu chứng ngày càng nặng dần nên hiện tại bé khó tập trung trong giờ học. Ba mẹ bé để ý thấy mắt đóng một ít mài hai bên khi bé dậy sáng nay. Bệnh nhân có bệnh hen từng đợt, mức độ nhẹ, sử dụng albuterol dạng hít khi cần. Bé sống với bố mẹ, cô em gái, 2 con mèo và một con chuột hamster. Em gái của bé bị sổ mũi, ho, viêm họng và sốt 2 ngày nay. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Khám ghi nhận kết mạc sung huyết lan tỏa hai bên và mi mắt sưng nhẹ. Đúra trẻ không sợ ánh sáng. Thị lực 20/20 ở cả hai mắt. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng ở bệnh nhân trên?

- A. Trầy miếng mạc
- B. Viêm cung mạc nhiễm khuẩn
- C. Quá mẫn trung gian IgE
- D. Tắc ống tuyến lệ mũi
- E. Viêm cung mạc siêu vi
- F. Viêm giác mạc siêu vi

Đáp án C

Viêm kết mạc dị ứng (AC - Allergic conjunctivitis) do phản ứng quá mẫn trung gian IgE cấp sau tiếp xúc với dị nguyên trong môi trường. Các đợt cấp nếu do tiếp xúc thoáng qua nhưng thường gặp hơn là phấn hoa và bụi. Như trên bệnh nhân này, triệu chứng bao gồm sung huyết cung mạc, phù nề mi mắt và ngứa mắt hai bên. Bệnh nhân thường có chảy dịch mắt trong và hơi đóng mài, nhưng AC không gây chảy dịch mủ, thay đổi thị giác hay đau.

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng và thường gặp ở những người có bệnh lý cơ địa khác (eg, hen, viêm mũi dị ứng), như trên bệnh nhân này. Điều trị bao gồm tránh dị nguyên khi có thể. AC có thể được điều trị tại chỗ với thuốc kháng histamine, ổn định tế bào mast cell và nước mắt nhân tạo. Thuốc kháng histamine đường uống có thể hữu ích ở những bệnh nhân có bệnh viêm mũi dị ứng đồng mắc nhưng có tác dụng phụ toàn thân (eg, an thần).

(Lựa chọn A) Trầy giác mạc do dị vật gây chấn thương bề mặt mắt. Triệu chứng bao gồm đau mắt nhiều, cấp tính và sợ ánh sáng, không phù hợp với bệnh nhân này.

(Lựa chọn B) Viêm cung mạc nhiễm khuẩn ở trẻ em thường do *Streptococcus pneumoniae* và *Haemophilus influenzae*. Bệnh nhân có chảy dịch đục, cấp tính, không giống với đứa trẻ có chảy nước mắt mạn tính, mức độ nhẹ.

(Lựa chọn D) Dacryostenosis (tắc nghẽn ống lệ mũi) thường gặp ở trẻ sơ sinh, gây chảy nước mắt và đóng mài. Sung huyết cung mạc và phù nề mi mắt không phải là đặc điểm được tìm thấy.

(Lựa chọn E và F) Viêm cung mạc siêu vi, thường gặp nhất do adenovirus, gây sung huyết cung mạc, chảy dịch nước hoặc nhầy. Tuy nhiên, bệnh nhân thường có triệu chứng nhiễm virus tiền triệu (eg, sốt, viêm họng), và các triệu chứng thường bắt đầu cải thiện trong vòng 5 ngày, làm cho chẩn đoán không phù hợp trên bệnh nhân này vì có triệu chứng 3 tuần. Adenovirus, cũng như HSV, có thể gây viêm giác mạc, biểu hiện đau mắt nhiều, sợ ánh sáng và giảm thị lực; không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Tóm lại: *Viêm kết mạc dị ứng trung gian kháng thể IgE sau tiếp xúc với dị nguyên tổng môi trường và biểu hiện ngứa mắt, viêm cung mạc hai bên, chảy dịch mắt trong. Điều trị bao gồm tránh tiếp xúc với dị nguyên và điều trị tại chỗ (eg, thuốc kháng histamines, ổn định tế bào mast cell).*

Câu 404: Một trẻ nam 6 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì nổi ban ở mặt bắt đầu từ 3 tuần trước, ban đầu ở gần lông mày sau đó lan đến những vùng khác của mặt và da đầu. Ban có vẻ không gây đau hay ngứa. Gần đây mẹ của trẻ mới đổi sang một loại dầu gội nhẹ dịu hơn, không có hương liệu, tình trạng ban ở da đầu có cải thiện ít. Khám da đầu như hình bên dưới. Thêm vào đó trẻ có những mảng đỏ da, bóng vảy ở lông mày, nếp mũi má và sau tai. Chẩn đoán có thể nhất là gì?

- A. Viêm da cơ địa
- B. Viêm da tiếp xúc
- C. Vảy nến
- D. Viêm da tiết bã
- E. Nấm da đầu

Đáp án D

Viêm da tiết bã	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đinh xuất hiện ở trẻ nhỏ và người lớn• Những mảng đỏ da và/hoặc vảy vàng, nhờn• Ở da đầu, mặt (VD, lông mày/mí mắt, sau tai, rãnh mũi má), rốn, vùng mặc tã
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Hàng đầu: dưỡng ẩm, dầu gội không chứa dược liệu• Hàng hai: kháng nấm hoặc glucocorticoid hiệu lực thấp bôi

Bệnh nhân có những biểu hiện điển hình của **viêm da tiết bã**. Đinh khởi phát của bệnh là năm đầu đời và ở tuổi trưởng thành. Viêm da tiết bã liên quan đến sự cư ngụ của các loài

Malassezia và chủ yếu ảnh hưởng đến những vùng có nhiều tuyến bã. Ở trẻ nhỏ, các vùng này bao gồm da đầu ("cradle cap") (một vòng tròn đỏ), mí mắt, rãnh mũi má, sau tai và rốn.

Chẩn đoán viêm da tiết bã dựa trên biểu hiện lâm sàng đặc trưng là những mảng **đỏ da** và **vẩy vàng, bóng dầu**, có thể ngứa nhẹ. Điều trị không phải lúc nào cũng cần thiết vì thường bệnh sẽ tự khỏi. Điều trị hàng đầu ở trẻ em bao gồm chất dưỡng ẩm nhẹ dịu cho da và dầu gội không chứa dược liệu. Viêm da tiết bã lan rộng hoặc kháng trị có thể kiểm soát với kem glucocorticoid hiệu lực thấp hoặc ketoconazole bôi.

(Đáp án A) Viêm da cơ địa là tình trạng ban da tái diễn có thể gặp ở má, da đầu, thân mình, và mặc dù ở trẻ nhỏ. Khác với viêm da tiết bã, viêm da cơ địa thường có ngứa dữ dội, và đa số bệnh nhân sẽ có tiền sử gia đình về các rối loạn liên quan đến dị ứng (VD, hen, viêm mũi dị ứng).

(Đáp án B) Viêm da tiếp xúc là tình trạng viêm da do tiếp xúc với một dị nguyên hoặc chất gây kích ứng. Triệu chứng giống với viêm da cơ địa (bao gồm ngứa dữ dội), mặc dù tổn thương điển hình chỉ khu trú đặc hiệu ở vùng tiếp xúc (VD, quanh miệng, bàn tay).

(Đáp án C) Vảy nến là rối loạn viêm mạn tính ảnh hưởng đến mặt dưới khuỷu tay và gối, nhưng đôi khi có thể gặp ở cả da đầu. Những tổn thương đỏ da, bong vảy, giới hạn rõ hòa vào nhau thành mảng lớn hơn hình tròn hoặc oval là biểu hiện điển hình. Bệnh thường khởi phát ở tuổi trưởng thành.

(Đáp án E) Nấm da đầu là tình trạng nhiễm nấm ở da đầu gây những tổn thương dạng mảng, ngứa, bong vảy trắng mịn có thể giống viêm da tiết bã. Tuy nhiên, bệnh không gặp ở lông mà hay rãnh mũi má và không thường thấy trong năm đầu đời.

Tóm lại: *Viêm da tiết bã ở trẻ nhỏ đặc trưng bởi ban da bong vảy bóng dầu ở da đầu, mí mắt, rãnh mũi má, sau tai và rốn. Bệnh thường tự khỏi. Điều trị hàng đầu bao gồm dưỡng ẩm và dầu gội không chứa dược liệu.*

Câu 405: Một trẻ nam 9 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng khám để đánh giá những bất thường về hành vi. Mẹ trẻ kể rằng trẻ không bao giờ nghe lời, dễ mất tập trung và lúc nào cũng tăng động. Trẻ không thể ngồi yên ở bàn ăn, liên tục nói chen vào khi mẹ đang nghe điện thoại, luôn tìm cớ khi quên làm bài tập hay việc nhà. Bố trẻ cho rằng vợ mình đang làm quá vì trẻ đã luôn năng động như vậy từ nhỏ. Ông nói thêm, "Hồi nhỏ tôi cũng vậy; tôi tin là lớn lên nó sẽ ổn thôi." Trẻ không có thay đổi gì về ăn uống và giấc ngủ. Trẻ có bạn ở trường và thích chơi thể thao, trò chơi điện tử. Khám thấy một vết sẹo ở chân phải và nhiều vết thương đóng vảy ở đầu gối phải, trẻ nói là do ngã xe đạp và trượt ván. Ngoài ra không thấy bất thường gì. Mẹ trẻ hỏi rằng liệu có thuốc nào giúp con bà "bình tĩnh" hơn không. Đâu là bước tiếp theo hợp lý nhất đối với bệnh nhi này?

- L. Thủ điều trị một đợt methylphenidate
- M. Phỏng vấn riêng bố và mẹ
- N. Theo dõi hành vi của trẻ trong một năm tới
- O. Đánh giá thính lực
- P. Lấy ý kiến giáo viên của trẻ
- Q. Trấn an bố mẹ rằng đây chỉ là hành vi phù hợp với lứa tuổi
- R. Chuyển chuyên khoa đánh giá giáo dục

Đáp án E

Rối loạn tăng động giảm chú ý	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Triệu chứng giảm chú ý và/hoặc tăng động/kích động trong ≥6 tháng <ul style="list-style-type: none"> ◦ Triệu chứng giảm chú ý: khó tập trung, dễ phân tâm, không nghe hoặc làm theo hướng dẫn, lộn xộn, hay quên, hay làm mất/để đồ nhầm chỗ ◦ Triệu chứng tăng động/kích động: phá phách, không thể ngồi yên, “như gắn động cơ”, nói nhiều, ngắt lời người khác, trả lời bộc phát • Nhiều triệu chứng xuất hiện trước tuổi 12 • Triệu chứng xảy ra ở ít nhất 2 hoàn cảnh (ở nhà, ở trường) và gây ảnh hưởng chức năng • Các phân nhóm: giảm chú ý chủ yếu, tăng động/kích động chủ yếu, kết hợp
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Thuốc kích thích (methylphenidate, amphetamine) • Thuốc không kích thích (atomoxetine, đồng vận alpha-2 adrenergic) • Liệu pháp hành vi

Mặc dù bố mẹ của bệnh nhi này có góc nhìn khác nhau, bức tranh toàn cảnh của một trẻ tăng động, không thể ngồi yên, dễ bị phân tán và hành động tự phát cần nghi ngờ rối loạn tăng động giảm chú ý. Chẩn đoán rối loạn này dựa vào lâm sàng với bằng chứng **triệu chứng** xuất hiện ở **từ 2 hoàn cảnh trở lên** (VD, ở nhà, ở trường).

Đánh giá của giáo viên hữu ích trong việc đánh giá xem triệu chứng của trẻ có vượt ra ngoài môi trường ở nhà hay không. Những hành vi trong lớp học mà giáo viên quan sát được (thiếu tập trung; tẩy máy; không ngồi yên; nói nhiều; không lắng nghe, làm theo hướng dẫn, không hoàn thành bài vở) so với những bạn cùng trang lứa sẽ giúp thiết lập chẩn đoán. Lí tưởng nhất, sự đánh giá của giáo viên nên được thực hiện bằng việc quan sát trong vòng 6 tháng và bổ sung thêm những thang điểm đặc hiệu để đánh giá rối loạn này.

(Đáp án A) Bắt đầu điều trị với chất kích thích methylphenidate sẽ phù hợp nếu chẩn đoán rối loạn tăng động giảm chú ý được khẳng định.

(Đáp án B) Phóng vấn riêng bố và mẹ có thể có ích nếu một trong hai phụ huynh im lặng hoặc không đóng góp nhiều khi phóng vấn. Tuy nhiên trong trường hợp này cả bố và mẹ đều cho ý kiến về hành vi của trẻ.

(Đáp án C và F) Những bất thường hành vi của bệnh nhi này gây lo lắng cho mẹ trẻ và nhiều khả năng ảnh hưởng đến thành tích học tập. Trấn an phụ huynh và tiếp cận theo hướng chờ theo dõi thêm không hợp lý trong hoàn cảnh này.

(Đáp án D và G) Đánh giá thính lực và khả năng giáo dục không được thực hiện thường quy trong quá trình đánh giá ban đầu đối với rối loạn tăng động giảm chú ý. Tuy nhiên nếu có nghi ngờ về rối loạn thính lực hoặc khả năng học tập kèm theo thì có thể thực hiện.

Tóm lại: Chẩn đoán rối loạn tăng động giảm chú ý dựa trên đánh giá lâm sàng các triệu chứng gây ảnh hưởng chức năng xuất hiện trong 2 môi trường khác nhau. Sự đánh giá của giáo viên là một công cụ quan trọng để đánh giá hành vi của trẻ ở môi trường học đường.

Câu 406: Một trẻ nữ 15 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì rụng tóc. Trẻ được chọn vào vai chính trong một vở diễn ở trường vào tháng trước và luôn đội mũ hoặc tóc giả để nhập vai. Vài ngày trước mẹ để ý thấy nhiều mảng hói trên đầu trẻ. Trẻ có thành tích học tập tốt và thích các buổi diễn tập. Trẻ không dùng rượu hoặc chất gây nghiện. Kinh nguyệt bắt đầu năm 13 tuổi, hành kinh mỗi 4-6 tuần và mỗi lần 5-7 ngày. Dấu hiệu sống ổn định. BMI 22kg/m². Khám thấy mảng rụng tóc 3x5cm ở vùng thái dương phải, tóc xung quanh có độ dài không đều nhau. Lông mày thưa. Khám da đầu và thân mình không thấy bong vảy hay đỏ da. Ngoài ra các cơ quan khác không phát hiện bất thường.

Chẩn đoán nào có thể nhất ở bệnh nhi trên?

- A. Rụng tóc từng vùng (alopecia areata)
- B. Rụng tóc do androgen
- C. Lupus dạng đĩa
- D. Rụng tóc telogen
- E. Nấm da đầu
- F. Rụng tóc do căng kéo
- G. Bệnh nghiện nhổ tóc

Bệnh nghiện nhổ tóc (Rối loạn nhổ tóc)	
Đặc điểm	<ul style="list-style-type: none">• Nhổ tóc tái diễn gây rụng tóc• Nhiều lần cố gắng để giảm/không nhổ tóc nữa• Không phải do bất thường bệnh lí/da liễu (rụng tóc nguyên phát)• Không phải do rối loạn tâm thần khác (VD rối loạn sợ biến dạng cơ thể)
Khám lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Những mảng rụng tóc không đều• Thân tóc ở nhiều độ dài khác nhau• Không viêm, không sẹo
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Liệu pháp nhận thức hành vi (liệu pháp đảo ngược thói quen)

Bệnh nhi này có tình trạng rụng tóc thành mảng không đều, với những vùng tóc dài ngắn không đều và không có những bất thường khác, phù hợp nhất với chẩn đoán nghiện nhổ tóc, một rối loạn hành vi đặc trưng bởi sự nghiện nhổ tóc không kiềm chế được. Những vùng bị ảnh hưởng bao gồm da đầu, lông mày và mí mắt, biểu hiện những vùng rụng tóc không đều, không đối xứng và/hoặc không có lông mày (VD, lông mày thưa ở bệnh nhi này) và lông mi.

Khám thấy **tóc có độ dài ngắn khác nhau** do đứt gãy ở nhiều vị trí. Không có đốt da (đặc trưng cho nấm da đầu) và rụng tóc toàn bộ (như trong rụng tóc từng vùng).

Bứt tóc có thể là hành vi tự động (không hoàn toàn nhận thức được) hoặc đi kèm sự căng thẳng trước khi bứt tóc, theo sau đó là sự thỏa mãn. Tỉ lệ hiện mắc rối loạn này ở khoảng 1%-2% và phổ biến hơn nhiều ở trẻ em và thiếu niên nữ. Vì bệnh nhân mắc chứng nghiện bứt tóc cảm giác không tự kiểm soát được chính mình và xấu hổ, họ có thể né tránh việc đi làm, đi học hoặc nơi công cộng và cố gắng che giấu sự rụng tóc (VD, đội mũ, tóc giả). Bệnh nhân có thêm tình trạng ăn tóc có thể gây vón búi tóc trong đường tiêu hóa dẫn đến đau bụng và tắc ruột.

(Đáp án A) Trong rụng tóc từng vùng, mảng rụng tóc có hình tròn, bờ mịn rõ và hoàn toàn không có tóc còn trong chứng nghiện bứt tóc mảng rụng không đều, đặc trưng là tóc gãy ở nhiều độ dài khác nhau.

(Đáp án B) Rụng tóc do androgen ở nữ (còn gọi là rụng tóc kiểu nữ) xảy ra ở phụ nữ trưởng thành và đặc trưng bởi mảng dần tóc ở trán và đỉnh đầu.

(Đáp án C) Lupus dạng đĩa, biểu hiện da phổ biến nhất của lupus thể da, đặc trưng bởi những mảng đỏ da, bong vảy rời rạc.

(Đáp án D) Rụng tóc telogen đặc trưng bởi mảng dần tóc lan tỏa hơn là những mảng rụng tóc rời rạc. Tình trạng này là kết quả của sự rụng tóc sớm khi chưa đủ trưởng thành và thường khởi phát do stress (VD, bệnh nặng hoặc phẫu thuật, suy dinh dưỡng, chấn thương tâm lý)

(Đáp án E) Nấm da đầu là nhiễm nấm da đầu thường gặp ở trẻ em. Biểu hiện những mảng đỏ da, bong vảy và rụng tóc, với những chấm đen biểu hiện cho tóc bị gãy trong nang.

(Đáp án F) Rụng tóc do căng kéo là loại rụng tóc do lực kéo tác động lâu dài lên tóc khi tạo những kiểu đầu làm kéo căng tóc (VD, thắt bím). Chẩn đoán này không thể giải thích được sự thưa lông mày của bệnh nhân và hay gặp nhất là rụng tóc ở vùng trán và thái dương.

Tóm lại: *Nghiên nhổ tóc là một rối loạn hành vi đặc trưng bởi nhổ tóc tái diễn gây những mảng rụng tóc không đều, thân tóc gãy rụng ở nhiều độ dài khác nhau.*

Câu 407: Một trẻ nam 10 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau khớp gối trái và khó di lại. Bố mẹ trẻ nói rằng triệu chứng đau đã xuất hiện nhiều tháng trước nhưng mức độ nhẹ không ảnh hưởng đến việc di chuyển của trẻ. Tuần qua trẻ đau tăng lên nên không thể chơi bóng đá hay bóng rổ. Trẻ tự mô tả cơn đau liên tục, không lan, đôi khi nặng hơn về đêm. Bệnh nhân đã uống ibuprofen nhưng không đỡ. Trẻ không nhớ mình có bắt kì chấn thương nào trước đó. Tháng qua trẻ đôi khi có sốt; nhiệt độ hôm nay 37.2°C . Bệnh nhân đi khập khiễng do đau và xu thế nghiêng phải. Đầu gối trái sưng đỏ. Sờ thấy một khối mềm, không di động trên đầu gối trái. Kết quả xét nghiệm như sau:

Bạch cầu $14,600\text{mm}^3$

Tốc độ lắng máu 40mm/giờ

X-quang khớp gối cho thấy tổn thương hủy xương ở trung tâm đầu xa xương đùi với dày vỏ xương, hình ảnh “một gãy” và lan vào mô mềm. Chẩn đoán có thể nhất ở bệnh nhân này là gì?

M. Sarcoma Ewing

N. Sarcoma sợi

- O. U tế bào khổng lồ ở xương**
P. Viêm khớp tự phát thiếu niên
Q. Đa u tủy xương
R. U xương dạng xương
S. Nang xương đơn độc

Đáp án A

Sarcoma Ewing	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> U xương ác tính phổ biến thứ hai ở trẻ em (sau sarcoma xương) Trẻ nam thiếu niên, da trắng
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đau và sưng khu trú kéo dài Đầu xương dài và xương trực (VD, xương chậu) ± Triệu chứng toàn thân (VD, sốt, tăng bạch cầu) Di căn sớm
Chụp X-quang	<ul style="list-style-type: none"> Tổn thương hủy xương ở trung tâm “Vỏ hành” (phản ứng màng xương) Hình ảnh dạng “mọt găm” Nâng màng xương (tam giác Codman)

Sarcoma Ewing là u xương ác tính phổ biến thứ hai ở trẻ em (sau sarcoma xương) và điển hình sẽ gặp ở **thiếu niên nam**, da trắng. U thường gặp ở **xương chậu** hoặc thân **xương dài** (VD, xương đùi) và hay di căn sớm đến phổi, xương và tủy xương.

Biểu hiện lâm sàng có thể **sưng, đau khu trú** bán cấp hoặc慢 tính. Đau thường nặng hơn về đêm, khi vận động và tăng nhanh chóng. Nóng đỏ tại chỗ thường gặp, **các triệu chứng toàn thân** (VD, sốt, sụt cân, tăng bạch cầu, tăng các chỉ số viêm) có thể xảy ra, đặc biệt với bệnh đã di căn.

Hình ảnh sarcoma Ewing điển hình là phản ứng màng xương dạng lá trong đó tổn thương hủy xương giới hạn không rõ ở trung tâm được bao quanh bởi những lớp xương mới đồng tâm (“**vỏ hành**”). Hình ảnh “**mọt găm**” hoặc đục lỗ có thể gặp nếu đã xâm lấn vào mô mềm. Tam giác Codman là một dấu hiệu hình ảnh không đặc hiệu thể hiện sự di lệch/nâng màng xương do khối u bên dưới và có thể thấy ở cả sarcoma xương. Điều trị bao gồm hóa trị kèm phẫu thuật cắt bỏ ± xạ trị.

(**Đáp án B**) Sarcoma xương là tình trạng tần suất sinh ác tính các tế bào hình thoi hiếm gặp, biểu hiện điển hình là khối đau ở bệnh nhân >30 tuổi. X-quang thấy tổn thương tiêu xương bờ rõ hoặc nhám nhở dạng mọt găm.

(**Đáp án C**) U tế bào khổng lồ ở xương là u lành tính thường gặp ở đầu xương dài. Biểu hiện ở thanh niên với sưng đau và vùng tiêu xương với hình ảnh “bong bóng xà phòng” trên hình ảnh do bể xương trong tổn thương.

(**Đáp án D**) Viêm khớp tự phát thiếu niên biểu hiện sưng đau khớp mạn tính kèm triệu chứng viêm hệ thống. X-quang tại thời điểm phát hiện có thể thấy sưng mô mềm và tràn dịch khớp.

(Đáp án E) Đau u tuy xương là loạn sinh ác tính tương bào thường gặp ở người lớn tuổi và cực kì hiếm ở bệnh nhân <40 tuổi. Những hình ảnh thường gặp trên X-quang là nhiều tổn thương tiêu xương lan tỏa, dạng mucle bô, thiếu xương nặng và gãy xương bệnh lí.

(Đáp án F) U xương dạng xương là u xương lành tính điển hình gặp ở thiếu niên nam. U hay gặp nhất ở đầu gần xương đùi và gây đau về đêm, đáp ứng với NSAID (VD, ibuprofen). X-quang thấy vùng sáng hình tròn, nhô.

(Đáp án G) Nang xương đơn độc xảy ra ở trẻ em và thanh niên và thường ở đầu gần xương đùi hoặc xương cánh tay. Gãy xương bệnh lí là biểu hiện thường gặp nhất khi vào viện, X-quang thấy tổn thương dạng nang với bờ rõ.

Tóm lại: Sarcoma Ewing là những khối u ác tính xảy ra nhiều nhất ở xương chậu và xương dài của thiếu niên nam, da trắng. Sưng đau khu trú kèm các triệu chứng hệ thống và hình ảnh X-quang đặc trưng là "vỏ hành" (phản ứng màng xương dạng lá) và "một gãm".

Câu 408: Một trẻ nam 11 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám để đánh giá vấn đề về hành vi. Mẹ trẻ nói rằng trẻ "không còn như trước" kể từ khi vào trung học vài tháng trước. Bệnh nhân càng lúc càng cãi với bố mẹ và nỗi cáu với anh chị em mà không có lí do rõ ràng. Trẻ dành phần lớn thời gian trong phòng ngủ và chỉ ra ngoài để ăn tối, ăn qua loa vài miếng rồi nhanh chóng trở lại phòng. Trẻ xem TV đến khuya vì bồn chồn, không ngủ được và than mệt mỏi vào hôm sau. Bệnh nhi từng tập đá bóng thường xuyên và tụ tập cùng bạn bè sau đó nhưng gần đây lại thấy mình "thấp kém" và muốn rời đội bóng. Một giáo viên đã bày tỏ sự lo ngại vì điểm trung bình của trẻ đã tụt từ B xuống C, trẻ không tham gia vào bài học trên lớp và bài tập về nhà được làm cho có. Khi được phỏng vấn mà không có mẹ bên cạnh, trẻ nói "chỉ muốn mọi người để yên cho mình". Trẻ không dùng rượu hay chất gây nghiện. Dấu hiệu sống ổn định, thăm khám không thấy bất thường. Trẻ né tránh giao tiếp bằng mắt và tay mân mê quần áo. Chẩn đoán nào là phù hợp nhất ở bệnh nhi này?

- A. Rối loạn điều chỉnh kết hợp cả rối loạn cảm xúc và hành vi
- B. Rối loạn tăng động giảm chú ý
- C. Rối loạn mất điều chỉnh tâm trạng muôn gây rối
- D. Trầm cảm
- E. Hành vi bình thường phù hợp lứa tuổi
- F. Rối loạn thách thức chống đối

Đáp án D

Sự thay đổi hành vi của bệnh nhi nói trên, đặc trưng bởi **tâm trạng bức bối** và né tránh các hoạt động xã hội kèm **ngủ kém, chán ăn, mất tập trung, kích thích tâm thần vận động** (bồn chồn không yên) phù hợp với **rối loạn trầm cảm**.

Khi trẻ bắt đầu vào tuổi thiếu niên và khám phá sự tự chủ cũng như đi tìm danh tính của mình, trẻ có xu hướng thử thách giới hạn và muốn dành thời gian bên cạnh bạn bè nhiều hơn gia đình. Tuy nhiên, một sự thay đổi rõ rệt so với mức nền, kèm theo **né tránh xã hội** với bạn bè và **giảm sút kết quả học tập**, như trong trường hợp này, cần đánh giá ngay bệnh lí tâm thần và không thể cho qua như một hành vi bình thường, phù hợp lứa tuổi (**đáp án E**). Trầm cảm ở trẻ em có thể biểu hiện với triệu chứng bức bối, cáu gắt và cãi cọ hơn là tâm trạng

buồn. Nhận diện và điều trị phù hợp là quan trọng để giảm sự khó chịu và giới hạn mức độ ảnh hưởng của bệnh lên sự phát triển xã hội, cảm xúc và học tập của trẻ, cũng như giảm nguy cơ tự sát.

(Đáp án A) Mặc dù bắt đầu trung học có thể là một yếu tố gây stress đáng kể, mức độ nặng của các triệu chứng và mức độ ảnh hưởng chức năng ở bệnh nhân này phù hợp với trầm cảm hơn rối loạn điều chỉnh. Rối loạn điều chỉnh không thể được chẩn đoán khi bệnh nhân thỏa tiêu chí chẩn đoán rối loạn tâm thần khác, ví dụ như trầm cảm.

(Đáp án B) Rối loạn tăng động giảm chú ý không giải thích được triệu chứng ăn kém, ngủ kém, và xa rời xã hội của bệnh nhi này. Giảm tập trung, dễ phân tán và thay đổi tâm thần vận động (bực bội trong tình huống này) là những biểu hiện hay gặp của trầm cảm.

(Đáp án C) Trong rối loạn mất điều chỉnh tâm trạng muốn gây rối, bệnh nhân cũng có tâm trạng bức bối. Nhưng kèm theo đó là những đợt bùng phát giận dữ lặp lại (lời nói hoặc hành động) quá mức so với kích thích và không phù hợp với mức độ phát triển. Triệu chứng xuất hiện trước 10 tuổi.

(Đáp án F) Rối loạn thách thức chống đối biểu hiện bằng tâm trạng bức dọc hoặc giận dữ đi kèm hành vi gây khó chịu có chủ ý, chống đối luật lệ và báo thù. Rối loạn này không giải thích được sự chán ăn, mất ngủ hay thoát li xã hội. Sự phản kháng của trẻ trong trường hợp này bản chất là kết quả của sự bức dọc hơn là cố ý.

Tóm lại: *Trầm cảm ở trẻ em có thể biểu hiện bởi sự bức bối hơn là buồn bã. Nếu một bệnh nhân biểu hiện cáu gắt kèm thoát li xã hội và sa sút trong học tập, phải đánh giá xem có trầm cảm hay không.*

Câu 409: Bé gái 10 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì thay đổi hành vi gần đây. Bệnh nhi ngủ ít và gần đây bắt đầu đáy đầm. Điểm số ở trường của em giảm rõ rệt, em trở nên lo âu và buồn bã. Bố mẹ bệnh nhi đang có vấn đề về tài chính và cần nhắc li hôn. Bố em uống rượu hầu hết mỗi tối sau khi đi làm về. Mẹ em có vẻ căng thẳng vì chồng uống rượu và rất lo lắng cho con gái. Bác sĩ đã biết em từ lúc còn nhỏ và thấy em phấn khởi, hoạt bát và hợp tác vào lần khám định kỳ 6 tháng trước. Sau khi người mẹ rời khỏi phòng, bác sĩ hỏi bệnh nhi tình hình ở trường và ở nhà, nghe vậy em đột nhiên bật khóc. Sau những hỗ trợ ban đầu, bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- UUU. Hỏi bệnh nhi về việc bạo hành thể chất, cảm xúc và tình dục
- VVV. Khuyến khích người mẹ tham gia vào hội nhóm hỗ trợ cho người nhà của những người nghiện rượu
- WWW. Hỏi riêng người mẹ
- XXX. Trấn an bệnh nhi và mẹ rằng đây chỉ là phản ứng bình thường đối với căng thẳng
- YYY. Đề nghị liệu pháp nhận thức-hành vi
- ZZZ. Đề nghị liệu pháp gia đình

Đáp án: A

Các đặc điểm gợi ý bạo hành trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	Người chăm sóc <ul style="list-style-type: none">• Bố mẹ trẻ hoặc đơn thân• Trình độ giáo dục thấp

	<ul style="list-style-type: none"> Nghiên thuốc hoặc rượu Các bệnh tâm thần (trầm cảm, rối loạn kiểm soát xung đột) Tiền sử bị bạo hành lúc nhỏ <p>Gia cảnh</p> <ul style="list-style-type: none"> Hoàn cảnh gia đình không ổn định (eg, li hôn, mâu thuẫn) Khó khăn tài chính, mất việc Thiếu sự hỗ trợ xã hội Bạo lực gia đình <p>Nạn nhân</p> <ul style="list-style-type: none"> Khiếm khuyết về thể chất, trí tuệ hoặc cảm xúc Trẻ được sinh ra ngoài mong muốn/kế hoạch
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Các vết thương khó giải thích, đáng ngờ Các vết thương ở các giai đoạn lành lại khác nhau Suy dinh dưỡng Thay đổi đột ngột trong hành vi hoặc việc học

Khi thăm khám những bệnh nhân dễ bị tổn thương ví dụ như **trẻ em**, bác sĩ bắt buộc phải nhận ra dấu hiệu gợi ý bạo hành. **Bạo hành** phải được loại trừ ở tất cả các bệnh nhi **khởi phát đột ngột các thay đổi cảm xúc, đáy dầm và hoặc khó khăn trong học tập**. Các yếu tố kèm theo thể hiện nguy cơ cao bị bạo hành ở bệnh nhi này gồm gia cảnh không ổn định, khó khăn tài chính và người chăm sóc có tiền sử nghiện chất.

Nên nghi ngờ sớm vấn đề bạo hành thể chất, tình dục hoặc cảm xúc khi đánh giá các triệu chứng hành vi và cảm xúc ở trẻ em vì nguy cơ cao bạo hành tái diễn và cần can thiệp ngay lập tức. Bác sĩ nên đề nghị bố mẹ rời khỏi phòng nhằm tạo không gian an toàn để bệnh nhi kể về cảm xúc và những điều em lo lắng. Nếu xác nhận có bạo hành hoặc vẫn rất nghi ngờ bạo hành, bác sĩ **bắt buộc báo cáo**.

(Lựa chọn B và F) Khuyến khích người mẹ tham gia vào hội nhóm hỗ trợ và liệu pháp gia đình có thể có ích nhưng việc truất hết là đánh giá vấn đề bị bạo hành của bệnh nhi.

(Lựa chọn C) Nói chuyện riêng với người mẹ là quan trọng nhằm có thêm thông tin chi tiết về gia cảnh, nhất là những việc mà người mẹ ngại nói trước mặt bệnh nhi. Tuy nhiên, việc đó không khẩn thiết bằng nói chuyện với bệnh nhi và đánh giá vấn đề bạo hành.

(Lựa chọn D) Thay đổi hành vi và cảm xúc đôi khi xảy ra ở trẻ em bình thường nhằm đáp ứng với các áp lực tâm lý-xã hội thông thường như bố mẹ li dị hoặc bất hòa. Tuy nhiên, cần phải loại trừ vấn đề bạo hành trên bệnh nhi đột ngột thay đổi cảm xúc, đáy dầm hoặc học hành sa sút.

(Lựa chọn E) Liệu pháp nhận thức hành vi đã và đang được nghiên cứu trong nhiều bệnh tâm lý ở trẻ em và thanh thiếu niên. Liệu pháp này có thể có vai trò trong điều trị lâu dài trên bệnh nhi này, tuy nhiên liệu pháp tâm lý không phải ưu tiên hàng đầu và nên được trì hoãn vì việc loại trừ bạo hành là cấp thiết hơn.

Tóm tắt: *Bác sĩ nên nghi ngờ trẻ bị bạo hành nếu trẻ có thay đổi đột ngột cảm xúc, hành vi hoặc học tập cũng như trẻ sống trong môi trường gia đình áp lực hoặc bố mẹ lạm dụng thuốc/rượu.*

Câu 410: Bé gái 2 tuổi được đưa đến phòng khám vì bút rút 2 tuần nay. Em cũng sốt từng cơn và giảm thèm ăn. Bệnh nhi không ho, không sổ mũi, không nôn hay tiêu chảy. Em không có tiền căn bệnh mạn tính và không đang dùng thuốc gì. Bố mẹ em có tiền sử bị mụn rộp nhưng gần đây không có đợt bùng phát. Gia đình em gần đây đi cắm trại nhưng không du lịch ngoài nước. Nhiệt độ 36.7 độ C, huyết áp 90/50 mm Hg, mạch 104/phút, nhịp thở 22/phút. Khám lâm sàng ghi nhận tổng trạng xanh xao, mệt mỏi. Sụp mi mắt trên bên phải và đồng tử phải co. Khi bệnh nhi khóc, chỉ nửa trái mặt đỏ lên. Khám tim phổi không ghi nhận bất thường. Bụng mềm, không đau, không chướng-bang, không có khối. Em không có triệu chứng rối loạn khi với lấy đồ vật và cơ lực từ chi bình thường. MRI ghi nhận khối u cạnh cột sống cổ. Chẩn đoán nào sau đây là phù hợp nhất với bệnh nhi?

- RRR. Nhiễm herpes simplex virus
- SSS. Bệnh Lyme
- TTT. U nguyên bào tuỷ
- UUU. U nguyên bào thần kinh
- VVV. U tuỷ thượng thận
- WWW. U sao bào dạng lông (pilocytic astrocytoma)

Đáp án: D

U nguyên bào thần kinh	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Nguồn gốc mào thần kinh • Bao gồm tuỷ thượng thận, chuỗi hạch giao cảm
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Độ tuổi trung vị <2 • Khối vùng bụng • Mảng xuất huyết quanh hốc mắt (di căn hốc mắt) • Chèn ép tuỷ sống do xâm lấn ngoài màng cứng ("u dumbbell") • Hội chứng rung giật nhãn cầu-rung giật cơ (opsoclonus-myoclonus syndrome)
Dấu hiệu chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Tăng các chất chuyển hóa cathecholamine • Các tế bào xanh, tròn, nhỏ, trên mô học • Khuếch đại gen <i>N-myc</i>

Bệnh nhi trên có hội chứng Horner trong bệnh cảnh có một khối u cạnh cột sống cổ, các biểu hiện gợi ý u nguyên bào thần kinh. U nguyên bào thần kinh là loại u đặc ngoài sọ phổ biến nhất ở trẻ em, tuổi trung vị <2. Khối u có nguồn gốc từ các tế bào mào thần kinh, tiền thân

của hạch giao cảm và tuỷ thượng thận, tuỷ thượng thận là vị trí thường gặp nhất của u nguyên bào thần kinh.

U từ chuỗi hạch giao cảm cạnh cột sống cổ có thể dẫn đến hội chứng Horner (ie, sụp mi mắt, co đồng tử, không tiết mồ hôi). Có thể khó đánh giá tình trạng đổ mồ hôi ở trẻ nhỏ nhưng có thể quan sát được vùng mặt không tiết mồ hôi không đỏ bừng lên khi bệnh nhi khóc.

Catecholamines nước tiểu và huyết thanh (vanillylmandelic acid và homovanillic acid) tăng trên đa số bệnh nhân; xác định chẩn đoán bằng sinh thiết mô.

(Lựa chọn A và B) Herpes simplex virus và bệnh Lyme có thể ảnh hưởng đến thần kinh mặt và gây liệt Bell, dẫn đến méo mặt một bên. Nhưng phản xạ đồng tử và tình trạng đổ mồ hôi/đỏ bừng mặt không bị ảnh hưởng trong liệt Bell.

(Lựa chọn C và F) U nguyên bào tuỷ và u sao bào dạng lông là các u não ở trẻ nhỏ thường có nguồn gốc từ tiểu não. Biểu hiện điển hình gồm thắt điệu và rối cảm, không có hội chứng Horner.

(Lựa chọn E) U tuỷ thượng thận và u tiết catecholamine thường có nguồn gốc từ tuỷ thượng thận và hay gặp ở người trưởng thành. Biểu hiện điển hình gồm khối vùng bụng, tăng huyết áp; các cơn đau đầu, vã mồ hôi và nhịp nhanh, không thấy trên bệnh nhi này.

Tóm tắt: *U nguyên bào thần kinh có nguồn gốc từ các tế bào mào thần kinh, tiền thân của hạch giao cảm và tuỷ thượng thận. U nguyên bào thần kinh xuất phát từ chuỗi hạch giao cảm cạnh cột sống cổ có thể biểu hiện hội chứng Horner (ie, sụp mi, co đồng tử, không tiết mồ hôi).*

Câu 411: Bé gái 8 tuổi được đưa đến phòng khám vì chảy dịch tai trái lượng ít dai dẳng trong 3 tuần qua. Em đã đi khám hai lần trong hai tháng qua và đã được điều trị hai liệu trình kháng sinh nhưng chảy dịch không khỏi. Em không đau không sốt nhưng mất thính lực tai trái. Bệnh nhi từng bị nhiễm trùng tai tái đi tái lại và được đặt ống dẫn lưu màng nhĩ (tympanostomy tube) năm 2 tuổi. Tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Sinh hiệu bình thường. Soi tai ghi nhận sẹo trên màng nhĩ bên trái, mô hạt xung quanh và các mảnh da chết. Chẩn đoán nào sau đây là phù hợp nhất với bệnh nhi?

- V. Cholesteatoma
- W. Viêm tai ngoài ác tính
- X. Bệnh Meniere
- Y. U xương (osteoma)
- Z. Xốp xơ tai (otosclerosis)

Đáp án: A

Bệnh nhi này nên được đánh giá sâu hơn vì có thể có **cholesteatoma**, tình trạng tăng trưởng lành tính của tế bào thượng bì dạng vảy cùng với tích tụ các mảnh keratin trong tai giữa. Ở trẻ em, cholesteatomas có thể bẩm sinh hoặc mắc phải, các sang thương bẩm sinh thường gặp ở bệnh nhi trên dưới 5 tuổi. Cholesteatomas mắc phải (phổ biến hơn) thường do **bệnh tai giữa mạn tính**. Chẩn đoán nên được nghĩ đến trên bất kì bệnh nhân nào có **chảy dịch tai kéo dài** nhiều tuần dù đã điều trị kháng sinh phù hợp.

Bệnh tai giữa mạn tính dẫn đến hình thành một túi co kéo màng nhĩ (retraction pocket in the tympanic membrane), tích tụ **mô hạt** và da chết, dẫn đến chảy dịch tai mạn tính. Biến chứng

gồm mất thính lực (như bệnh nhĩ trên), liệt thần kinh mặt, chóng mặt, các tình trạng nhiễm trùng có thể đe doạ tính mạng (eg, áp xe não, viêm màng não). Bệnh nhĩ trên nên được chuyển đến bác sĩ tai-mũi-họng để được khám tai chuyên sâu hơn, có thể cần CT và/hoặc phẫu thuật thám sát để chẩn đoán xác định.

(Lựa chọn B) Viêm tai ngoài ác tính là viêm xương tuỷ xương của ống tai ngoài và sàn sọ. Bệnh thường gặp ở bệnh nhân lớn tuổi có đáy tháo đùi. Bệnh có thể gây chảy dịch tai và mất thính lực nhưng thường đặc trưng bởi triệu chứng đau tai dữ dội, chảy dịch nhiều và đỏ ống tai ngoài.

(Lựa chọn C) Bệnh Meniere là tình trạng tích tụ dịch ở tai trong dẫn đến mất thính lực, chóng mặt và ù tai. Bệnh nhĩ trên có chảy dịch tai và không có chóng mặt vì vậy ít nghĩ Meniere. Ngoài ra, đa số các ca bệnh Meniere xảy ra ở người lớn.

(Lựa chọn D) Osteoma là tình trạng xương phát triển lành tính quá mức thành một vùng đặc, có thể ở tai ngoài gây mất thính lực. Osteoma thường gặp hơn ở người trưởng thành và có vị trí ở tai ngoài (hơn là tai giữa). Các biểu hiện trên màng nhĩ của bệnh nhĩ này điển hình cho cholesteatoma.

(Lựa chọn E) Otosclerosis là tình trạng xương phát triển quá mức ở nền xương bàn đạp (stapes footplate) dẫn đến diếc dẫn truyền. Không có chảy dịch tai.

Tóm tắt: Cholesteatomas ở trẻ em có thể bẩm sinh hoặc thứ phát sau bệnh tai giữa mãn tính. Mất thính lực mới khởi phát hoặc chảy dịch tai mãn tính dù đã điều trị kháng sinh là những triệu chứng điển hình của cholesteatomas, có thể thấy mô hạt và da chết trong túi co kéo màng nhĩ trên soi tai.

Câu 412: Bé gái 2 tháng tuổi được đưa đến khám định kỳ. Bố mẹ em lo lắng vì vùng đầu phía sau bên phải của em bị dẹt. Em thường ngủ nằm ngửa trong cũi nhưng đôi khi ngủ trong xe đẩy hoặc ghế cho trẻ em trong xe ô tô. Em bú mẹ tốt và được bổ sung vitamin D. Em sinh mổ đủ tháng do ngôi mông. Khám lâm sàng ghi nhận vùng chẩm bên phải phẳng, di lệch tai và trán phải ra trước. Bệnh nhĩ có vẻ thích nghiêng đầu sang trái và xoay cầm sang phải. Khi xoay đầu sang phải, thấy một khối mật độ chắc ở phần trước cơ ức-dòn-chùm, chiếu đèn ánh sáng không đi xuyên qua (not transilluminate). Khớp háng ổn định, không lạo xao. Đâu là nguyên nhân phù hợp với bệnh cảnh này?

JJJ. Dị dạng hạch bạch huyết bẩm sinh

KKK. Gãy xương đòn

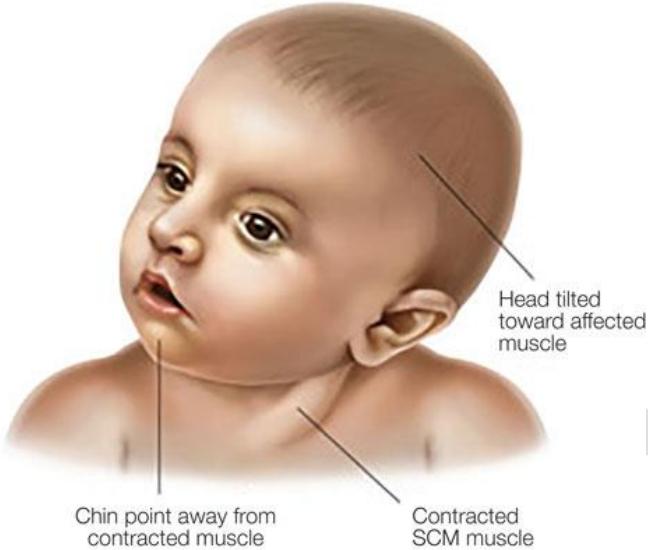
LLL. Dị hình tư thế cổ

MMM. Đóng sờm khớp sọ

NNN. U hô sau sọ

Đáp án: C

Congenital torticollis



Bệnh nhi với một khối vùng cổ, **đầu nghiêng** một bên, **cằm lệch** về bên đối diện có tình trạng **vẹo cổ do co cơ bẩm sinh** (congenital muscular torticollis – CMT). CMT là **dị hình tư thế** do **cơ úc-đòn-chùm** căng và co, có thể do hạn chế không gian trong tử cung (eg, ngôi mông [như bệnh nhi này], đa thai, thiểu ối). Các tình trạng kèm theo liên quan đến ngôi thai gồm loạn sản phát triển khớp háng, xương đốt bàn chân khép (metatarsus adductus) và bàn chân khoèo.

CMT có từ khi mới sinh nhưng bệnh nhi thường đến khám trong độ tuổi 1-6 tháng tuổi với đầu lệch sang một bên. Khi nằm, đầu xoay sang một bên thường dẫn đến tình trạng đầu phẳng tư thế (positional phagiocephaly), đầu phẳng một bên kèm theo tai và trán cùng bên di lệch ra trước. Khám lâm sàng ghi nhận giới hạn vận động cổ và cơ úc-đòn-chùm dày có thể sờ được một **khối** giới hạn rõ do xơ cơ.

Điều trị gồm thay đổi tư thế (eg, tăng thời gian nằm sấp – tummy time), kéo dãn thụ động, vật lý trị liệu. Bỏ sót hoặc chẩn đoán trễ có thể dẫn đến bất xứng sọ mặt.

(Lựa chọn A) Nang thanh dịch (cystic hygromas) là các dị dạng hạch bạch huyết bẩm sinh ở tam giác cổ sau (posterior triangle of the neck). Các nang này thường được phát hiện trước sinh và kèm theo lệch bội. Khám sau sinh cho thấy một khối pháp phèu, có thể chiếu sáng qua (transilluminates).

(Lựa chọn B) Gãy xương đòn có thể do chấn thương khi sinh (eg, kẹt vai), biểu hiện lạo xao, sưng và giới hạn vận động chi trên cùng bên. Gãy xương đòn không ảnh hưởng đến cổ.

(Lựa chọn D) Craniosynostosis (đóng sớm khớp sọ) dẫn đến dị hình hộp sọ nhưng không di lệch tai và trán. Ngoài ra, không có triệu chứng vẹo đầu và khối ở cổ.

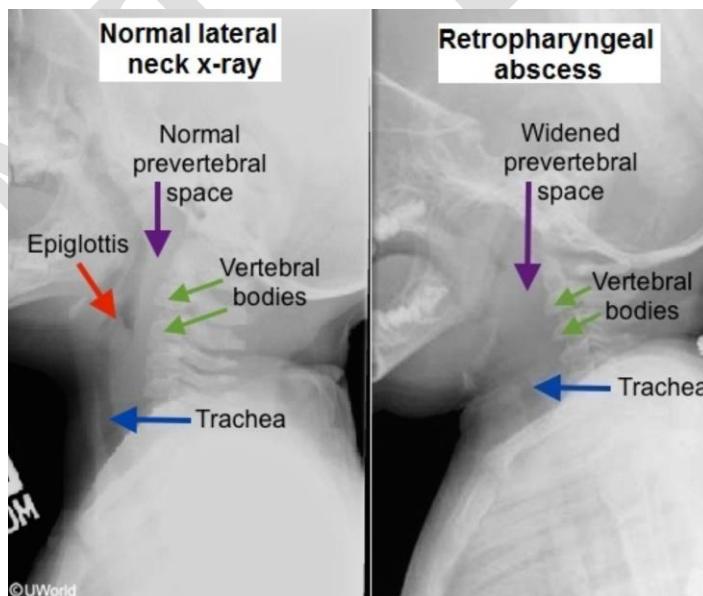
(Lựa chọn E) Vẹo cổ mắc phải do u hố sau sọ não là cực kỳ hiếm gặp và có thể biểu hiện lèch đầu do thoát vi lỗ chẩm hoặc bù trừ tình trạng bán manh. Khám lâm sàng có thể gặp các triệu chứng thần kinh (eg, liệt dây thần kinh sọ), không gặp khối vùng cổ.

Tóm tắt: *Vẹo cổ do co cơ bẩm sinh là tình trạng dị dạng tư thế cổ do căng cơ úc-dòn-chùm với biểu hiện nghênh đầu một bên và lệch cằm sang phía đối diện. Khám lâm sàng có thể thấy một khối xơ hoá vùng cổ, giới hạn vận động vùng cổ và tăng nguy cơ đầu phẳng do tư thế (positional plagiocephaly).*

Câu 413: Bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và đau cổ. Em sổ mũi, nghẹt mũi và đau họng trong tuần qua. Hai ngày trước, em khởi phát sốt và đau cổ nặng hơn. Hôm nay, bệnh nhi không ăn uống. Em không có tình trạng bệnh mạn tính và tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 39.7 độ C, mạch 120/phút, nhịp thở 24/phút. Khám lâm sàng ghi nhận tổng trạng mệt mỏi và khó chịu. Khám cổ ghi nhận hạch vùng cổ trước hai bên. Bệnh nhi không dám cử động cổ; ngửa cổ thụ động gây đau. Giọng nói kiếu tắc nghẽn (muffle). Phổi thông khí tốt hai bên, không có tiếng thở rít hay ran ngáy. X quang cổ nghiêng ghi nhận khoảng trước cột sống rộng nhưng không có bất thường khác. Chẩn đoán nào phù hợp nhất với bệnh cảnh?

- HH. Bệnh bạch hầu
- II. Viêm thanh thiết
- JJ. Viêm màng não
- KK. Áp xe quanh amidan
- LL. Áp xe thành sau họng
- MM. Viêm thanh quản

Đáp án: E



Bệnh nhi trên sốt, nuốt đau/nuốt khó, đau cổ khi ngửa, giọng nghèn và hình ảnh trên X quang gợi ý áp xe thành sau họng. Áp xe thành sau họng là tình trạng nhiễm trùng mô mềm vùng

cổ do **nhiễm** vi khuẩn (thường gặp nhất là Streptococcus pyogenes, Staphylococcus aureus hoặc vi khuẩn kị khí vùng miệng) **vùng khoang ảo** giữa họng và mạc trước cột sống. Bệnh nhân thường có nhiễm trùng hô hấp trên trước đó, như ca này, nhưng cũng có thể do lan trực tiếp từ nhiễm vi khuẩn tại chỗ (eg, viêm họng, viêm amidan). Áp xe thành sau họng thường gặp ở trẻ **6 tháng đến 6 tuổi**. Tỉ lệ hiện mắc giảm sau 6 tuổi do thoái hoá hạch lympho sau họng và ít nhiễm virus đường hô hấp trên hơn.

Trên X quang cổ **nghiêng**, khoảng mô mềm trước cột sống thường hẹp hơn thân đốt sống; **khoảng truớc đốt sống rộng** gợi ý áp xe thành sau họng. **CT scan có cản quang** giúp xác định chẩn đoán. Áp xe thành sau họng lớn có thể gây tắc nghẽn đường dẫn khí và các cấu trúc mạch máu lớn. Chẩn đoán sớm, kháng sinh kịp thời và phẫu thuật tháo mủ đối với các áp xe lớn hơn là cần thiết để ngăn ngừa biến chứng tắc nghẽn.

(Lựa chọn A) Bạch hầu hiếm gặp ở các nước phát triển do tiêm chủng mở rộng. Bệnh biểu hiện giả mạc màu xám trên amidan và có thể gây tắc nghẽn đường thở. Ít nghĩ đến bạch hầu ở bệnh nhi trên do đã tiêm ngừa đầy đủ.

(Lựa chọn B) Viêm thanh thiệt biểu hiện sốt, chảy dãi và thở rít tiến triển nhanh gây tắc nghẽn đường thở đe doạ tính mạng. X quang cổ nghiêng cho thấy thanh thiệt sưng ("dấu ngón cái), không thấy trên bệnh nhi này.

(Lựa chọn C) Viêm màng não biểu hiện sốt, đau/cứng gáy, đau đầu, nhạy cảm ánh sáng. Gập cổ gây đau do căng màng não bị viêm; ngứa cổ thường giảm đau. Bệnh nhi trên đau khi ngứa cổ, không đau đầu hay nhạy cảm ánh sáng ít nghĩ chẩn đoán viêm màng não.

(Lựa chọn D) Áp xe quanh amidan cũng có thể gây sốt, giọng nghèn và đau họng. Amidan sưng to có thể gây lệch lưỡi gà sang cột amidan đối diện. Bệnh nhi trên không sưng amidan hay di lệch lưỡi gà.

(Lựa chọn F) Viêm thanh quản do siêu nhiễm khuẩn (bacterial superinfection) thanh quản sau nhiễm trùng hô hấp trên, biểu hiện các triệu chứng giống viêm thanh-khí quản, gồm cả sốt và thở rít. X quang cổ cho thấy hẹp thanh quản. Bệnh nhi trên không có thở rít hay hẹp thanh quản trên X quang.

Câu 414: Một cậu bé 15 tuổi tiền sử khỏe mạnh được đưa tới khám vì yếu cơ tăng dần. Trong vòng 2 tháng qua, bệnh nhân khó thể hiện nét mặt dần, bao gồm việc cười và chau mày. Cậu bé cũng khó nuốt, nhưng không nuốt đau. Bệnh nhân không uống thuốc gì và được tiêm phòng vaccine đầy đủ. Cậu bé được nhận nuôi và tiền sử gia đình thật không xác định. Thăm khám thấy sụp mi, thái dương gầy, gò má mỏng và chân tay teo túp. Cơ ô mô cái và ô mô út teo và chậm duỗi. Phản xạ gân sâu bình thường và không có dấu hiệu Babinski. Kích thước tinh hoàn nhỏ so với tuổi. Bệnh lý của bệnh nhân này có khả năng di truyền theo kiểu nào dưới đây nhất?

- VV. Di truyền trội trên NST thường
- WW. Di truyền lặn trên NST thường
- XX. Đột biến ngẫu nhiên trong trứng hoặc tinh trùng
- YY. Gen trên ti thể
- ZZ. Di truyền liên kết NST X

Đáp án: A

Loạn dưỡng cơ

Chẩn đoán	Duchenne	Becker	Tăng trương lực cơ kinh điển
Gen	<ul style="list-style-type: none"> Di truyền liên kết NST X Mất đoạn gene dystrophin 		<ul style="list-style-type: none"> Di truyền gen trội trên NST thường Lặp lại bộ ba trên gene DMPK
Khởi phát	<ul style="list-style-type: none"> 2-3 tuổi 	<ul style="list-style-type: none"> 5-15 tuổi 	<ul style="list-style-type: none"> 12-30 tuổi
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Yếu cơ tăng dần Dấu hiệu Gowers Giả phì đại cơ bắp chân 	<ul style="list-style-type: none"> Yếu cơ hơn so với teo cơ Duchenne 	<ul style="list-style-type: none"> Yếu cơ mặt Tăng trương lực cơ nắm Khó nuốt
Các triệu chứng kèm	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh cơ tim Vẹo cột sống 	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh cơ tim 	<ul style="list-style-type: none"> Rối loạn nhịp tim Đục thủy tinh thể Ngủ ngày nhiều Teo tinh hoàn
Tiền lượng	<ul style="list-style-type: none"> Phụ thuộc xe lăn khi tới tuổi dậy thì Tử vong lúc 20-30 tuổi do suy hô hấp hoặc suy tim 	<ul style="list-style-type: none"> Tử vong lúc 40-50 tuổi do suy tim 	<ul style="list-style-type: none"> Tử vong do suy hô hấp hoặc suy tim phụ thuộc vào tuổi khởi phát

Bệnh nhân này có teo cơ tăng trương lực type 1 kinh điển, dạng teo cơ phổ biến nhất khởi phát ở độ tuổi thanh thiếu niên. Lặp lại bộ ba mã hóa (CTG) di truyền trội của gene dystrophia myotonia protein kinase (DMPK) gây tăng trương lực cơ và yếu cơ vân, cơ trơn và cơ tim tiến triển. Khởi phát và mức độ nặng của bệnh thay đổi dựa trên độ dài đoạn lặp lại của mã CTG, với các kiểu hình nặng hơn nhưng ít phổ biến hơn ở trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ.

Tăng trương lực cơ (chậm duỗi cơ) là đáng chú ý nhất khi một người không thể duỗi tay ra sau khi bắt tay (tăng trương lực cơ nắm), như ở bệnh nhân này. Yếu cơ vân chủ yếu ở mặt và ngón chi (eg, cẳng tay, bàn tay và cổ chân). Teo cơ sau đó tạo nên vẻ ngoài kinh điển bao gồm sụp mí, thái dương gầy và teo cơ chi.

Một đặc điểm khác là khó nuốt (do liên quan tới cơ trơn), làm tăng đáng kể nguy cơ viêm phổi hít. Triệu chứng liên quan cơ tim có thể là các nhịp bất thường và rối loạn nhịp tim. Các triệu chứng khác bao gồm đục thủy tinh thể, teo tinh hoàn/vô sinh, hói trán và kháng insulin.

Xét nghiệm gene giúp chẩn đoán xác định và điều trị là điều trị triệu chứng. Tuổi thọ trung bình thường giảm (tử vong lúc 45-55 tuổi) do suy tim hoặc suy hô hấp.

Lựa chọn B. Loạn dưỡng cơ bẩm sinh và một số type của loạn dưỡng cơ vòng đai gốc chi di truyền lặn trên NST thường. Loạn dưỡng cơ bẩm sinh biểu hiện với yếu cơ và giảm trương lực cơ trong 2 năm đầu đời, loạn dưỡng cơ vòng đai gốc chi đặc trưng với yếu cơ vai và cơ chậu hông, hiếm khi liên quan tới cơ mặt.

Lựa chọn C. Loạn dưỡng cơ Duchenne và Becker là bệnh cơ di truyền lặn trên NST X, mặc dù một số trường hợp là do đột biến ngẫu nhiên trong trứng hoặc tinh trùng. Cả hai đều biểu hiện yếu cơ gốc chi dưới tiến triển, không thấy tăng trương lực cơ và teo tinh hoàn.

Lựa chọn D. Bệnh ty thể gây bệnh ở cơ với nhiều mức độ, biểu hiện với mệt mỏi, đau cơ, giảm dung nạp gắng sức, những triệu chứng không gặp ở bệnh nhân này. Tăng trương lực cơ không gặp trong các bệnh cơ do ty thể.

Lựa chọn E. Hội chứng X dễ gây là một bệnh di truyền gen trội trên NST X đặc trưng bởi tình hoàn lớn, không phải tình hoàn teo. Ngoài ra, trẻ trai mắc hội chứng X dễ gây có trương lực cơ giảm chứ không phải tăng trương lực cơ nắm. Không có bệnh loạn dưỡng cơ nào di truyền gen trội trên NST X.

Tóm tắt: Loạn dưỡng tăng trương lực cơ là bệnh di truyền gene trội trên NST thường biểu hiện ở tuổi thanh thiếu niên với tăng trương lực cơ nắm (chật duỗi cơ), yếu cơ tiếng triển (eg, cơ mặt và cơ tay), khó nuốt và bất thường tạo nhịp tim. Teo tình hoàn/vô sinh cũng có thể xảy ra.

Câu 415: Một bé trai 4 tháng được đưa đến tái khám sau một lần cấp cứu do tiếng thở bất thường. Tiếng thở ồn ào bắt đầu ngay từ sau sinh và tệ hơn khi cậu bé ăn hoặc khóc. Trẻ được cho dùng thuốc giãn phế quản dạng hít và corticosteroid dạng uống nhưng không có tác dụng. Bệnh nhân được nuôi bằng sữa công thức dựa trên sữa bò và việc bú có vẻ làm cậu bé mệt, nên mỗi lần ăn kéo dài 40 phút. Đại tiện phân bình thường mỗi ngày. Bệnh nhân được sinh vào tuần 37 qua ngả âm đạo. Cân nặng và chiều cao hiện tại ở bách phân vị thứ 20. Cậu bé đi nhà trại, bố mẹ không hút thuốc và gia đình có một con mèo. Bệnh nhân không sốt, sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy tiếng thở rít cả 2 thùy và to hơn ở thùy thở ra. Tiếng thở rít giảm đi khi ngửa cổ nhưng không cải thiện khi nằm sấp. Cậu bé không ho, chảy nước mũi hoặc có thay đổi màu sắc da. Nguyên nhân gây bệnh có khả năng nhất ở bệnh nhân này là gì?

EEE. Chèn ép đường thở do kìm động mạch

FFF. Dị ứng với sữa bò

GGG. Dị vật đường thở

HHH. Nhiễm trùng nắp thanh môn

III. Nhiễm virus dẫn tới phù hạch thanh môn

Đáp án: A

Nguyên nhân của tiếng thở rít ở trẻ nhũ nhi & trẻ tập đi	
Cấp tính	
Croup	<ul style="list-style-type: none"> Virus á cúm, hầu hết xảy ra vào mùa thu/đông Tiếng thở rít thì hít vào hoặc cả 2 thùy, ho ông ống, triệu chứng nhiễm trùng
Dị vật đường thở	<ul style="list-style-type: none"> ± Có cơn hóc Tiếng thở rít thì hít vào &/hoặc rít rít, giảm thông khí khu trú
Mạn tính	
Mềm sụn thanh quản	<ul style="list-style-type: none"> Phồng trên thanh môn, hay gặp ở 4-8 tháng tuổi Tiếng thở rít thì hít vào tăng lên khi bú, khóc hoặc nằm sấp, cải thiện khi nằm sấp
Vòng động mạch chủ	<ul style="list-style-type: none"> Các mạch máu lớn tạo thành vòng & chèn ép khí quản Tiếng thở rít hai thùy, cải thiện khi ngửa cổ
U máu đường thở	<ul style="list-style-type: none"> U máu đường thở lớn lên trong những tuần đầu sau sinh Tiếng thở rít hai thùy tăng dần, đồng thời có u máu trên da ("phân bố dạng râu")

Kìm động mạch bao gồm những dạng bẩm sinh của cung ĐM chủ, vòng quanh khí quản và/hoặc thực quản và gây các triệu chứng chèn ép nhiều mức độ. Bệnh nhân có các triệu chứng hô hấp vì cung ĐM gây chèn ép bên ngoài khí quản, dẫn đến tắc nghẽn đường thở cố định, gây tiếng thở rít hai thùi, nặng lên khi tăng công thở (eg, khóc, bú). Bệnh nhân thường ngứa cổ vì nó cải thiện tiếng thở rít do giảm chèn ép vào khí quản. Một số bệnh nhân cũng có thể có triệu chứng chèn ép thực quản, bao gồm nôn và khó nuốt chủ yếu là thức ăn rắn.

Chẩn đoán bằng CT scan để phác họa chính xác giải phẫu tạo thành cung ĐM chủ và đánh giá các bất thường đường thở đi kèm. Do có khả năng có dị tật tim và đường thở đi kèm, tất cả bệnh nhân đều cần nội soi thanh khí phế quản trực tiếp và siêu âm tim. Điều trị bằng phẫu thuật tách đôi cấu trúc tạo nên cung động mạch.

Lựa chọn B. Dị ứng sữa bò (eg, do sữa công thức có nguồn gốc protein sữa bò) có thể biểu hiện với các phản ứng qua trung gian IgE và không qua IgE bao gồm chàm, nôn, phân máu và chậm lớn. Các triệu chứng hô hấp thường hiếm gặp, nhất là khi xuất hiện độc lập.

Lựa chọn C. Dị vật đường hô hấp trên (eg, thanh quản) có thể gây thở rít những cũng có khả năng gây ra suy hô hấp cấp, nguy hiểm tính mạng. Dị vật đường thở mạn tính ở đường hô hấp dưới (eg, phế quản) thường không gây tiếng thở rít nhưng có thể biểu hiện với viêm phổi tái diễn, có thể cải thiện triệu chứng nhưng vẫn có những dấu hiệu dai dẳng trên Xquang.

Lựa chọn D và E. Viêm thanh khí phế quản (croup), bệnh nhiễm siêu vi dẫn tới phù hạch thanh môn, và viêm nắp thanh môn, bệnh nhiễm trùng nắp thanh môn, đều đe dọa đến đường hô hấp trên và vì thế có thể gây tiếng thở rít và co rút cơ hô hấp, cải thiện với việc ngửa cổ (eg, tư thế tripod). Trái ngược với bệnh nhân này, bệnh nhân mắc bệnh croup hoặc viêm nắp thanh môn biểu hiện cấp tính hơn và có các triệu chứng nhiễm khuẩn đi kèm (eg, sốt, viêm thanh quản).

Tóm tắt: Kìm động mạch là dị tật bẩm sinh của các mạch máu lớn bao quanh và chèn ép vào khí quản/ thực quản. Triệu chứng hô hấp có thể bao gồm tiếng thở rít 2 thùi cải thiện khi ngửa cổ. Triệu chứng thực quản bao gồm nuốt đau, nôn và bú khó.

Câu 416: Một cậu bé 13 tuổi được mẹ đưa tới khám do vấn đề về hành vi ở trường. Bệnh nhân bắt đầu học ở trường mới 2 tháng trước sau khi gia đình chuyển nhà vì công việc của bố. Giáo viên nói rằng cậu bé trong lớp bồn chồn và khó để hoàn thành bài tập đúng thời gian. Người mẹ nói rằng cậu bé đã luôn là học sinh ngoan, nhưng kết quả học tập đã giảm sút trong năm vừa qua, mặc dù cậu bé dành 3-4 giờ làm bài về nhà mỗi tối. Bệnh nhân nói rằng làm bài tập mất nhiều thời gian hơn vì cậu phải viết cho tới khi nét chữ "vừa đẹp". Cậu lo lắng rằng, nếu nét chữ không đủ đẹp, bố sẽ mất việc và gia đình cậu sẽ phải di chuyển một lần nữa. Bệnh nhi không có vấn đề về ăn và ngủ. Cậu bé không cảm thấy buồn hoặc suy sụp nhưng miêu tả mình cảm thấy bồn chồn. Thăm khám thấy không có bất thường và kết quả xét nghiệm trong mức bình thường. Xử trí nào dưới đây phù hợp nhất ở bệnh nhân này?

- Q. Busprione
- R. Trị liệu hành vi biến chứng
- S. Fluoxetine
- T. Methylprednisolone
- U. Trị liệu tâm lý tâm động học

V. Trấn an và theo dõi sát

Đáp án: C

Rối loạn ám ảnh cưỡng bức	
Triệu chứng lâm sàng	Điều trị
<ul style="list-style-type: none"> Ám ảnh <ul style="list-style-type: none"> Suy nghĩ, hình ảnh xâm phạm, thôi thúc lo lắng, lặp đi lặp lại Cưỡng chế <ul style="list-style-type: none"> Phản ứng với sự ám ảnh bằng hành vi hoặc hành động tưởng tượng lặp đi lặp lại Hành vi thực tế không thể ngăn chặn sự kiện đang lo sợ xảy ra Tốn thời gian (> 1 giờ/ngày) hoặc gây mệt mỏi/suy giảm năng nề 	<ul style="list-style-type: none"> Thuốc ức chế tái hấp thu serotonin chọn lọc (SSRI) Trị liệu nhận thức hành vi (ngăn cản tiếp xúc & phản ứng)

Đã chú thích [M17]: Ah, bên tâm thần họ gọi là cưỡng bức. nghe hơi gây nhầm lẫn nhỉ ;))))

Sự ám ảnh tốn nhiều thời gian về việc phải viết lại cho đến khi chữ vừa đủ đẹp để ngăn cản một sự kiện không mong muốn của bệnh nhân này tương ứng với rối loạn ám ảnh cưỡng bức(OCD). OCD là một hội chứng mạn tính thường bắt đầu ở giai đoạn trẻ em hoặc vị thành niên. Bệnh nhân thường có lo lắng mức độ cao kéo dài vì họ phải vật lộn để chế ngự sự ám ảnh xâm phạm, gây mệt mỏi. Sự cưỡng chế là có chủ đích nhằm ngăn cản một sự kiện bệnh nhân lo sợ sẽ xảy ra nhưng thường không liên quan đến sự kiện này một cách thực tế (eg, viết chữ đẹp để bối rối không mất việc).

Điều trị đầu tay cho OCD bao gồm thuốc ức chế tái hấp thu serotonin chọn lọc (SSRI) và trị liệu hành vi nhận thức (CBT) dựa trên việc ngăn cản tiếp xúc và phản ứng. Thuốc SSRI fluoxetine, fluvoxamine và sertraline đã được chứng minh an toàn và hiệu quả bệnh nhi mắc OCD. CBT là trị liệu tâm lý hiệu quả nhất và liên quan đến việc để bệnh nhân tiếp xúc với các suy nghĩ, hình ảnh, tình huống khiến bệnh nhân lo lắng và ngăn cản các cưỡng chế xuất hiện.

Lựa chọn A. Busprione là thuốc chống lo lắng sử dụng để điều trị rối loạn lo âu toàn thể (GAD), bệnh không giải thích được triệu chứng ám ảnh và cưỡng bức ở bệnh nhân này. OCD có thể đi kèm với lo lắng kéo dài nhưng không luôn gặp như trong GAD.

Lựa chọn B. Trị liệu hành vi biện chứng tập trung vào trị liệu các rối loạn điều chỉnh cảm xúc và các hành vi tự hại trong rối loạn nhân cách ranh giới (eg, tính bốc đồng, các mối quan hệ không ổn định). Không có tác dụng cho bệnh nhân OCD.

Lựa chọn D. Methylphenidate là một thuốc kích thích được dùng chủ yếu trong rối loạn tăng động giảm chú ý. Triệu chứng bồn chồn và khó hoàn thành bài tập về nhà có khả năng do sự lo lắng liên quan đến một ám ảnh xâm phạm và sự cưỡng bức. Thuốc kích thích sẽ làm sự lo lắng tệ hơn.

Lựa chọn E. CBT là liệu pháp tâm lý sử dụng cho OCD. Liệu pháp tâm lý tâm động, tập trung vào những xung động trong tiềm thức và cải thiện sự sáng suốt, không bao gồm các kỹ thuật tiếp xúc với hành vi được định trước, nhằm giảm các hành vi cưỡng bức.

Lựa chọn F. Trấn an và theo dõi sát không đủ để giải quyết triệu chứng của bệnh nhân này, thứ gây nên sự mệt mỏi và giảm khả năng học tập. Điều trị OCD cần thuốc và/hoặc các trị liệu tâm lý bài bản với nhà trị liệu được đào tạo về CBT.

Tóm tắt: Điều trị đầu tay của rối loạn ám ảnh cưỡng bức ở trẻ em bao gồm thuốc ức chế tái hấp thu serotonin chọn lọc và/hoặc trị liệu tâm lý hành vi nhận thức.

Câu 417: Một cậu bé 9 tháng tuổi được đưa tới khám vì sưng tay và chân trong những ngày qua. Lần đầu bố mẹ cậu thấy sưng là khi bệnh nhân không chịu uống sữa công thức vào buổi sáng. Cậu bé ăn kém và cáu kỉnh. Bệnh nhân không có triệu chứng đường hô hấp trên trước đó và cũng không tiếp xúc với ai bị bệnh. Trẻ được nhận nuôi từ Nigeria, và tiền sử gia đình không được biết rõ. Vaccin được tiêm phòng đầy đủ. Nhiệt độ là 38,3°C và mạch là 150/min. Thăm khám thấy mặt mu của 2 bên tay và chân sưng và ấm đau. Các khớp khác bình thường. Cậu bé không thể nắm được tay bác sĩ vì giảm tầm vận động. Không ban da. Xquang của bàn tay và bàn chân thấy mô mềm sưng nề. Nguyên nhân gây bệnh có khả năng nhất là?

- T. Viêm khớp tự miễn
- U. Bệnh xương khớp phì đại
- V. Xương hoại tử thiếu máu
- W. Tắc vỉ mạch
- X. Nhiễm trùng xương do Salmonella
- Y. Nhiễm trùng Staphylococcus

Đáp án: D

Chẩn đoán phân biệt của đau xương trong bệnh hồng cầu hình liềm			
Nguyên nhân	Tắc mạch cấp	Viêm xương tuy xương	Hoại tử vô mạch
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Đau cấp, nghiêm trọng • Đau ≥ 1 vị trí (eg, viêm khớp ngón) • +/- sốt nhẹ • Nóng & đỏ • Có thể có nguyên nhân khởi phát 	<ul style="list-style-type: none"> • Đau cấp hoặc bán cấp • Đau khu trú tại 1 vị trí (eg, xương dài) • Sốt kéo dài • Nóng & đỏ • CẤY MÁU DƯƠNG TÍNH 	<ul style="list-style-type: none"> • Đau tăng dần, mạn tính (eg, chỏm xương đùi) • Không sốt • Không nóng & đỏ

Đã chú thích [M18]: Chỉ cũng nghĩ “Ấm” là đúng hơn, nhưng kinh điển của viêm là sưng nóng đỏ đau. Quen tai, quen mắt mất rồi ;))

Viêm ngón (hội chứng bàn tay - bàn chân) có thể là biểu hiện sớm nhất của tắc mạch trong bệnh hồng cầu hình liềm (SCD). Tắc mạch cấp máu cho các ngón tay và ngón chân thường là thứ phát do sự nhão lên của hồng cầu hình liềm và tăng kết dính hồng cầu. Hội chứng này thường biểu hiện lúc 6 tháng - 4 tuổi với cơn đau sưng cấp và đối xứng của 2 bàn tay và bàn chân. Đôi khi có sốt nhẹ.

Xquang ban đầu chỉ thấy mô mềm sưng, mặc dù trong những lần tái diễn có thể thấy xương lõm đốm. Mặc dù hầu hết trẻ em mắc SCD ở Mỹ được chẩn đoán bằng điện di hồng cầu khi tầm soát thời kì sơ sinh, một trẻ tiền sử khỏe mạnh xuất hiện viêm ngón nên được đánh giá SCD ngay lập tức. Điều trị bao gồm bù dịch và giảm đau.

Lựa chọn A. Viêm khớp hệ thống thiếu niêm vô căn có thể biểu hiện ở gian đoạn trẻ nhỏ với đau khớp nhưng thường gặp nhất với ban, sốt và đau khớp lớn. Các bệnh tự miễn khác (eg, viêm khớp vảy nến, viêm cột sống dính khớp) có thể gây viêm ngón điển hình, xảy ra ở trẻ lớn và người lớn.

Lựa chọn B. Bệnh xương khớp phì đại là một hội chứng lâm sàng bao gồm ngón tay dùi trống và sưng xương ngón tay và ngón chân. Nguyên nhân thường gặp do các bệnh phổi (eg, bệnh xơ nang) hoặc các bệnh ác tính. Những đặc điểm này mạn tính và thường thấy ở trẻ lớn và người lớn.

Lựa chọn C. Hoại tử vô mạch chỏm xương dùi hoặc xương cánh tay là một biến chứng của SCD gây ra do nhồi máu sụn khớp và mặt xương do giảm lưu lượng máu mạn tính. Nó thường biểu hiện với đau khớp hông tiến triển kéo dài khi chịu lực.

Lựa chọn E và F. Do nhồi máu lách tự miễn, bệnh nhân mắc SCD có chức năng lách suy giảm và do đó, nhạy cảm với các nhiễm khuẩn, bao gồm viêm xương tủy xương. Viêm xương tủy xương thường biểu hiện với sưng, sốt và đau khu trú tại một xương (hơn là đau hai bàn tay và bàn chân). Tụ cầu vàng là nguyên nhân phổ biến nhất của viêm xương tủy xương nhiễm khuẩn ở tất cả các bệnh nhân và bệnh nhân mắc SCD có nguy cơ mắc viêm xương tủy xương do tụ cầu vàng cao hơn.

Tóm tắt: Viêm ngón có thể là biểu hiện sớm nhất của tắc mạch máu trong bệnh hồng cầu hình liềm với sưng đau cấp tính bàn tay và bàn chân 2 bên.

Câu 418: Một bé gái 3 ngày tuổi được đưa tới cấp cứu vì mắt chảy dịch mủ nhiều. Cô bé được sinh qua ngả âm đạo. Mẹ 31 tuổi, mang thai lần 3, 3 con còn sống. Gia đình từ chối sử dụng các thuốc dự phòng cho trẻ sơ sinh, bao gồm vitamin K, mỡ tra mắt erythromycin và vaccin viêm gan B. Bệnh nhân được xuất viện lúc 24 giờ tuổi. Trẻ được bú sữa mẹ hoàn toàn, đại tiểu tiện bình thường. Nhiệt độ 36.8 C. Thăm khám thấy phù mi mắt 2 bên, viêm kết mạc và dịch mủ mắt. Thóp trước chửa đóng, mềm, phẳng. Lỗ mũi 2 bên thông thoáng, niêm mạc miệng sạch, không có tổn thương hoặc nấm. Nghe phổi thấy phổi trong 2 bên và không có tiếng thổi. Bụng mềm, ấn không đau, không chướng và bộ phận sinh dục ngoài bình thường, không có mủ. Chẩn đoán nào dưới đây có khả năng nhất?

- A. Viêm kết mạc do hóa chất
- B. Viêm kết mạc mắt do chlamydia
- C. Tắc lệ đạo
- D. Viêm kết mạc do lậu
- E. Viêm kết mạc do HSV
- F. Viêm kết mạc do tụ cầu vàng

Đáp án: D

Viêm kết mạc sơ sinh do lậu	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Xuất tiết nhiều & sưng mí mắt (thường lúc 2-5 ngày tuổi)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Nhuộm Gram thấy song cầu gram âm trong tế bào• Nuôi cấy dương tính trên môi trường Thayer-Martin
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Tiêm bắp ceftriaxone hoặc cefotaxime một liều duy nhất
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">• Tra mỡ mắt erythromycin

Triệu chứng viêm kết mạc mủ nặng hai bên trong những ngày đầu đời có khả năng nhất do *Neisseria gonorrhoeae* (viêm kết mạc do lâu). Trẻ sơ sinh bị nhiễm loại song cầu gram âm này qua tiếp xúc với dịch tiết đường sinh dục của người mẹ bị nhiễm khuẩn trong khi chuyển dạ. Do đó, tất cả phụ nữ mang thai < 25 tuổi hoặc có yếu tố nguy cơ (eg, tiền sử mắc bệnh lây qua đường tình dục, có bạn tình mới) nên được tầm soát và điều trị trong thai kì.

Trẻ sơ sinh mắc bệnh sẽ có phù mí mắt, xuất tiết dịch mủ nhiều, viêm kết mạc và phù kết mạc lúc 2-5 ngày tuổi. Viêm kết mạc do lâu là dạng viêm kết mạc sơ sinh nghiêm trọng nhất và có thể tiến triển thành loét giác mạc, sẹo và mù nếu không được điều trị. Điều trị bằng tiêm bắp cephalosporin thế hệ 3 một liều duy nhất (eg, cefotaxime).

Viêm kết mạc do lâu có thể được ngăn chặn bằng việc tra mờ mắt erythromycin ngay sau khi sinh. Vì viêm tiết niệu - sinh dục do lâu thường không có triệu chứng, trẻ có thể bị lây bệnh từ người mẹ không có tiền sử rõ ràng về bệnh này. Do đó, dự phòng được khuyến cáo cho tất cả trẻ sơ sinh và là bắt buộc ở một số vùng của Hoa Kỳ. Erythromycin dự phòng không phòng ngừa được viêm kết mạc do *Chlamydia trachomatis*.

Lựa chọn A. Viêm kết mạc hóa chất thường xảy ra trong vòng 24 giờ sau sinh và thường gặp nhất ở những trẻ sơ sinh được sử dụng bạc nitrate. Thuốc này có tác dụng dự phòng viêm kết mạc do lâu nhưng không được sử dụng ở Hoa Kỳ vì nguy cơ gây viêm kết mạc hóa chất. Triệu chứng thường nhẹ, hết trong 1 ngày nhưng không gây dịch mủ.

Lựa chọn B. *C trachomatis* có thể gây viêm kết mạc sơ sinh nhưng thường vào 5-14 ngày sau sinh. So với viêm kết mạc do lâu, viêm kết mạc do *Chlamydia* thường gây phù kết mạc và sưng mí mắt nhẹ hơn cũng như dịch nước, hơn là dịch mủ.

Lựa chọn C. Tắc lệ đạo biểu hiện với chảy nước mắt kéo dài, thường là một bên, ở trẻ sơ sinh. Không gặp sưng mí mắt, nhiễm trùng kết mạc và dịch tiết nhiều.

Lựa chọn E. Nhiễm HSV sơ sinh ở mặt biểu hiện ở tuần tuổi thứ 2 hoặc thứ 3 dưới dạng tổn thương phỏng nước hoặc loét. Không thường gặp dịch mủ trong tuần đầu tiên.

Lựa chọn F. Tụ cầu vàng là nguyên nhân thường gặp gây nhiễm trùng kết mạc ở người lớn. Nó ít gặp hơn ở trẻ em và cực kỳ hiếm gặp ở trẻ sơ sinh.

Tóm tắt: *Viêm kết mạc do lâu biểu hiện ở ngày tuổi 2-5 với sưng mí mắt, dịch mủ mắt nhiều, nhiễm trùng kết mạc, gây mù nếu không được điều trị. Phòng ngừa bằng việc tra mờ mắt erythromycin ngay sau sinh.*

Câu 419: Một bé trai sơ sinh được sàng lọc tại phòng sinh. Bé được sinh đủ tháng qua ngả âm đạo từ thai phụ 34 tuổi. Mẹ bé khám thai định kỳ, tiền sử gia đình không ghi nhận bất thường. Chiều dài, cân nặng và vòng đầu ở bách phân vị 25th. Khám ghi nhận đứa trẻ tinh, trương lực cơ bình thường. Thóp trước mở và phẳng. Tai ở vị trí bình thường. Khám mắt không có mống mắt ở cả hai bên. Khám hầu họng khẩu cái nguyên vẹn. Khám tim phổi bình thường. Bụng mềm, sờ thấy gan mấp mé hạ sườn phải. Khám niệu sinh dục ghi nhận lỗ niệu đạo mở ở mặt trước thân dương vật. Tinh hoàn trái không sờ thấy, nhưng tinh hoàn phải hiện diện. Khám da và chi bình thường. Bệnh nhân tăng nguy cơ phát triển bệnh lý nào sau đây?

A. AML (Acute myeloid leukemia)

- B. Carcinoma tuy tuyến giáp
- C. Neuroblastoma
- D. U đệm thần kinh thị giác
- E. U nguyên bào vũng mạc
- F. U Wilms

Đáp án F

Đứa trẻ sơ sinh không có mống mắt và bất thường niệu sinh dục (ie, lỗ tiểu lệch thấp, tinh hoàn ẩn) tăng khả năng nghi ngờ hội chứng WAGR/hội chứng thiếu 11p. Hội chứng WAGR thường do mất đoạn gen NST 11p13 và các ký tự liên quan đến tình trạng này (Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary abnormalities, and Retardation). Chẩn đoán nên được nghi ngờ nếu nhiều hơn 2 trong các bệnh lý trên hiện diện và xét nghiệm gen để xác định chẩn đoán.

U Wilms (nephroblastoma) là khối u ác tính ở thận xuất hiện ở khoảng một nửa bệnh nhân hội chứng WAGR và do thiếu đoạn gen WT1 trong vùng NST chịu ảnh hưởng. U Wilms thường gặp ở hai bên và biểu hiện sớm (1-3 tuổi) trong hội chứng WAGR hơn là đơn độc. Sàng lọc qua siêu âm bụng được thực hiện mỗi 3 tháng ở trẻ sơ sinh và giai đoạn sớm thời thơ ấu để phát hiện và điều trị sớm.

(**Lựa chọn A**) Hội chứng Down tăng nguy cơ phát triển AML. Khám lâm sàng bao gồm nếp gấp bàn tay đơn độc, mắt xếch, tai đóng thấp, không được tìm thấy ở bệnh nhi này. Ngoài ra, hội chứng Down còn liên quan đến các chấm Brushfield, không phải là không có mống mắt.

(**Lựa chọn B**) Hội chứng MEN type 2, bệnh lý di truyền gen trội NST thường, yếu tố thúc đẩy bệnh nhân mắc ung thư tuy tuyến giáp, u tuyến thượng thận, và cường tuyến cận giáp. Nó không liên quan đến bất thường niệu sinh dục hoặc không có mống mắt, và không phù hợp với bệnh nhân không có tiền sử bệnh lý u.

(**Lựa chọn C**) Tăng nguy cơ u nguyên bào thai như u Wilms, u nguyên bào gan, và u nguyên bào thần kinh xuất hiện trong hội chứng Beckwith-Wiedemann. Tuy nhiên, các biểu hiện khác liên quan đến bệnh lý này, như tăng sản một bên, lưỡi to, không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

(**Lựa chọn D**) U đệm thần kinh thị giác xuất hiện ở trẻ nhỏ với NF type 1, bệnh lý thần kinh da đặc trưng với vết bót café au lait, nốt ruồi ở vùng nách và u xơ thần kinh, không được tìm thấy ở bệnh nhân này.

(**Lựa chọn E**) U nguyên bào vũng mạc biểu hiện ở trẻ sơ sinh với leukocoria (phản xạ đồng tử trắng) và không liên quan đến bất thường mống mắt hay niệu sinh dục.

Tóm lại: *Hội chứng WAGR nên được xem xét ở đứa trẻ có 2 hoặc nhiều hơn các tình trạng liên quan đến cụm WAGR. Ở những bệnh nhân với hội chứng WAGR, siêu âm bụng sàng lọc mỗi 3 tháng ở trẻ nhũ nhi và giai đoạn sớm thời thơ ấu để phát hiện sớm khối u Wilms.*

Câu 420: Một bé gái 3 ngày tuổi nằm tại khoa hồi sức tích cực sơ sinh do cân nặng sơ sinh thấp. Trẻ được mẹ 25 tuổi sinh vào tuần thứ 36 bởi chuyển dạ tự nhiên, nhanh qua đường âm đạo. Người mẹ không chăm sóc tiền sản. Chiều cao, cân nặng và vòng

đầu đều < bách phân vị thứ 3. Thăm khám thấy có chòng khớp sọ. Không có phản xạ ánh sáng đỏ ở cả 2 mắt. Tiếng thở tim liên tục, mạnh, nghe rõ nhất ở bên trên bờ trái xương ức. Bụng không chướng, không đau. Gan lách to. Trương lực cơ bình thường; còn phản xạ Moro và phản xạ cầm nắm. Bệnh nhân không đạt bài kiểm tra thính lực sơ sinh. Yếu tố nào của người mẹ thường đi kèm với triệu chứng của bệnh nhân này nhất?

- DDD.** Tiếp xúc lâu ngày với phân mèo
- EEE.** Tiêu thụ rượu hàng ngày
- FFF.** Bệnh lây truyền qua đường tình dục
- GGG.** Ăn sản phẩm từ sữa chưa được tiệt trùng
- HHH.** Không được tiêm vaccin hồi nhỏ

Đáp án: E

Trẻ sơ sinh cân nặng thấp này mắc Rubella bẩm sinh (CRS). Đặc thùy tinh thể là đặc điểm thường thấy của CRS và có thể biểu hiện với thủy tinh thể mờ, phản xạ ánh sáng đỏ bắt đón xung hoặc không có (như ở bệnh nhân này); hoặc rung giật giãn cầu. Ngoài ra, triệu chứng tiếng thở như “tiếng động cơ” liên tục gợi ý tới bệnh còn ống động mạch; bài kiểm tra thính lực không đạt liên quan tới điếc tiếp nhận, cả 2 đều là triệu chứng kinh điển của CRS.

Rubella có thể lan truyền qua bánh rau và đi vào tuần hoàn thai nhi; nguy cơ gây dị tật thai nhi cao nhất trong tam cá nguyệt đầu tiên. Nhiễm trùng ở bà mẹ trước sinh có thể không có triệu chứng hoặc biểu hiện với sốt, ho và viêm kết mạc tự giới hạn, sau đó là phát ban toàn thân dạng sẩn toàn thân. Người mẹ của bệnh nhân này có khả năng đã mắc rubella không triệu chứng trong tam cá nguyệt đầu tiên. Tầm soát trước sinh thường quy trong ba tháng đầu bao gồm xét nghiệm Rubella IgG của mẹ. Kết quả dương tính chứng tỏ bà mẹ đã có miễn dịch hoặc đã mắc bệnh trước khi mang thai.

Do chương trình tiêm chủng mở rộng, rubella không còn phổ biến ở Mỹ. Rubella và các trường hợp CRS hay gặp hơn ở các nước không được chủng ngừa rộng rãi vì cách tốt nhất để phòng ngừa CRS là tiêm vaccin rubella sống giảm độc lực trước khi thụ thai.

Lựa chọn A. Tránh phân mèo (phân mèo nhiễm bệnh có thể chứa Toxoplasmosis gondii) trong thai kì có thể phòng ngừa nhiễm toxoplasma bẩm sinh, thường biểu hiện với viêm màng mạch võng mạc và vàng da, không có ở bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Hội chứng rượu bào thai, do mẹ uống rượu lúc mang thai, biểu hiện với khuôn mặt bất thường: khe mi ngắn, đường môi trên mỏng và nhân trung phẳng. Những đặc điểm này không có ở bệnh nhân này.

Lựa chọn C. Sự lây bệnh lây truyền qua đường tình dục trước và chu sinh có nhiều triệu chứng, ví dụ như tổn thương dạng mụn nước (herpes sơ sinh) hoặc gan lách to hay vàng da (giang mai sơ sinh). Tam chứng kinh điển của CRS ở bệnh nhân này khiến chẩn đoán mắc rubella khả thi hơn.

Lựa chọn D. Ăn thực phẩm từ sữa không được tiệt trùng làm tăng khả năng mắc *Listeria monocytogenes*. Nhiễm trùng của bà mẹ có thể biểu hiện với các triệu chứng giống cúm không đặc hiệu (eg, đau cơ, mệt mỏi) và nhiễm trùng sơ sinh biểu hiện với viêm não màng não hoặc nhiễm khuẩn huyết. Bất thường tim, mắt hoặc tai thường không gặp.

Tóm tắt: Rubella bẩm sinh biểu hiện với đục thủy tinh thể, còn ống động mạch và điếc tiếp nhận. Phòng ngừa nhiễm bệnh tốt nhất bởi tiêm vaccine trước khi thụ thai.

Câu 421: Một cậu bé 2 ngày tuổi được đánh giá vàng da sơ sinh. Cậu bé được sinh bởi người mẹ 24 tuổi có sức khỏe tốt, mang thai lần đầu. Mẹ cậu có chế độ ăn cân bằng và uống vitamin bà bầu đều đặn trong suốt thai kì. Trẻ bắt vú và bú kém. Thăm khám thấy bệnh nhân có vàng da, cung mạc vàng, lưỡi lớn và tiếng khóc khàn. Trương lực cơ bình thường nhưng giảm cử động. Kết quả xét nghiệm như sau:

Bilirubin toàn phần	15.3 mg/dL
Bilirubin trực tiếp	0.7 mg/dL
TSH	110 µU/mL
Thyroxine (T4) huyết thanh	0.6 µg/dL

Nguyên nhân gây nên triệu chứng ở bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- AAA. Bất thường trong quá trình tổng hợp thyroxine
- BBB. Thiếu Iodine (búrú giáp theo vùng)
- CCC. Suy toàn bộ tuyến yên
- DDD. Dị sản tuyến giáp
- EEE. Kháng thể kháng thụ thể TSH đi qua rau thai

Đáp án: D

Suy giáp bẩm sinh	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Lúc sinh bình thường• Triệu chứng xuất hiện khi lượng T4 từ mẹ giảm dần<ul style="list-style-type: none">◦ Lơ mơ◦ Thóp rộng◦ Lưỡi thè ra trước◦ Thoát vị rốn◦ Bú kém◦ Táo bón◦ Da khô◦ Da vàng
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• ↑ TSH & ↓ T4 tự do• Tầm soát sơ sinh
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Levothyroxine

Tầm soát sơ sinh đánh giá suy giáp bẩm sinh, đặc trưng bởi tăng nồng độ TSH và giảm nồng độ T4. Triệu chứng vàng da, giảm hoạt động, bú kém và tiếng khóc khàn ở trẻ này là những triệu chứng thường gặp của suy giáp bẩm sinh. Tuy nhiên, hầu hết trẻ suy giáp đều không có triệu chứng và được phát hiện qua tầm soát sơ sinh. Nguyên nhân thường gặp nhất của suy giáp bẩm sinh trên thế giới là dị sản tuyến giáp (eg, không có tuyến giáp, thiếu sản hoặc tuyến giáp lạc chỗ). Nhận biết sớm và điều trị thay thế hormone (eg, levothyroxin) là cần thiết để phòng ngừa tổn thương thần kinh vĩnh viễn.

Lựa chọn A. Một số bất thường trong tổng hợp hormone giáp có thể dẫn tới suy giáp bẩm sinh, nhưng những bệnh này thường khá hiếm so với dị sản giáp. Tất cả những tình trạng bất thường tổng hợp giáp đều di truyền lặn trên NST thường.

Lựa chọn B. Bà mẹ thiếu iod có thể gây suy giáp bẩm sinh, việc thêm iod vào chế độ ăn của trẻ có thể đảo ngược tình trạng này. Tuy nhiên, bệnh thiếu iod hay bướu giáp theo vùng thường hiếm gặp ở những nước đã phát triển và người mẹ này có chế độ ăn cân đối trong quá trình mang thai.

Lựa chọn C. Thiếu TSH do suy tuyến yên là một bệnh nghiêm trọng, thường đi kèm với thiếu ACTH và tiềm ẩn suy thượng thận cấp. Tuy nhiên, đứa trẻ này có tăng nồng độ TSH, cho thấy tuyến yên còn chức năng.

Lựa chọn E. Bệnh cường giáp Grave của người mẹ có thể dẫn tới kháng thể kháng TSH đi qua rau thai. Trẻ bị bệnh sẽ có các triệu chứng cường giáp bao gồm kích thích, tim nhịp nhanh, sụt cân và bú kém.

Tóm tắt: Suy giáp bẩm sinh đi kèm với tổn thương thần kinh nếu không được phát hiện và điều trị sớm. Giảm hoạt động, khóc khàn và vàng da thường đi kèm với suy giáp bẩm sinh, nhưng hầu hết trẻ nhỏ mắc suy giáp bẩm sinh đều không có triệu chứng. Dị sản tuyến giáp là nguy cơ thường gặp của suy giáp bẩm sinh trên thế giới.

Câu 422: Một bé gái 16 tuổi được đưa tới khoa cấp cứu vì phát ban và đau khớp. Ban màu hồng bắt đầu ở mặt từ hôm qua nhưng đã lan xuống ngực, lưng và chân tay sáng nay. Cô bé cũng tinh thần do đau ngón tay và cổ tay. Bệnh nhân thấy mệt mỏi và có sốt nhưng không có cứng gáy, buồn nôn hoặc nôn. Cô bé đã có hoạt động tình dục với một bạn trai và dùng bao cao su không thường xuyên. Cô bé không được tiêm vaccine. Nhiệt độ 38.2°C, huyết áp 118/76 mmHg, mạch 86/min, nhịp thở 14/min. Thăm khám thấy cô bé trông khỏe mạnh và không có dấu hiệu mất nước. Ban đỏ dạng sẩn nốt, ẩn dưới da trên mặt, lưng, ngực và các chi trừ lòng bàn tay, lòng bàn chân. Hạch nách sau và hạch dưới chẩm to. Họng hầu sạch. Nguyên nhân nào dưới đây có khả năng gây nên triệu chứng của bệnh nhân?

JJJ. Virus Epstein-Barr

KKK. Virus sởi

LLL. *Neisseria gonorrhoeae*

MMM. Virus Rubella

NNN. *Treponema pallidum*

OOO. Virus Varicella-zoster

Đáp án: D

Bệnh Rubella (sởi Đức)	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Bẩm sinh<ul style="list-style-type: none">○ Điếc tiếp nhận○ Đục thủy tinh thể○ Còn ống động mạch• Trẻ em<ul style="list-style-type: none">○ Sốt○ Phát ban dạng sẩn nốt từ đầu tới mông

	<ul style="list-style-type: none"> • Người lớn/Thanh niên <ul style="list-style-type: none"> ◦ Giống trẻ em + đau khớp/ viêm khớp
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Xét nghiệm huyết thanh
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> • Vaccin Rubella sống giảm độc lực

Bệnh nhân này chưa được tiêm vaccin có phát ban từ đầu tới chân, hạch to khu trú và viêm khớp, những triệu chứng này phù hợp với nhiễm Rubella. Rubella không còn là dịch lưu hành tại Mỹ do tiêm chủng rộng rãi, nhưng vẫn còn những trường hợp ngẫu nhiên hoặc nhập cảnh.

Rubella có thể không có triệu chứng hoặc biểu hiện ở trẻ khỏe mạnh vì bệnh nhẹ, thường bắt đầu với sốt nhẹ và hạch to (đặc biệt hạch cổ sau, hạch nách sau và dưới chẩm). Ban dạng sẩn nốt, màu hồng, ẩn mất màu trên mặt và lan từ đầu tới chân trong vòng 24 giờ, từ lòng bàn chân và lòng bàn tay.

Thanh niên và người lớn, đặc biệt là nữ giới, có thể có đau khớp và/hoặc viêm khớp tại thời điểm phát ban. Mặc dù hầu hết triệu chứng đều khỏi trong vài ngày, đau khớp có thể kéo dài tới một tháng.

Tuy nhiên, nhiễm khuẩn trước sinh (đặc biệt là trong tam cá nguyệt đầu tiên) có thể gây sảy thai, thai chết lưu hoặc rubella bẩm sinh. Do đó, tiêm vaccin sống giảm độc lực sởi, quai bị, rubella được khuyến cáo để phòng ngừa sự lây nhiễm trong cộng đồng.

Lựa chọn A. Sốt và hạch cổ sau lớn là đặc điểm của bệnh tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn do virus Epstein-Barr, nhưng viêm họng xuất tiết thường là triệu chứng nổi trội nhất. Ngoài ra, ban dạng sẩn nốt thường ít gặp hơn trừ khi có tiền sử sử dụng kháng sinh beta-lactam.

Lựa chọn B. Sởi biểu hiện kinh điển với sốt cao (> 40 độ C) và tiền triệu gồm sốt, viêm kết mạc, sổ mũi ở bệnh nhân trông ốm yếu. Phát ban lan từ đầu tới chân nhưng sau đó hợp nhất lại, dạng ban xuất huyết và ẩn không mất màu. Ngoài ra, bệnh nhân sởi không có viêm khớp.

Lựa chọn C. Nhiễm lậu lan tỏa có thể biểu hiện với ban, sốt và đau khớp ở những bệnh nhân có hoạt động tình dục. Tuy nhiên, ban lậu lan tỏa thường có dạng mụn nước và ít khi ở mặt.

Lựa chọn E. Giang mai giai đoạn 2 (ie, *Treponema pallidum*) thường biểu hiện với sốt và ban dạng sẩn nốt trên thân mình và chân tay. Ban giang mai có ở lòng bàn chân và lòng bàn tay, không như trong bệnh rubella.

Lựa chọn F. Ban của bệnh thủy đậu đặc trưng bởi ngứa dữ dội, tổn thương dạng phồng nước nhiều lứa tuổi và tự xẹp sau vài ngày. Bệnh nhân này có ban dạng sẩn nốt, không ngứa.

Tóm tắt: Rubella là một bệnh nhẹ, biểu hiện với sốt nhẹ, ban dạng sẩn nốt lan từ đầu xuống chân, hạch nách sau và hạch dưới chẩm to. Thanh niên và người lớn, đặc biệt là nữ giới, có thể có đau khớp và/hoặc viêm khớp vẫn còn tiếp tục sau khi phát ban đã lặn.

Câu 423: Một cậu bé 18 tuổi tới khám vì ho khan khó chịu. Cậu đã có triệu chứng từ 3 tuần trước sau khi trẻ về từ một chuyến thám hiểm Ca-ri-bê cùng gia đình. Bệnh nhân đã đi thăm nhiều hòn đảo trong suốt chuyến đi, tham gia nhiều hoạt động, bao gồm leo núi và các môn thể thao dưới nước. Cậu bé ban đầu chảy nước mũi trong trong một tuần, sau đó là ho khan một tuần. Tuần này, cơn ho nặng lên, xảy ra không báo trước, gây nôn 2 lần. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh lý và được tiêm phòng theo lịch gần nhất vào lúc 11 tuổi. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy ngạt mũi. Phổi trong.

Đau cơ gian sùờn 2 bên. Hạch và lách không to. Yếu tố nguy cơ nào hay đi kèm nhất với chẩn đoán của bệnh nhân này?

- W. Tiếp xúc với loài chim lợ**
- X. Hệ thống điều hòa hoạt động kém**
- Y. Bơi trong nước nhiễm bẩn**
- Z. Hoạt động tình dục không sử dụng biện pháp bảo vệ**
- AA. Miễn dịch chủ động suy yếu**

Đáp án: E

Ho gà	
Các giai đoạn lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Giai đoạn viêm long (1-2 tuần): ho nhẹ, viêm mũi• Giai đoạn kịch phát (2-6 tuần): ho với tiếng rít thì hít vào, nôn sau ho; trẻ nhũ nhi: có thể ngưng thở• Giai đoạn phục hồi (hàng tuần tới hàng tháng): triệu chứng cải thiện dần dần
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Nuôi cấy thấy VK ho gà hoặc PCR• Tăng bạch cầu ưu thế lympho
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Macrolide
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">• Vaccin ho gà vô bào

Triệu chứng ho kịch phát và kéo dài cùng với nôn sau ho gợi ý tới nhiễm trùng *Bordetella pertussis* (ho gà). Triệu chứng thường bắt đầu với mệt mỏi, chảy nước mũi và ho nhẹ kéo dài 1-2 tuần. Sau đó bệnh nhân có cơn ho kịch phát, mà sau tràng ho dữ dội là tiếng rít thì hít vào và, thường là, ho sau ăn. Đau cơ gian sùờn, như ở bệnh nhân này, có thể gặp do những cơn ho dữ dội.

Khi có những triệu chứng kinh điển, chẩn đoán dựa trên lâm sàng. Xét nghiệm PCR dịch tễ hầu giúp cung cấp dữ liệu dịch tễ hoặc xác định chẩn đoán. Nhóm macrolide (eg, azithromycin, clarithromycin) là điều trị đầu tay và nên bắt đầu khi có nghi ngờ trên lâm sàng mà không cần chẩn đoán xác định.

Tỷ lệ mắc và mức độ nặng của bệnh đã giảm nhờ có tiêm chủng theo lịch bao gồm 5 mũi vaccin bạch hầu, uốn ván, ho gà vô bào (DtaP) ở trẻ nhỏ và vaccin cũng cố giải độc tố uốn ván, bạch hầu và ho gà vô bào (Tdap) lúc 11-12 tuổi. Tuy nhiên, việc chủng ngừa hay mắc ho gà trước đó không đảm bảo miễn dịch cả đời. Miễn dịch có được suy yếu 5-10 năm sau tiêm vaccin, khiến bệnh nhân đã có miễn dịch cũng trở nên nhạy cảm với bệnh, như ở bệnh nhân này.

Lựa chọn A. Bệnh sốt vẹt, do *Chlamydophila psittaci*, biểu hiện với sốt, ho và đau đầu sau khi tiếp xúc với loài chim lợ. Ngoài ra, nghe thấy rale phổi là triệu chứng điển hình. Bệnh nhân này không sốt và phổi trong.

Lựa chọn B. Tiếp xúc với nước bị ô nhiễm qua hệ thống điều hòa bảo trì kém là một yếu tố nguy cơ gây viêm phổi *Legionella*. Ngoài ho, sốt và rale khu trú là triệu chứng thường gặp.

Lựa chọn C. Bơi trong nước nhiễm *Naegleria fowleri* có thể dẫn đến viêm não màng não cấp và tử vong. Triệu chứng bao gồm sốt, đau đầu và thay đổi tri giác, không triệu chứng nào có ở bệnh nhân này.

Lựa chọn D. HIV lan truyền thông qua quan hệ tình dục không an toàn có thể dẫn tới một loạt các bệnh phổi, bao gồm viêm phổi nhiễm khuẩn và lao. Bệnh nhân thường sốt, hạch to, không ở bệnh nhân này.

Tóm tắt: Ho gà nên được nghi ngờ ở bệnh nhân có cơn ho kịch phát, nôn sau ho, kể cả khi bệnh nhân đã được tiêm chủng đầy đủ. Vaccin làm giảm nguy cơ nhiễm bệnh nhưng hiệu lực miễn dịch giảm sau 5-10 năm.

Câu 424: Một cô bé 15 tuổi được đưa tới phòng cấp cứu do buồn nôn và đau bụng dưới. Cơn đau bắt đầu từ hôm qua nhưng vẫn còn 12 giờ qua. Bệnh nhân miêu tả cơn đau “quặn thắt” với từng cơn dữ dội như dao đâm. Cô bé chán ăn và nôn 2 lần sáng nay. Lần đại tiện cuối cùng vào 3 ngày trước phân khuôn và không có máu. Bệnh nhân cũng bắt đầu ra huyết âm đạo ngày hôm nay. Bình thường, cô bé cũng có đau bụng kinh nhưng không nặng nề như lần này. Cô bé không có tiền sử bệnh lý nào ngoài một đợt khí hư bất thường 3 tháng trước tự khỏi. Kinh nguyệt bắt đầu năm 13 tuổi và không đều. Nhiệt độ là 36.7 độ C, huyết áp 110/60 mmHg, mạch 78/min. Thăm khám thấy ấn đau ¼ dưới trái bụng. Lý giải hợp lý nhất cho tình trạng của bệnh nhân này là?

III. Viêm nhiễm đường sinh dục ngược lên bao gan

JJJ. Phôi nang làm tổ ở ngoài tử cung

KKK. Viêm mô hạt ở đoạn ruột non không liên tục

LLL. Viêm túi thừa đại tràng

MMM. Kích thích phúc mạc do dịch nang noãn được xuất tiết khi phỏng noãn

NNN. Lòng đoạn ruột trước vào đoạn ruột sau

Đáp án: B

Thai ngoài tử cung	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">Mang thai ngoài tử cung trước đâyPhẫu thuật vòi trứng/khung chậu trước đâyBệnh viêm nhiễm vùng chậu
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Đau bụng, không có kinh nguyệt, chảy máu âm đạoShock giảm thể tích trong trường hợp thai ngoài tử cung vỡĐau cạnh tử cung &/hoặc đau bụng khi di động cổ tử cung± Khối tử cung sờ thấy được
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">hCG dương tínhSiêu âm qua ngả âm đạo thấy khối cạnh tử cung, tử cung trống
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">Ốn định: MethotrexateKhông Ốn định: Phẫu thuật

Triệu chứng đau bụng dưới, ra huyết âm đạo và buồn nôn/nôn ở bệnh nhân này liên quan tới thai ngoài tử cung, xảy ra khi phôi nang làm tổ ở một vị trí ngoài tử cung như vòi trứng. Tiền sử dịch âm đạo bất thường nghi ngờ tới bệnh lây truyền qua đường tình dục (eg, chlamydia, lậu), là một yếu tố tiền đề cho thai ngoài tử cung. Các yếu tố nguy cơ khác bao gồm tiền sử thai ngoài tử cung trước đây hoặc phẫu thuật vòi trứng.

Chảy máu âm đạo và đau khung chậu là triệu chứng thường gặp nhất. Đau dữ dội khởi phát đột ngột có thể xảy ra khi vỡ khối chứa và những bệnh nhân này có nguy cơ gặp huyết động

bất ổn. Xét nghiệm hCG nước tiểu là bước đầu tiên đánh giá chẩn đoán ngoài tử cung, bệnh nhân với hCG dương tính nên được siêu âm qua ngả âm đạo để xác định vị trí của khối chửa.

Lựa chọn A. Viêm nhiễm đường sinh dục ngược dòng tới bao gan mô tả hội chứng Fitz-Hugh-Curtis. Biểu hiện bao gồm đau bụng $\frac{1}{4}$ trên phái, không phải $\frac{1}{4}$ dưới trái, đau bụng.

Lựa chọn C. Viêm màng hạch của đoạn ruột non không liên tục gặp ở bệnh nhân mắc bệnh Crohn. Biểu hiện thường bao gồm đau bụng, tiêu chảy và sút cân, không phải xuất huyết âm đạo

Lựa chọn D. Viêm túi thừa đại tràng có thể biểu hiện với đau bụng $\frac{1}{4}$ dưới trái nhưng thường hiếm gặp ở trẻ em và không gây chảy máu âm đạo.

Lựa chọn E. Kích thích phúc mạc do dịch nang noãn xuất tiết khi phỏng noãn mô tả mittelchmerz (đau giữa kì kinh). Đau co thắt thường nhẹ và không gây nôn.

Lựa chọn F. Lòng ruột thường xảy ra ở trẻ 6-26 tháng tuổi với đau bụng ngắt quãng, kiểu colic và phân nhày máu. Chảy máu âm đạo không đi kèm với lòng ruột.

Tóm tắt: Mang thai ngoài tử cung xảy ra khi một khối phôi nang làm tổ ở bên ngoài tử cung. Nên nghĩ ngay trên bệnh nhân đau khung chậu, chảy máu âm đạo và tiền sử liên quan tới viêm nhiễm lan truyền qua đường tình dục. Đánh giá bao gồm thử thai qua nước tiểu và siêu âm qua ngả âm đạo.

Câu 425: Một cô bé 9 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu do đột ngột co quắp chân tay liên tục, mất kiểm soát tay, bàn tay và nhăn nhó mặt mũi. Một tháng trước, cô bé có đau họng và sốt tự khỏi sau vài ngày điều trị mà không cần điều trị. Cô bé và gia đình trở về Mỹ gần đây sau khi sống ở Honduras trong một năm. Bệnh nhân không uống thuốc hàng ngày và được tiêm vaccine đầy đủ. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy bệnh nhân có nhiều lỗ rỗ sâu, hẫu họng không đỏ, không xuất tiết, amidan không to. Khám ngực thấy có tiếng cọ màng ngoài tim. Xét nghiệm có tốc độ máu lắng 65mm/h. ECG có khoảng PR kéo dài và ST chênh lệch lan tỏa. Nhiễm vi khuẩn nào dưới đây có khả năng gây ra triệu chứng của bệnh nhân này nhất?

- FFF. Coxsackievirus
GGG. Cytomegalovirus
HHH. Parvovirus B19
III. Streptococcus mutans
JJJ. Streptococcus pyogenes
KKK. Trypanosoma cruzi

Đáp án: E

Sốt thấp cấp		
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none">Đình: 5-15 tuổiGặp ở trẻ nữ nhiều gấp đôi trẻ nam	
Biểu hiện lâm sàng	Chính	<ul style="list-style-type: none">Joints: Khớp (viêm khớp di chuyển)Heart (Viêm tim)Nodules: hạt thấp (dưới da)Erythema: ban đỏ có bờSydenham: Múa giật

	Phụ	<ul style="list-style-type: none"> • Sốt • Đau khớp • Tăng tốc độ máu lắng/CRP • PR kéo dài
Đi chứng	Hẹp/hở van 2 lá	
Dự phòng	Penicillin khi viêm họng do liên cầu nhóm A (<i>Streptococcus pyogenes</i>)	

Bệnh nhân này có khả năng mắc bệnh sốt thấp cấp (ARF), hậu quả qua trung gian miễn dịch của viêm họng do liên cầu nhóm A không được điều trị (viêm họng nhiễm khuẩn và sốt). À có thể biểu hiện với viêm tim (tiếng cọ, PR kéo dài, ST chênh lan tỏa), múa giật (cơn giật bất thường, nhanh, liên tục) và tăng tốc độ máu lắng. Các tiêu chuẩn chính khác cho ARF bao gồm ban đỏ marginatum, hạt thấp dưới da, và viêm khớp di chuyển. Múa giật là triệu chứng có thời gian xuất hiện muộn nhất, có thể xảy ra bất cứ lúc nào từ 1 đến 8 tháng sau đợt viêm họng. Chẩn đoán khi bệnh nhân có 2 triệu chứng chính (JONES), 1 chính hoặc 2 phụ hoặc khi có múa giật hoặc viêm cơ tim.

Viêm họng do *Streptococcus pyogenes* (*Streptococcus* nhóm A) thường tự khỏi, như ở bệnh nhân này. Tuy nhiên, nên uống một đợt 10 ngày penicillin để phòng ngừa ARF. Ngoài ra, ARF có thể tái phát nặng hơn sau khi tái nhiễm liên cầu nhóm A. Vì thế, bệnh nhân mắc ARF nên được điều trị dự phòng benzathine penicillin G tiêm bắp tác dụng kéo dài trong vài năm. Điều trị này giúp xóa bỏ tình trạng người lành mang vi khuẩn để dự phòng ARF tái nhiễm, khiến nặng hơn bệnh thấp tim.

Lựa chọn A. Coxsackievirus là tác nhân gây bệnh thường gặp nhất của bệnh viêm cơ tim và viêm màng ngoài tim. Nó cũng gây viêm họng mụn nước (herphangia) ở trẻ nhỏ. Tuy nhiên, nó không gây múa giật ở bệnh nhân này.

Lựa chọn B. Cytomegalovirus thường biểu hiện với hội chứng giống tăng bạch cầu đơn nhân, bao gồm sốt, viêm họng và hạch to. Tuy nhiên, viêm màng ngoài tim và viêm cơ tim có thể xảy ra, không đi kèm với múa giật.

Lựa chọn C. Nhiễm Parvovirus B19 kinh điển gây ban đỏ nhiễm khuẩn (ban trên má) ở trẻ em nhưng cũng có thể gây đau khớp, viêm khớp và viêm cơ tim. Không đi kèm với ARF.

Lựa chọn D. *Streptococcus mutans* thuộc chủng viridans của liên cầu và là nguyên nhân thường gặp gây sâu răng và viêm nội tâm mạc. Múa giật không phải là triệu chứng của bệnh này.

Lựa chọn F. *Trypanosoma cruzi* là vi sinh vật gây bệnh Chagas, biểu hiện bệnh cơ tim (do viêm cơ tim - màng ngoài tim và teo thực quản).

*Tóm tắt: Sốt thấp cấp là một biến chứng của viêm họng do *Streptococcus pyogenes* không được điều trị. Triệu chứng bao gồm viêm cơ tim, múa giật, ban đỏ có bờ, hạt thấp dưới da và viêm khớp di chuyển.*

Câu 426: Một bé gái 1 tuổi được đưa tới khoa cấp cứu vì sốt và lờ mờ 1 ngày. Trẻ trở nên kích thích từ ngày hôm qua. Thăm khám thấy: trẻ hạ thân nhiệt, lờ mờ và có cứng gáy. Cô bé gấp chân khi gặp cổ. Trẻ có vẻ ngoài nhiễm khuẩn, ban xuất huyết dạng chấm nốt lớn ở khắp người. Ở phòng cấp cứu, cô bé đột nhiên tụt huyết áp. Mặc dù đã được

truyền dịch hồi sức và kháng sinh tích cực, trẻ tử vong. Khi khám nghiệm tử thi sẽ thấy nguyên nhân tử vong ở bệnh nhân này là gì?

- PPP. Viêm cơ tim và suy tim
- QQQ. Hội chứng suy hô hấp cấp
- RRR. Suy tụy
- SSS. Suy tuyến thượng thận
- TTT. Suy thận cấp
- UUU. Phá hủy tuyến giáp
- VVV. Suy gan toàn bộ

Đáp án: D

Ở trẻ nhũ nhi mắc viêm não mô cầu, cẩn thận hội chứng Waterhouse-Friderichsen, đặc trưng bởi suy vận mạch đột ngột và ban da (i.e, ban xuất huyết lớn ở thân mình) do xuất huyết thượng thận. Viêm não mô cầu toàn phát có thể xảy ra sau một đợt nhiễm não mô cầu, và xấp xỉ 10-20% trẻ sơ sinh biểu hiện với suy vận mạch, ban xuất huyết lớn và tổn thương dạng xuất huyết. Bệnh cảnh này có tỷ lệ tử vong gần 100%.

Lựa chọn A. Khi bị viêm não mô cầu, viêm cơ tim thường không xảy ra. Nó có thể tổn thương tới khớp, da và não, nhưng không ảnh hưởng tới tim.

Lựa chọn B. Hội chứng suy hô hấp cấp (ADRS) thường không biểu hiện cấp tính như vậy. Nó thường biểu hiện với giảm oxy và thâm nhiễm trên Xquang ngực hơn. Tiến triển nặng dần khi sự oxy hóa trẻ nên khó khăn hơn. Hầu hết bệnh nhân cần được thở máy.

Lựa chọn C. Tủy xương không bị ảnh hưởng bởi não mô cầu. Bệnh nhân thấy tăng bạch cầu và bạch cầu chuyển trái.

Lựa chọn E. Viêm não mô cầu không ảnh hưởng trực tiếp tới thận. Suy thận có thể thứ phát sau nhiễm khuẩn và suy tuần hoàn, khi mà vận mạch suy yếu trầm trọng dẫn tới giảm tưới máu thận.

Lựa chọn F và G. Viêm não mô cầu thường không gây phá hủy tuyến giáp hoặc gan.

Tóm tắt: Ở trẻ nhũ nhi mắc viêm não mô cầu, hãy cẩn thận hội chứng Waterhouse-Friderichsen, đặc trưng bởi suy vận mạch đột ngột và ban da do xuất huyết thượng thận.

Câu 427: Một cậu bé 4 tuổi được đưa tới phòng khám để đánh giá mắt lác. Mẹ cậu để ý rằng mắt trái của cậu hơi dịch chuyển về phía mũi trong vài tháng qua. Bệnh nhân không có tiền căn bệnh lý và đang không sử dụng thuốc gì. Vaccin được tiêm chủng đầy đủ. Đánh giá thị lực thấy 20/20 và 20/50 cho lần lượt mắt phải và trái. Phản xạ ánh sáng giác mạc ở chính giữa với mắt phải và ở thái dương với mắt trái. Khi che mắt phải, mắt trái di chuyển theo hướng từ mũi tới thái dương. Khi che mắt trái, mắt phải đứng yên ở chính giữa. Phản xạ ánh sáng đỏ đậm hơn ở mắt trái. Soi đáy mắt hai bên bình thường. Ngoài tật khúc xạ, xử trí tiếp theo thích hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- A. Nhỏ Latanoprost vào mắt trái
- B. Nhỏ Latanoprost vào mắt phải
- C. Không can thiệp gì thêm
- D. Bịt mắt trái

E. Bịt mắt phải

Đáp án: E

Bệnh lác mắt (lệch nhãn cầu)	
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Lệch mắt liên tục ở bất kỳ độ tuổi nàoLệch mắt không liên tục khi > 4 tháng tuổiLệch mắt trong test che mắtPhản xạ ánh sáng giác mạc không cân xứngĐộ phản xạ ánh sáng đỏ không đều nhauNghiên đầu hoặc vẹo cổ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">Tăng cường mắt bị lệch (eg, che mắt lành, nhỏ thuốc liệt cơ thể mi để làm mờ mắt lành)Chỉnh sửa tật khúc xạ (ie, đeo kính)Phẫu thuật
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">Nhược thịNhin đôi

Bệnh nhân này bị lác mắt, là tật nhãn cầu lệch đặc trưng bởi mắt dịch chuyển về phía mũi (lác trong) hoặc phía thái dương (lác ngoài). Lác mắt không liên tục có thể gặp ở trẻ < 4 tuổi do cơ nhãn cầu chưa hoàn thiện (ocular instability of infancy). Tuy nhiên, lác mắt sau thời kỳ sơ sinh nên được điều trị để phòng tránh nhược thị, một sự suy giảm thị lực ở mắt bị lác, như ở bệnh nhân này.

Thăm khám trong bệnh lác bao gồm phản xạ đỏ không cân xứng và phản xạ ánh sáng giác mạc cũng như di lệch mắt trong test che mắt. Test che mắt được thực hiện bằng cách che một mắt và quan sát cử động của mắt còn lại khi đứa trẻ tập trung vào một vật. Mắt bình thường sẽ giữ nguyên vị trí mà không di chuyển, trong khi mắt lác sẽ đổi vị trí khi che mắt thường.

Điều trị bao gồm đeo kính để điều chỉnh tật khúc xạ lớn (nếu có) và khuyến khích sử dụng mắt bệnh nhiều hơn. Ví dụ, mắt bị nhược thị có thể được củng cố bằng cách che mắt bình thường hoặc làm mờ mắt bình thường bằng nhỏ thuốc liệt cơ thể mi (eg, atropine). Nếu không điều trị, thị lực mắt trái của bệnh nhân này sẽ tiếp tục giảm xuống (Lựa chọn C). Tầm soát lác mắt nên được thực hiện ở mọi trẻ khỏe mạnh cho tới 5 tuổi vì kết quả điều trị tốt nhất khi bắt đầu lúc vỏ não thị lực còn dễ uốn nắn nhất.

Lựa chọn A và B. Thuốc nhỏ mắt Latanoprost được dùng để giảm áp lực nội nhãn ở bệnh nhân glaucoma, bệnh gây chảy nước mắt, phù giác mạc và hiếm khi gây lác do mất thị lực. Đĩa thi lõm teo sẽ được phát hiện khi soi đáy mắt ở bệnh nhân glaucoma.

Lựa chọn D. Mắt trái của bệnh nhân này bị lệch đi cùng với mất thị lực, che mắt trái sẽ làm nhược thị nặng lên.

Tóm tắt: Bệnh lác mắt, hay lệch nhãn cầu, có thể phát hiện bằng phản xạ ánh sáng đỏ và ánh sáng giác mạc không cân xứng cũng như di lệch mắt khi test che mắt. Điều trị bao gồm chỉnh sửa tật khúc xạ, củng cố lại mắt bị bệnh bằng cách che và nhỏ thuốc để làm mờ mắt bình thường. Nếu không điều trị, lác mắt có thể dẫn tới nhược thị, một sự suy giảm thị lực ở mắt bị lác.

Câu 428: Một cậu bé 7 tuổi được đưa phòng cấp cứu do đau chân phải. Người mẹ nói cậu bé chạy quanh nhà và ngã trên thảm 1 giờ trước. Cậu bé đã khóc và đau đùi từ lúc ngã tới giờ. Cậu bé không đậm đầu hay mất ý thức. Tiền sử đáng chú ý là 3 lần gãy xương sau những chấn thương có vẻ nhẹ. Nhiệt độ 36.7 độ C, huyết áp 100/60mmHg, mạch 148/min, nhịp thở 20/min. Thăm khám thấy bệnh nhân khóc nhưng vẫn tỉnh táo, tiếp xúc tốt. Răng xám đặc nhưng khá sạch sẽ. Tăng lồng lèo các khớp bàn tay, sức cơ chi trên là 5/5 cả hai bên. Đùi trái đau nhiều khi sờ và biến dạng rõ. Xquang thấy gãy cổ xương đùi và không liên quan tới sụn tăng trưởng. Chẩn đoán phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- A. Lạm dụng trẻ em
 - B. Teo cơ Duchenne
 - C. Hội chứng Ehlers-Danlos
 - D. Tạo xương bất toàn
 - E. Bệnh xương Paget
- XXX. Bệnh còi xương

Đáp án: D

Bệnh tạo xương bất toàn	
Cơ chế bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • > 90% di truyền trội trên NST thường • Bất thường gene collagen type I (COL1A1)
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Nhẹ đến trung bình <ul style="list-style-type: none"> ◦ Hay gãy ◦ Cứng mạc xanh ◦ Điếc dãy truyền ◦ Dáng người lùn tới bình thường ◦ Tạo răng bất toàn ◦ Tăng lồng lèo khớp • Nguy hiểm tính mạng (type II) <ul style="list-style-type: none"> ◦ Gãy xương sơ sinh và/hoặc trong tử cung ◦ Suy hô hấp

Bệnh nhân này mắc bệnh tạo xương bất toàn (OI), một bệnh mô liên kết di truyền trội trên NST thường gây ra bởi đột biến gene collagen type I. Collagen type I là một thành phần cấu trúc quan trọng của các mô xương, cứng mạc, da và răng. OI có nhiều mức độ nặng, từ nhẹ (type I) đến nguy hiểm chết người (type II).

Do collagen bất thường trong cấu trúc giống xương (chất nền xương ngoài tế bào), bệnh nhân thường bắt đầu hay bị gãy xương từ những chấn thương nhỏ một khi trẻ biết đi (khoảng 1 tuổi). Nhiều bệnh nhân mắc OI cũng có răng bất toàn, màu răng đặc, xanh xám hoặc vàng nâu vì dentin đổi màu qua men răng mờ đặc và yếu. Các khớp thường tăng động do sự lồng lèo của dây chằng. Cứng mạc mỏng đi có thể biểu hiện cứng mạc xanh, các triệu chứng khác phụ thuộc vào độ nặng của bệnh và có thể bao gồm điếc và đái ngòi thấp lùn.

Lựa chọn A. Hay gãy xương do những chấn thương nhỏ nên dấy lên nghi ngờ về lạm dụng trẻ em. Ngoài ra, vệ sinh răng kém thường biểu hiện với sâu răng (ie, lỗ sâu răng có ranh giới rõ, đau) hơn là tạo răng bất toàn. Ngoài ra, đứa trẻ này gọn gàng và có những đặc điểm (eg, tăng động khớp) gợi ý đến một căn bệnh tiềm ẩn.

Lựa chọn B. Teo cơ Duchenne gây yếu cơ gốc chi, có thể đi kèm với giảm tỷ trọng xương do điều trị bằng corticoid, có thể tạo tiền đề cho ngã và gãy cơ thường xuyên sau đó. Bệnh nhân này không có yếu cơ.

Lựa chọn C. Hội chứng Ehlers-Danlos là một bệnh mô liên kết gây ra do bất thường collagen type V. Bất thường này khiến bệnh nhân có lỏng lẻo khớp (eg, trật, bán trật khớp) nhưng không gây xương tái diễn.

Lựa chọn E. Bệnh xương Paget xảy ra do tăng tái tạo xương. Bệnh nhân có triệu chứng có thể có đau xương và gãy xương tái diễn do thay đổi xương quá mức; tuy nhiên, bệnh này thường gặp hơn ở người lớn và không có liên quan đến bất thường răng.

Lựa chọn F. Còi xương thiếu calci (ie, giảm khoáng hóa xương) có thể biểu hiện với gãy xương và thiểu sản men răng trong nhiều trường hợp. Tuy nhiên, bệnh nhân có đĩa sụn tiếp hợp trên Xquang do giảm khoáng hóa. Ngoài ra, không gặp tăng động khớp.

Tóm tắt: Tạo xương bất toàn là một bệnh mô liên kết di truyền trội trên NST thường biểu hiện với gãy xương liên tục, tăng động khớp và tạo xương bất toàn. Các đặc điểm khác bao gồm cùng mạc xanh, điếc tai và dáng người thấp.

Câu 429: Một cậu bé 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu do mệt mỏi và vàng da. Bệnh nhân trở nên ốm yếu 2 ngày trước với triệu chứng ho, chảy mũi. Ngày qua, cậu bé đau bụng và buồn nôn nhưng không có nôn hay tiêu chảy. Mẹ cậu cũng để ý thấy bệnh nhân có vàng da và mắt, và sáng nay cậu bé không muốn chơi hay ăn uống. Tiền sử bao gồm một lần vàng da tương tự sau sinh cần phải được chiếu đèn. Ngoài ra, cậu bé khỏe mạnh. Nhiều thành viên trong gia đình có những đợt vàng da ngắt quãng khi còn là trẻ nhỏ, và 2 người họ hàng đã phải cắt lách khi lớn. Bệnh nhân không dùng thuốc gì. Thăm khám thấy trẻ độ tuổi tập đi trông mệt mỏi và vàng da nhẹ. Khám mắt thấy cùng mạc vàng. Bụng mềm, ấn đau ở ¼ trái trên bụng. Lách to 4cm dưới bờ sườn. Không phát hiện bất thường nào khác. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hemoglobin	8.6 g/dL
Tiểu cầu	160000/mm ³
Bạch cầu	7000/mm ³

	Số lượng HC lưới	Test Coombs trực tiếp	Nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu
A	Cao	Âm tính	Cao
B	Cao	Âm tính	Thấp
C	Cao	Dương tính	Bình thường
D	Thấp	Âm tính	Cao
E	Thấp	Âm tính	Bình thường

Đáp án: A

Hồng cầu hình cầu di truyền	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none">Thường di truyền trội trên NST thườngNgười Bắc Âu

Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Thiếu máu tan máu Vàng da Gan lách to
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> ↑ MCHC Test Coombs âm tính Phết máu ngoại biên thấy hồng cầu hình liềm ↑ súc bền màng hồng cầu trên test phân giải glycerol acid hóa Test gắn eosin-5-maleimide bất thường
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Bổ sung acid folic Truyền máu Cắt lách

MCHC = nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu

Bệnh nhân này có lách to và dấu hiệu của tan máu (thiếu máu, vàng da) theo sau một đợt viêm đường hô hấp trên. Những triệu chứng này, đi kèm với tiền sử tiền sử gia đình nhiều người đã phải cắt lách, khiến chẩn đoán hồng cầu hình cầu di truyền (HS) là nguyên nhân có khả năng nhất gây thiếu máu tan máu ở bệnh nhân này.

HS thường do một bất thường di truyền trội trên NST thường của protein màng hồng cầu (eg, spectrin, ankyrin) dẫn tới hồng cầu hình cầu, dễ vỡ. Do hình dáng của chúng, những hồng cầu bất thường bị bắt và phá hủy ở lách.

Trong tất cả các loại thiếu máu tan máu, tuy xương tăng sản xuất hồng cầu lười để bù đắp sự phá hủy hồng cầu. Tuy nhiên, tăng nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (MCHC) (do mất nước qua màng và mất nước hồng cầu) phân biệt HS với các loại tan máu khác. Các kết quả xét nghiệm khác bao gồm thể tích trung bình hồng cầu thấp tới bình thường, test Coombs trực tiếp âm tính và phết máu ngoại biên thấy hồng cầu hình cầu. Điều trị bao gồm điều trị hỗ trợ (eg, acid folic, truyền máu) và cắt lách khi tan máu nặng.

Lựa chọn B. Thiếu G6PD, có thể biểu hiện với vàng da và gan lách to và ảnh hưởng tới những thành viên khác nhau trong gia đình (di truyền lặn trên NST X), sẽ gây tăng hồng cầu lười, test Coombs trực tiếp âm tính, nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu thấp (rather than high). Tuy nhiên, xử trí bằng việc tránh các tác nhân kích thích tán huyết hơn là việc cắt lách. Tiền sử gia đình có nhiều họ hàng cần phải cắt lách khiến chẩn đoán HS khả thi hơn.

Lựa chọn C. Thiếu máu tán huyết miễn dịch (AIHA) có thể biểu hiện với vàng da và lách to nhưng đặc trưng với test Coombs trực tiếp dương tính. AIHA có thể bị kích thích bởi một nhiễm khuẩn đường hô hấp trên nhưng khó có khả năng liên quan tới các thành viên trong gia đình vì bệnh không được di truyền như HS. Ngoài ra, sự sản xuất tự kháng thể hiếm khi thấy ở giai đoạn sơ sinh.

Lựa chọn D. Một bệnh nhân mắc HS sẽ có số lượng hồng cầu lười thấp bất thường trong trường hợp cơn thiếu sản tuy thoáng qua (eg, nhiễm parvovirus). Bệnh nhân này không có dấu hiệu của đồng mắc parvovirus (eg, sốt, ban).

Lựa chọn E. Giảm hồng cầu lười, test Coombs trực tiếp âm tính và MCHC bình thường là những cận lâm sàng bình thường không tìm thấy trên một trẻ có dấu hiệu thiếu máu tán huyết.

Tóm tắt: Hồng cầu hình cầu (HS) là một bất thường gene của các protein màng hồng cầu dẫn đến hồng cầu có hình cầu. HS nên được nghi ngờ ở những bệnh nhân vàng da, lách to và tiền sử gia đình gợi ý đến việc cắt lách do thiếu máu tán huyết. Kết quả xét nghiệm bao gồm tăng hồng cầu lưới, tăng nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu và test Coombs trực tiếp âm tính.

Câu 430: Một cô gái 16 tuổi được đưa tới khám vì tăng đường huyết. Một tuần trước, bệnh nhân được đưa tới phòng cấp cứu do dịch tiết âm đạo và tiểu buốt. Cô bé được chẩn đoán là viêm âm hộ âm đạo do candida, và que thử nước tiểu dương tính với glucose và âm tính với ceton. Xét nghiệm đường máu mao mạch là 200 mg/dL và nồng độ HbA1c sau đó là 7.6%. Bệnh nhân rất khát nước trong nhiều tuần qua nhưng không đau bụng, buồn nôn hay nôn. Cô bé không có tiền căn bệnh lý và đang không sử dụng thuốc gì. Tiền sử gia đình nổi bật với cả hai bố mẹ đều mắc đái tháo đường và tăng huyết áp. Sinh hiệu bình thường và BMI ở bách phân vị thứ 95 theo tuổi. Triệu chứng nào dưới đây có khả năng tìm thấy ở bệnh nhân này nhất?

- A. Bán manh đồng thị trường thái dương
- B. Đại tiện phân mỡ
- C. Các mảng da sẫm màu
- D. Đột biến gene glucokinase
- E. Tự kháng thể kháng tụy

Đáp án: C

Bệnh nhân này với chẩn đoán đái tháo đường mới (tăng nồng độ HbA1C, tăng đường huyết có triệu chứng (eg, khát nhiều), viêm âm hộ âm đạo do nấm) có khả năng là đái tháo đường type 2. Mặc dù đái tháo đường type 2 thường gấp hơn ở người cao tuổi, tỷ lệ mắc mới ở thanh thiếu niên đang tăng lên đi kèm với tăng số lượng trẻ béo phì (eg, BMI ≥ bách phân vị thứ 95 theo tuổi). Béo phì góp phần tạo sự kháng insulin, cái đã trở nên trầm trọng hơn khi GH tăng lên trong tuổi dậy thì.

Các xét nghiệm đi kèm với kháng insulin bao gồm béo phì trung tâm (béo tạng), tăng huyết áp và nồng độ lipid bất thường (eg, tăng triglycerid máu, giảm nồng độ HDL). Ngoài ra, kháng insulin trong bệnh tiểu đường type 2 có thể đi kèm với sự phát triển mạnh của các mảng da sẫm màu, thường biểu hiện như các mảng tăng sắc tố mịn như nhung ở các nếp gấp (nách, cổ).

Lựa chọn A. U tuyến yên tiết GH cũng có thể gây đái tháo đường, bán manh thị trường 2 bên do đè ép giao thoả thị giác. Tuy nhiên bệnh nhân thường biểu hiện bệnh khổng lồ hoặc to đầu chi hơn là béo phì.

Lựa chọn B. Viêm tụy mạn có thể dẫn tới thiếu men tụy ngoại biểu hiện với đại tiện phân mỡ và mất tế bào beta có thể gây đái tháo đường thứ phát. Tuy nhiên, thường gấp hơn ở độ tuổi > 30 và thường đi kèm với đau bụng kéo dài, buồn nôn và sút cân.

Lựa chọn D. Đột biến gene Glucokinase là một nguyên nhân gây khởi phát sớm đái tháo đường ở người trẻ, đặc trưng với sự giảm tiết Insulin ở bất kì nồng độ nào. Tuy nhiên, bệnh nhân thường không béo phì và tăng đường huyết mức độ vừa (<140 mg/dL).

Lựa chọn E. Tự kháng thể kháng tụy có thể gây mất tế bào đảo tụy, dẫn tới đái tháo đường type 1. Ở bệnh đái tháo đường type 1, giảm insulin tuyệt đối (không phải giảm insuline tương

đối, như ở đái tháo đường type 2), dẫn tới tăng sản xuất ceton và tiềm ẩn toan ceton do đái tháo đường. Đặc điểm thường gặp bao gồm tăng đường huyết khởi phát nhanh, ketone niệu (không gặp ở bệnh nhân này), tăng thông khí và đau bụng.

Tóm tắt: Tỷ lệ mắc đái tháo đường type 2 mới ở thanh thiếu niên đang tăng lên đi kèm với tăng số lượng trẻ béo phì. Béo phì quá mức góp phần tạo kháng insulin, điều này trầm trọng hơn khi nồng độ GH tăng lên ở tuổi dậy thì. Các triệu chứng khác đi cùng với sự kháng insulin bao gồm mảng da đậm màu, béo trung tâm, tăng huyết áp và rối loạn mỡ máu.

Câu 431: Một cậu bé 17 tuổi với tiền sử giảm tiểu cầu miễn dịch được đưa tới phòng khám để tái khám. Bệnh nhân ban đầu được chẩn đoán là giảm tiểu cầu miễn dịch (IPT) 1 năm trước khi cậu bị chảy máu mũi kéo dài sau khi chơi đá bóng. Năm học vừa qua, bệnh nhân không thể chơi thể thao do thường xuyên có những đợt xuất huyết niêm mạc sau các chấn thương nhẹ, cần phải can thiệp bằng thuốc. Cậu được điều trị với nhiều thuốc, bao gồm Immunoglobulin đường tĩnh mạch và Prednisone. Điều trị chỉ có tác dụng thoáng qua, với số lượng tiểu cầu đã giảm nhanh xuống $10.000/\text{mm}^3$ ở lần tái khám tiếp theo. Xét nghiệm của cậu như sau:

Công thức máu	
Hemoglobin	13.0 g/dL
Tiểu cầu	10000/mm ³
Bạch cầu	7500/mm ³
Trung tính	57%
U'a acid	3%
Lympho	33%
Mono	7%
Nhóm máu ABO	O
Kháng nguyên Rh (D)	Âm tính
Test kháng thể trực tiếp (Coombs)	Âm tính

Các xét nghiệm về bệnh miễn dịch và nhiễm virus mạn tính có kết quả âm tính. Đánh giá tuy xương cho thấy số lượng tế bào tuy bình thường, tăng nhẹ các mẫu tiểu cầu. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- A. Immunoglobulin anti -D
- B. Desmopressin
- C. Epoetin alfa
- D. Yếu tố kích thích dòng bạch cầu hạt
- E. Truyền tiểu cầu định kì
- F. Cắt lách

Đáp án: F

Giảm tiểu cầu miễn dịch	
Căn nguyên	<ul style="list-style-type: none"> • Tự kháng thể kháng tiểu cầu • Nhiễm virus trước đó
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Ban xuất huyết, vết tụ máu • Chảy máu niêm mạc (eg, chảy máu cam, tiểu máu)
Kết quả xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none"> • Giảm tiểu cầu đơn độc $< 100000/\text{mm}^3$

	<ul style="list-style-type: none"> • Tiểu cầu kích thước to nhỏ khác nhau trên phết máu ngoại biên
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Trẻ em <ul style="list-style-type: none"> ◦ Theo dõi nếu chỉ có triệu chứng dưới da ◦ Glucocorticoids, IVIg hoặc Anti-D nếu chảy máu • Người lớn <ul style="list-style-type: none"> ◦ Theo dõi nếu có triệu chứng dưới da VÀ tiểu cầu $\geq 30000/\text{mm}^3$ ◦ Glucocorticoids, IVIg hoặc Anti-D nếu chảy máu hoặc tiểu cầu $< 30000/\text{mm}^3$

IVIg = Immunoglobulin tĩnh mạch

Giảm tiểu cầu miễn dịch (ITP) là một bệnh tự miễn mà kháng thể IgG chống lại protein màng tiểu cầu, dẫn tới giảm tiểu cầu đơn độc. Hầu hết các trường hợp ITP tự giải quyết trong vòng 3 tháng, tuy nhiên, một số bệnh nhân tiếp tục có tiểu cầu $< 100000/\text{mm}^3$ trong > 1 năm, hay gọi là ITP mạn tính. Trẻ vị thành niên với biểu hiện ban đầu nhẹ và không có yếu tố virus kích ứng trước đó có nhiều khả năng phát triển ITP mạn tính hơn.

Đánh giá ITP mạn tính bao gồm thăm dò tuy xương và các xét nghiệm đánh giá nhiễm trùng (eg, HIV, viêm gan C, cytomegalovirus) và các bệnh tự miễn (eg, lupus ban đỏ hệ thống, bệnh tuyến giáp). Nếu các kết quả xét nghiệm âm tính, điều trị tương đương như ITP cấp. Bao gồm theo dõi nếu không có triệu chứng hoặc kết hợp giữa glucocorticoids, Immunoglobulin anti-D (nếu Rh dương và test Coombs âm tính), và/hoặc immunoglobulin tĩnh mạch cho các cơn chảy máu.

Bệnh nhân này có chảy máu và giảm tiểu cầu cần phải được can thiệp bằng thuốc và nê cân nhắc những điều trị hàng hai (eg, rituximab, kháng receptor thrombopoitein) hoặc cắt lách. Mặc dù không phải không có nguy cơ (eg, nhiễm khuẩn huyết, huyết khối), cắt lách loại bỏ nơi phá hủy tiểu cầu và thường chữa bệnh ITP.

Lựa chọn A. Immunoglobulin anti-D là một biện pháp đầu tay nhiều tiềm năng cho bệnh nhân ITP với kháng nguyên Rh. Anti-D gắn với hồng cầu Rh dương và trung hòa receptor Fc trên đại thực bào trong hệ thống lưới nội mô (RES), do đó giảm khả năng tiêu diệt tiểu cầu của RES. Bệnh nhân này có Rh (D) âm tính

Lựa chọn B. Desmopressin kích thích giải phóng yếu tố von Willebrand và dùng cho điều trị bệnh von Willebrand (vWD); không hiệu quả ở bệnh nhân mắc ITP. VWD không thường gây giảm tiểu cầu nặng.

Lựa chọn C. Epoetin alfa kích thích sản xuất hồng cầu cho bệnh nhân thiếu máu, không phải giảm tiểu cầu

Lựa chọn D. Yếu tố kích thích dòng bạch cầu hạt làm tăng sản xuất bạch cầu hạt và được dùng để điều trị giảm bạch cầu trung tính, không gặp ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Truyền tiểu cầu dành cho các xuất huyết nguy hiểm tính mạng ở bệnh nhân mắc ITP vì sự sản xuất kháng thể phá hủy các tiểu cầu được truyền. Ngược lại, triệu chứng chảy máu ở bệnh nhân này giới hạn ở da-niêm mạc.

Tóm tắt: Bệnh nhân mắc giảm tiểu cầu miễn dịch mạn tính có số lượng tiểu cầu < 100000/mm³ trong vòng > 1 năm. Cắt lách là một lựa chọn với những bệnh nhân có chảy máu và giảm tiểu cầu dai dẳng mặc dù đã được can thiệp bằng thuốc nhiều lần (eg, glucocorticoids, anti-D, immunoglobulin tĩnh mạch).

Câu 432: Một bệnh nhân nam 17 tuổi vào khoa cấp cứu và than phiền vì đau hông trái dữ dội lan xuống vùng bụng. Cậu nói triệu chứng của mình giống “đái ra sỏi”, đã xuất hiện rất nhiều lần từ nhỏ đến giờ. Chú của cậu cũng gặp vấn đề tương tự. Phân tích nước tiểu thấy tinh thể hình lục giác. Test nitroprusside nước tiểu dương tính. Nguyên nhân nào dưới đây có khả năng nhất gây ra tình trạng của bệnh nhân này?

- F. Bất thường vận chuyển amino axit
- G. U tuyến cận giáp
- H. Bất thường chuyển hóa axit uric
- I. Tái hấp thu quá mức oxalat ở ruột
- J. Nhiễm trùng

Đáp án A

Tiền sử bản thân **có sỏi thận tái diễn từ nhỏ, tiền sử gia đình** có sỏi thận và **tinh thể lục giác** điển hình khi phân tích nước tiểu ở bệnh nhân này gọi ý **bệnh cystin niệu**.

Cystin niệu là một nhóm các rối loạn (với nhiều phương thức di truyền) đặc trưng bởi **rối loạn vận chuyển cystin và các amino axit có hai bazơ** ornithin, lysin, và arginin ở bờ bàn chải của ống thận và tế bào biểu mô ruột. Điều này dẫn đến giảm tái hấp thu cystin (đồng nghĩa với tăng bài xuất qua đường niệu), mà khác với ornithin, lysin và arginin, cystin ít tan trong nước. Vì vậy, bệnh nhân tạo sỏi cystin, cứng và có thể không phản quang (hoặc ít phản quang hơn sỏi canxi).

Test **cyanide-nitroprusside** có thể phát hiện tăng nồng độ cystin và giúp khẳng định chẩn đoán; được dùng như một test sàng lọc định tính và đặc biệt có ích để phát hiện những cá thể có đột biến đồng hợp tử gây rối loạn vận chuyển amino axit.

(**Đáp án B, C và D**) Cường cận giáp nguyên phát do u tuyến cận giáp có thể gây sỏi thận tái diễn, nhưng điển hình là sỏi canxi oxalat. Thải axit uric quá mức qua đường niệu do tăng axit uric máu (VD, gout) gây sỏi axit uric, và tái hấp thu quá mức oxalat ở ruột do bất thường ở ruột (VD, bệnh Crohn, phẫu thuật thu nhỏ dạ dày) gây sỏi canxi oxalat. Sự kết hợp của sỏi thận tái diễn từ nhỏ, tiền sử gia đình, tinh thể hình lục giác và test cyanide-nitroprusside dương tính phù hợp hơn với bệnh cystin niệu.

(**Đáp án E**) Nhiễm trùng vi sinh vật tiết urease có thể gây sỏi struvite, nhưng dạng sỏi này hiếm khi biểu hiện cấp tính và thường gây đau hông nhẹ, nhiễm trùng tiết niệu, tiểu máu.

Tóm lại: Cystin niệu là một bệnh lị di truyền gây sỏi thận tái diễn. Tiền sử bản thân có sỏi thận tái diễn từ nhỏ và tiền sử gia đình dương tính với sỏi phải đặt ra chẩn đoán trên. Phân tích nước tiểu thấy tinh thể lục giác điển hình. Test cyanide-nitroprusside nước tiểu được dùng làm phương thức sàng lọc định tính.

Câu 433: Một trẻ nam 5 tuổi được bố mẹ đưa đến khoa cấp cứu vì đi lại khó khăn. Trẻ bị đau hai chân từ sáng và “không bước ra được khỏi giường”. Bố trẻ kể rằng trẻ chơi

2 trận bóng đá hôm qua, không hề bị chấn thương hay đau đớn gì. Một tuần trước trẻ có một đợt sốt nhẹ và ho đã khỏi hẳn. Khảo sát các hệ cơ quan thấy ban da không ngứa ở lưng và chân trẻ xuất hiện 2 ngày qua mà bố mẹ cho là do dùng bột giặt mới. Trẻ không buồn nôn, không nôn, không sụt cân hay vã mồ hôi đêm. Trẻ không có tiền sử đáng kể và không dùng thuốc hàng ngày. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 90/40mmHg, mạch 138 lần/phút và nhịp thở 20 lần/phút. Khám thấy một trẻ nam có vẻ khó chịu đang nằm, la khóc khi chân bị dịch chuyển. Ban màu tím, ấm không mất ở mông và đùi sau. Bụng mềm, nhu động ruột tăng và ấm đau nhẹ toàn bụng, không có phản ứng thành bụng hay co cứng. Các khớp chi dưới không biến dạng, không sưng nóng đỏ. Bệnh nhi từ chối đi lại vì đau chân. Xét nghiệm nước tiểu cho kết quả như sau:

Trọng lượng riêng	1.016
pH	7.0
Protein	Dạng vết
Máu	Nhiều
Glucose	Âm tính
Ketone	Âm tính
Esterase bạch cầu	Âm tính
Nitrite	Âm tính

Bệnh nhi được cho nhập viện điều trị tiếp. Biến chứng nào sau đây có khả năng xảy ra cao nhất trong bệnh lí của trẻ này?

- A. Thiếu máu tán huyết
- B. Lồng ruột
- C. Phá hủy khớp
- D. Viêm niệu đạo
- E. Viêm màng bồ đào
- F. Xoắn ruột

Đáp án B

Ban xuất huyết Schölein Henoch	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> • Viêm mạch quá mẫn qua trung gian IgA
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Ban xuất huyết sờ thấy được • Viêm khớp/ đau khớp • Đau bụng, lồng ruột • Bệnh thận giống bệnh thận IgA
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tiểu cầu và chức năng đông máu bình thường • Creatinin bình thường đến tăng • Đái máu ± trụ hồng cầu ± protein niệu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Hỗ trợ (bù dịch & NSAID) cho đa số bệnh nhân • Nhập viện và glucocorticoid hệ thống cho bệnh nhân có các triệu chứng nặng

Ban xuất huyết Schölein Henoch là tình trạng viêm mạch qua trung gian IgA thường gặp nhất ở trẻ em vào mùa thu đông và mùa xuân. Biểu hiện lâm sàng điển hình bao gồm **ban xuất huyết sờ thấy được** ở chi dưới, **đau bụng, đau khớp/viêm khớp**, và bệnh thận (**đái máu ± protein niệu**). Triệu chứng thường đi sau một đợt nhiễm trùng đường hô hấp trên như ở bệnh này.

Mặc dù đa số bệnh nhân có đau quặn bụng do viêm thành ruột khu trú, sự xuất hiện của triệu chứng đau bụng dữ dội phải đánh giá có hay không các biến chứng như xuất huyết tiêu hóa, thủng ruột hoặc lồng ruột.

Lồng ruột là biến chứng tiêu hóa phổ biến nhất, vì **phù nề ruột và chảy máu** trong bối cảnh của bệnh này tạo một vị trí thuận lợi cho ruột lồng vào đoạn ruột kế cận. Ngược với đa số lồng ruột không rõ nguyên nhân ở trẻ nhỏ, điển hình là lồng hồi đại tràng, lồng ruột trong xuất huyết Schölein Henoch thường chỉ giới hạn ở ruột non (hồi-hồi tràng). Biểu hiện điển hình là đau bụng dữ dội từng cơn và **phân "như nước rửa thịt"** hoặc phân máu; sự có mặt của dấu hiệu bia bǎn trên siêu âm xác định chẩn đoán. Mặc dù lồng hồi đại tràng có thể điều trị bằng thụt tháo hơi hoặc chất cản quang, lồng ruột hồi-hồi tràng không tự tháo được thường phải can thiệp phẫu thuật.

(Đáp án A) Thiếu máu tán huyết có thể xảy ra ở bệnh nhân lupus ban đỏ hệ thống. Mặc dù bệnh này cũng gây ban da, đau khớp/viêm khớp và bệnh thận, tổn thương da điển hình bao gồm ban cánh bướm hoặc dạng đĩa hơn là ban xuất huyết sờ được ở mông.

(Đáp án C) Viêm khớp nhiễm trùng, biểu hiện với sốt, sưng đau khớp có thể gây phá hủy khớp nếu không điều trị. Ngược lại, viêm khớp trong bối cảnh xuất huyết Schölein Henoch thường tự giới hạn và không gây phá hủy khớp về lâu dài.

(Đáp án D) Viêm niệu đạo gấp trong viêm khớp phản ứng, biểu hiện sưng khớp và điển hình gấp sau một nhiễm trùng đường ruột (VD, *Campylobacter, Shigella*) gây tiêu chảy hơn là sau một nhiễm trùng hô hấp trên.

(Đáp án E) Viêm màng bồ đào là một biến chứng của viêm khớp tự phát thiếu niên, biểu hiện điển hình là sưng khớp mạn tính, thường ở nhiều khớp. Bệnh nhi này đau khớp nhưng không sưng, không có tình trạng viêm khớp.

(Đáp án F) Xoắn ruột, hoặc ruột xoay bất toàn, biểu hiện đau bụng, chướng và nôn (thường ra dịch mật). Ban ấn không mất và đau khớp không đi kèm và xoắn ruột không phải là biến chứng điển hình của xuất huyết Schölein Henoch.

Tóm lại: Xuất huyết Schölein Henoch là tình trạng viêm mạch qua trung gian IgA gấp chủ yếu ở trẻ em với ban xuất huyết sờ thấy được, đau bụng, đau khớp/viêm khớp và đái máu. Trẻ mắc xuất huyết Schölein Henoch tăng nguy cơ bị lồng ruột hồi-hồi tràng do phù nề và chảy máu ruột.

Câu 434: Một trẻ nữ 5 giờ tuổi được đánh giá ở phòng chăm sóc sơ sinh vì ""khóc quá nhiều". Trẻ được sinh qua đường âm đạo có hỗ trợ giác hút ở tuần thai 40, mẹ mắc đái tháo đường thai kì. Giai đoạn hai của chuyển dạ kéo dài vì đẻ khó do vai. Cân nặng thai dự kiến dựa trên siêu âm trước sinh là 4 kg. Cân nặng khi sinh của trẻ là 4.6 kg. Khám thấy một vùng sưng nề da đầu không đi qua các khớp sọ. Sờ xương đòn trái thấy lạo xạo. Vận động thụ động chỉ trên bên trái làm trẻ khóc to. Phản xạ Moro giảm ở bên trái.

Tuần hoàn và thần kinh chi phối các chi hai bên không bị ảnh hưởng. Đâu là hướng xử trí tiếp theo tốt nhất cho bệnh nhi này?

- B. Dùng aspirin giảm đau
- C. Nắn kín bằng lực kéo
- D. Đai số 8
- E. Nắn hở và cố định trong
- F. Trấn an và nhẹ nhàng khi chăm sóc trẻ

Gãy di lệch xương đòn ở trẻ sơ sinh	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Thai to (mẹ ĐTD, thai già tháng)• Sinh có hổ trợ dụng cụ (giá hút hoặc forcep)• Đé khó do vai
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Khó/cđau khi vận động thụ động chi bị ảnh hưởng• Lao xao khi sờ xương đòn• Phản xạ Moro bất đối xứng
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• X-quang
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Trấn an• Nhẹ nhàng khi chăm sóc trẻ• Giảm đau• Mặc áo tay dài và cố định tay áo bên tổn thương vào ngực ở tư thế khuỷu tay gấp 90 độ.

Trẻ sơ sinh này có lao xao xương đòn khi sờ, phản xạ Moro bất đối xứng và đau khi vận động thụ động chi trên, gợi ý **gãy xương đòn di lệch**. Gãy xương đòn ở trẻ sơ sinh thường do đé khó. Yếu tố nguy cơ bao gồm **cân nặng lúc sinh >4 kg** (thường gặp ở bà mẹ mắc đái tháo đường thai kì), **đé khó do vai**, và **đe có hổ trợ giác hút**. Giác hút cũng có thể gây tụ máu dưới màng xương như ở bệnh nhi này.

Chụp X-quang để khẳng định có gãy xương. Vì gãy xương đòn ở trẻ sơ sinh thường **liền nhanh** (7-10 ngày) mà không để lại hậu quả lâu dài, xử trí bao gồm **trấn an** bố mẹ và hướng dẫn chăm sóc trẻ một cách **nhiều nhàng**. Để giảm đau, cử động của tay có thể được hạn chế bằng cách ghim tay áo trẻ vào thân áo.

(Đáp án A) Thuốc giảm đau (VD, acetaminophen) có thể được dùng. Tuy nhiên, aspirin nói chung không nên dùng ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ do nguy cơ hội chứng Reye.

(Đáp án B) Nắn kín là điều trị phù hợp cho trật khớp vai, tình trạng hiếm xảy ra ở trẻ sơ sinh và không gây lao xao khi sờ xương đòn.

(Đáp án C và D) Gãy xương đòn do chấn thương ở trẻ lớn ít khi tự lành và có thể cần điều trị. Gãy di lệch thường phải nắn chỉnh trong phẫu thuật còn gãy không di lệch thường được xử trí bằng đai số 8.

Tóm lại: Cân nặng khi sinh >4 kg, đẻ khó do vai và sinh có hỗ trợ giác hút là những yếu tố nguy cơ của gãy xương đòn ở trẻ sơ sinh. Xử trí bao gồm trấn an gia đình và nhẹ nhàng khi chăm sóc trẻ vì đa số gãy xương đòn ở trẻ sơ sinh tự liền nhanh không có biến chứng.

Câu 435: Một trẻ nữ 6 ngày tuổi được thăm khám ở đơn vị sơ sinh vì vàng da kéo dài. Trẻ được sinh ở tuần thai 39, mẹ 17 tuổi mang thai lần đầu có nhóm máu O+, quá trình mang thai và các xét nghiệm trước sinh bình thường. Vào ngày đầu tiên sau sinh, trẻ xuất hiện vàng da, hiện tại đã lan đến dưới rốn và lòng bàn tay. Trẻ được chiếu đèn nhưng cứ thử ngưng chiếu thì trẻ lại bị tăng bilirubin máu. Trẻ bú tốt, nước tiểu bình thường, đi cầu phân vàng, mềm. Nhiệt độ 36.7°C. Dấu hiệu sống bình thường. Thăm khám thấy trẻ ngủ nhưng dễ dàng đánh thức. Kết mạc vàng. Bụng mềm và không đau, gan không sờ thấy, lách lớn. Vàng da toàn thân. Kết quả xét nghiệm trong 24 giờ sau sinh thấy hemoglobin 15.7 g/dL, bilirubin toàn phần 13mg/dL, và bilirubin trực tiếp 0.2mg/dL. Kết quả xét nghiệm hiện tại như sau:

Công thức máu

Bạch cầu	10,000/mm ³	(9,400-34,000/mm ³)
Hemoglobin	12g/dL	(14.5-22.5g/dL)
MCV	98μm ³	(95-121μm ³)
(Thể tích trung bình hồng cầu)		
MCHC	42% Hb/tế bào	(29%-37% Hb/tế bào)
(Nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu)		
Tiểu cầu	230,000/mm ³	
RDW	18%	(11.5%-14.5%)
(Độ rộng dải phân bố hồng cầu)		
Hồng cầu lười	6%	(1.8%-4.6%)
Huyết học		
Nhóm máu	A+	
Test Coombs trực tiếp	âm tính	

Nguyên nhân nào dưới đây có khả năng nhất gây thiếu máu ở bệnh nhân này?

- T. Tán huyết qua trung gian kháng thể
- U. Giảm sản xuất chuỗi alpha globin
- V. Khiếm khuyết màng hồng cầu
- W. Thiếu enzyme li giải đường của hồng cầu
- X. Khiếm khuyết tổng hợp chuỗi beta globin
- Y. Bất đồng nhóm máu mẹ - thai
- Z. Hạn chế hấp thu axit folic qua đường ruột

Đáp án C

Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none"> • Thường di truyền triệt NST thường • Hậu duệ người Bắc Âu
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thiếu máu tán huyết

	<ul style="list-style-type: none"> Vàng da Lách lớn
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> ↑ MCHC Test Coombs âm tính Hồng cầu hình cầu trên phết máu ngoại vi ↑ Độ bền thẩm thấu hồng cầu khi làm test li giải với glycerol acid hóa Bất thường test gắn eosin-5-maleimide
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Bổ sung axit folic Truyền máu Cắt lách

Trẻ sơ sinh này có thiếu máu, vàng da và lách lớn, cần nghi ngờ **bệnh hồng cầu hình cầu di truyền**, một nguyên nhân phổ biến gây **thiếu máu tán huyết** ở người gốc Bắc Âu. Đây là rối loạn di truyền trội NST thường gây ra bởi một **khiếm khuyết** của các protein **màng hồng cầu** (phổ biến nhất là ankyrin), làm hồng cầu có hình tròn (thay vì hai mặt lõm) và kém bền vững.

Các hồng cầu hình cầu dễ vỡ này không thể đi qua những khoảng hẹp trong vi tuần hoàn, như ở lách, dẫn đến **tam chứng điển hình** thiếu máu tán huyết, vàng da và **lách lớn**. Bệnh nhi có thể có triệu chứng ở bất kỳ thời điểm nào trong cuộc đời, bao gồm cả giai đoạn sơ sinh. Đặc biệt, trẻ sơ sinh có thể biểu hiện **vàng da** trong ngày đầu sau sinh và vàng da đề kháng với điều trị tiêu chuẩn (VD, chiếu đèn)

Xét nghiệm trong bệnh hồng cầu hình cầu cho thấy thiếu máu, **tăng nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (MCHC)**, tăng bilirubin gián tiếp và test Coombs gián tiếp. MCHC tăng do màng hồng cầu và măt nước tế bào. Hồng cầu lưới tăng để bù trừ cho tình trạng tán huyết, và hồng cầu hình cầu thường thấy trên phết máu ngoại vi. Chẩn đoán được khẳng định bằng bất thường khi làm test li giải với glycerol acid hóa (độ bền vững thẩm thấu) và test gắn eosin-5-maleimide.

(Đáp án A và F) Bệnh lí tán huyết dị miến ở trẻ sơ sinh (VD, bất đồng ABO) và thiếu máu tán huyết miến dịch có thể gây thiếu máu, tăng hồng cầu lưới và tăng bilirubin gián tiếp. Tuy nhiên, tan máu qua trung gian kháng thể thường có test Coombs dương tính, không thấy ở bệnh nhân này.

(Đáp án B và E) Đa số alpha và beta thalassemia là tình trạng thiếu máu hồng cầu nhỏ và ít khả năng xảy ra ở một trẻ sơ sinh có thể tích hồng cầu bình thường. Một số thể thalassemia (VD, alpha thalassemia thể tối thiểu) nhẹ và có thể không gây hồng cầu nhỏ; tuy nhiên những tình trạng trên thường không gây triệu chứng gì.

(Đáp án D) Thiếu pyruvate kinase và glucose-6-phosphate dehydrogenase có thể gây thiếu máu tán huyết do khiếm khuyết di truyền của các enzyme li giải đường của hồng cầu. Tuy nhiên, MCHC sẽ không tăng.

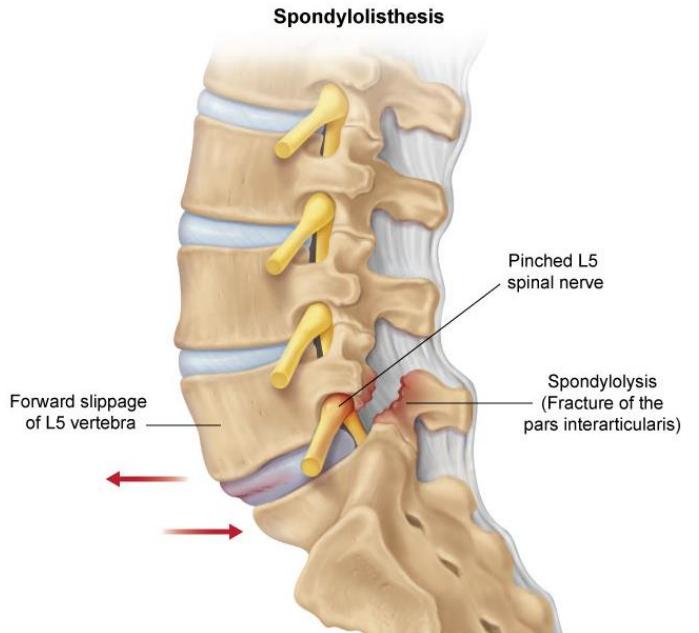
(Đáp án G) Thiếu folat có thể gây thiếu máu hồng cầu to. Bệnh nhân thiếu máu tán huyết có nguy cơ thiếu folat do tăng phá hủy tế bào, tuy nhiên, tình trạng này không thường gặp trong giai đoạn sơ sinh, và kết quả xét nghiệm sẽ cho thấy tăng thể tích trung bình hồng cầu.

Tóm lại: *Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền, gây ra bởi khiếm khuyết các protein trên màng hồng cầu, thường biểu hiện vàng da kháng trị và lách lớn, cận lâm sàng có bằng chứng thiếu máu tán huyết với tăng nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu.*

Câu 436: Một trẻ nam 12 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng khám vì đau lưng tiến triển. Triệu chứng đau bắt đầu nhiều tháng trước ở giữa vùng lưng dưới khi tập thể thao. Trong tháng qua, trẻ đau kéo dài kể cả sau các hoạt động khác và đôi khi lan xuống mông và đùi. Cả acetaminophen và ibuprofen đều không cải thiện được cơn đau đáng kể. Bệnh nhi không sốt, không nổi ban hay đau các khớp khác. Trẻ chơi golf và thi lặn. Tiền sử khỏe mạnh. Mẹ và dì của trẻ có viêm khớp dạng thấp. Nhiệt độ 36.7°C, huyết áp 110/65mmHg, mạch 80 lần/phút và nhịp thở 16 lần/phút. Khám thấy dấu bậc thang ở vùng thắt lưng-cùng. Cơn đau xuất hiện khi duỗi thắt lưng, gấp thắt lưng không gây đau. Test gio thẳng chân bình thường ở cả hai bên. Dáng đi bình thường. Đâu là chẩn đoán có khả năng nhất?

- G. Viêm cột sống dính khớp
- H. Áp xe ngoài màng cứng
- I. Thoát vị đĩa đệm thắt lưng
- J. Căng cơ thắt lưng - cùng
- K. U di căn
- L. Trượt đốt sống
- M. Gãy nén cột sống

Đáp án F



Ở người lớn, đau lưng là triệu chứng phổ biến và thường lành tính. Ở **trẻ em**, đau lưng thường do bất thường cơ xương khớp lành tính hoặc chấn thương, nhưng cần thăm khám cẩn thận để loại trừ các nguyên nhân khác. **Đau lưng** ở bệnh nhi này, đặc biệt đau khi duỗi thắt lưng, và kết quả thăm khám phù hợp với **trượt đốt sống**.

Khuyết eo đốt sống thường gặp do chấn thương khi tập luyện quá mức, có thể một hoặc hai bên. **Trượt đốt sống** đặc trưng bởi tình trạng **trượt về trước của một thân đốt sống** (thường L5) và xuất hiện ở bệnh nhân khuyết eo đốt sống có khiếm khuyết cả hai bên. Bệnh thường gặp nhất ở giai đoạn tăng trưởng chiều cao của tuổi thiếu niên (10-19 tuổi) do tăng độ uốn sinh lí của thắt lưng (khiến đốt sống L5 bị bộc lộ ra) và giảm khoáng hóa xương. Vận động viên với cử động **duỗi và xoay** lưng liên tục (VD, vận động viên thể dục dụng cụ, thợ lặn) có nguy cơ cao nhất.

Đi kèm với đau lưng tiến triển, đốt sống bị lệch có thể đè lên tủy sống và gây bệnh lí rẽ thần kinh (VD, đau lan, tê bì, yếu cơ) ở bệnh nhân bị trượt đốt sống. **Dấu bậc thang** sờ được ở vùng cột sống bị di lệch là đặc trưng của bệnh khi thăm khám. Trượt đốt sống thường được phát hiện khi chụp X-quang và triệu chứng sẽ khởi với điều trị bảo tồn (VD, hạn chế vận động, vật lý trị liệu, thuốc giảm đau) trong đa số trường hợp. Đau kéo dài, di lệch cột sống kéo dài và các bất thường thần kinh khác (VD, yếu cơ, tiểu tiện không tự chủ) cần đánh giá chỉ định phẫu thuật.

(Đáp án A) Viêm cột sống dính khớp và bệnh lí viêm khớp có thể biểu hiện đau khớp cột sống hoặc khớp cùng chậu kèm cứng khớp, nặng lên về đêm và đỡ khi hoạt động. Ấn đau khớp cùng chậu và hạn chế gập thắt lưng là biểu hiện thường gặp khi thăm khám.

(Đáp án B) Áp xe ngoài màng cứng thường gây sốt và đau ưng khu trú dữ dội, không gặp ở bệnh nhân này

(Đáp án C và D) Thoát vị đĩa đệm thắt lưng và căng cơ thắt lưng cùng là những nguyên nhân đau lưng phổ biến ở người lớn. Đau do căng cơ thường không đặc hiệu còn đau do thoát vị đĩa đệm thường tăng lên khi gấp (hơn là duỗi) và có thể khởi phát bởi nghiệm pháp gioi thảng chân. Cá hai bệnh lí trên đều không gây dấu bậc thang khi thăm khám.

(Đáp án E) Di căn cột sống có thể biểu hiện đau lưng âm ỉ, nặng về đêm. Các triệu chứng hệ thống (VD, sốt, sụt cân) và ấn đau tại chỗ vị trí di căn thường gặp.

(Đáp án G) Gãy nén cột sống không phổ biến ở trẻ em khỏe mạnh không có loãng xương. Thêm vào đó, đau do gãy nén thường tăng khi ngồi và đứng. Ấn đau khu trú thường gặp khi khám hơn dấu bậc thang.

Tóm lại: *Trượt đốt sống là tình trạng thắt lưng trượt ra trước do khiếm khuyết eo đốt sống hai bên. Biểu hiện điển hình là một thiếu niên nam đau lưng tăng lên khi duỗi thắt lưng.*

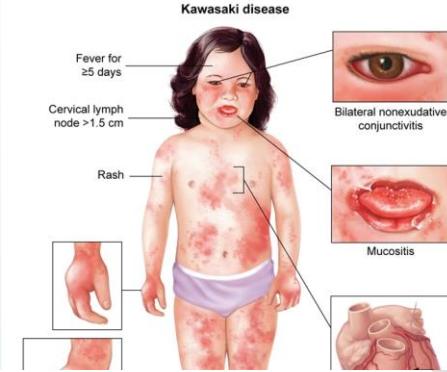
Câu 437: Một trẻ nữ 4 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt ít nhất 39°C trong 9 ngày liên tục. Vài ngày gần đây trẻ nổi ban ở thân mình sau đó lan đến tứ chi. Gia đình cũng để ý thấy trẻ “khó chịu hơn nhiều so với bình thường”. Trẻ không ho, không chảy mũi hay nôn. 6 tuần trước, trẻ được điều trị viêm họng do liên cầu đủ 10 ngày bằng amoxicillin. Trẻ không có tiền sử bệnh lí, chưa được tiêm vaccine nào, không uống thuốc hàng ngày. Nhiệt độ 39.4°C, huyết áp 90/60 mmHg, mạch 135 lần/phút. Khám thấy trẻ khó chịu và quấy khóc nhưng bình tĩnh lại khi được mẹ ôm. Kết mạc sung huyết. Sờ thấy một hạch cổ trước di động, đau, kích thước 1.7cm. Khám tim mạch thấy nhịp tim đều, nhanh nhẹ, không có âm thổi, tiếng cọ màng tim hay tiếng ngựa phi. Thân mình và các chi có ban dạng dát sần, ấn mất; bàn tay và bàn chân đỏ và phù. Miệng của trẻ như hình dưới đây.



Thành sau họng sung huyết nhẹ, không chảy dịch, amidan không phì đại. Đâu là bước tiếp theo phù hợp nhất để đánh giá tình trạng của bệnh nhi này?

- K. PCR adenovirus dịch mũi họng
- L. Siêu âm tim
- M. Sinh thiết hạch
- N. Trần an và theo dõi sát
- O. Kháng thể IgM kháng sởi trong huyết thanh
- P. Cấy dịch họng

Đáp án B



Bệnh Kawasaki, hay hội chứng hạch da niêm mạc, là một tình trạng viêm mạch đặc trưng bởi **sốt từ 5 ngày trở lên kèm ≥ 4 dấu hiệu sau đây**:

- Viêm kết mạc: hai bên, không dịch tiết, không bị ở vùng rìa
- Viêm niêm mạc: môi nứt, đỏ; “lưỡi dâu tây”
- Ban: đa hình
- Thay đổi ở chi: đỏ, phù, bong da ở bàn chân và bàn tay
- Hạch cổ: hạch >1.5 cm

Quấy khóc như ở bệnh nhi này cũng là biểu hiện thường gặp.

Mặc dù bệnh Kawasaki tự giới hạn, bệnh nhân có nguy cơ mắc biến chứng tim mạch, đặc biệt là **phình động mạch chủ**. Vì vậy, **siêu âm tim** nên được thực hiện ở **tất cả bệnh nhân** nghi ngờ mắc Kawasaki và lặp lại sau 6-8 tuần vì đường kính động mạch có thể tăng sau đợt bệnh cấp.

Vì trì hoãn điều trị Kawasaki tăng nguy cơ hình thành phình mạch, globulin miễn dịch tĩnh mạch nên được bắt đầu trong vòng 10 ngày kể từ khi bắt đầu sốt.Thêm vào đó, aspirin được chỉ định vì hoạt tính chống viêm và kháng tiểu cầu của nó (mặc dù thường tránh sử dụng ở đối tượng bệnh nhi do nguy cơ hội chứng Reye). Nguy cơ hình thành phình mạch cũng cao hơn ở trẻ nhỏ và bệnh nhân sốt kéo dài (>14 ngày)

(Đáp án A và D) Adenovirus có thể biểu hiện sốt, viêm kết mạc và viêm họng. Nhiễm virus có thể được khẳng định bằng xét nghiệm PCR dịch mũi họng ở bệnh nhân có sốt kéo dài, và điều trị chủ yếu là hỗ trợ. Bệnh nhi này có phù chi và ban lan tỏa, cả hai đều không thường gặp trong nhiễm adenovirus. Trấn an và theo dõi sát không phù hợp với bệnh Kawasaki chưa được điều trị do nguy cơ biến chứng tim mạch.

(Đáp án C) Sinh thiết hạch được thu enj hiện nếu hạch lớn nghi ngờ ác tính (VD, mạn tính, không đau, kèm sụt cân). Biểu hiện cấp tính ở bệnh nhân này, kèm hạch đau, sưng phù chi, “lưỡi dâu tây” và sung huyết kết mạc phù hợp với bệnh Kawasaki hơn.

(Đáp án E) Sỏi biểu hiện với sốt, ho, chảy mũi, viêm kết mạc và ban lan từ đầu đến chân. Chẩn đoán có thể khẳng định bằng sự có mặt của anti-IgM kháng sỏi trong huyết thanh. Bệnh nhi này không có triệu chứng hô hấp cũng không có ban ở mặt.

(Đáp án F) Cấy dịch họng khẳng định viêm họng do liên cầu A, có thể dẫn đến sốt tinh hồng nhiệt nếu không điều trị. Biểu hiện bao gồm viêm họng xuất tiết và ban như giấy nhám. Mặc

dù “lưỡi dâu tây” và sưng hạch có thể gặp ở cả sốt tinh hồng nhiệt và Kawasaki, viêm kết mạc, phù chi và ban dát sẩn ở bệnh nhi này không phù hợp với sốt tinh hồng nhiệt.

Tóm lại: *Bệnh Kawasaki đặc trưng bởi sốt ≥ 5 ngày và ≥ 4 dấu hiệu sau: viêm kết mạc không xuất tiết, viêm niêm mạc (VD, “lưỡi dâu tây”, ban, thay đổi ở chi, và hạch cổ lớn. Siêu âm tim được chỉ định cho tất cả bệnh nhân tại thời điểm chẩn đoán để đánh giá có phình động mạch vành hay không.*

Câu 438: Một trẻ nam vừa ra đời 30 phút trước được đưa đến khoa chăm sóc tích cực sơ sinh vì tím trung ương. Trẻ được sinh qua ngả âm đạo ở tuần thai thứ 28 từ một bà mẹ 16 tuổi. Thai kì có dọa sinh non, và mẹ được dùng glucocorticoid và magie sulfat không lâu trước khi bắt đầu chuyển da. Ối vỡ tự nhiên 6 giờ trước chuyển dạ; nước ối trong. Lúc đầu trẻ có vẻ khỏe mạnh, tự thở được ngay nhưng nhanh chóng rơi vào suy hô hấp. Cân nặng lúc sinh 1 kg. Nhiệt độ 36°C dưới máy sưởi, huyết áp 65/35 mmHg, mạch 140 lần/phút và nhịp thở 70 lần/phút. SpO₂ 75% ở khí trội và cải thiện lên 90% khi thông khí áp lực dương liên tục với FiO₂ 35%. Phổi giám thông khí cả hai bên. Xquang ngực thấy mờ dạng nốt lười hạt mịn lan tỏa và mờ dạng đường quanh rốn phổi hai bên. Chẩn đoán nào sau đây có khả năng nhất ở bệnh nhi này?

- G. Thoát vị hoành bẩm sinh
- H. Hoán vị đại động mạch
- I. Hội chứng hít phân su
- J. Tăng áp phổi kéo dài
- K. Hội chứng suy hô hấp
- L. Thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh

Đáp án B

Những nguyên nhân phổ biến gây suy hô hấp sơ sinh			
Chẩn đoán	Thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh	Hội chứng suy hô hấp	Tăng áp phổi kéo dài
Sinh lý bệnh	Không thải được hết dịch phế nang sau sinh gây phù phổi nhẹ	Thiếu surfactant gây xẹp phế nang và xẹp phổi lan tỏa	Tăng đê kháng mạch máu phổi gây shunt phải-trái và thiếu oxy
Đặc điểm lâm sàng	Thở nhanh bắt đầu không lâu sau sinh & hết sau ngày thứ 2	Suy hô hấp nặng & tím sau sinh non	Thở nhanh & tím nặng
Xquang ngực	Mờ dạng đường cạnh rốn phổi hai bên	Tổn thương dạng lười hạt (kính mờ) lan tỏa, phế quản hơi (air bronchogram), thể tích phổi thấp	Phổi sạch, giảm tưới máu phổi

Hội chứng suy hô hấp, trước đây gọi là bệnh màng trong, là một vấn đề phổ biến ở trẻ sơ sinh **non tháng và cân nặng lúc sinh rất thấp** (<1500 g). Tỷ lệ mới mắc tỉ lệ nghịch với tuổi thai, và xảy ra ở gần như tất cả trẻ sơ sinh cực non (≤ 28 tuần). Vấn đề chính là **thiếu surfactant**; phế nang chưa trưởng thành không sản xuất đủ surfactant để giảm sức căng bề mặt phế nang. Trẻ sơ sinh mắc hội chứng này biểu hiện những triệu chứng sau chỉ vài phút đến vài giờ sau sinh trong nỗ lực để bù trừ cho sự phế nang lan tỏa:

- Thở nhanh (nhip thở >60 lần/phút)
- **Thở rên** (để tăng áp lực cuối thi thở ra)
- **Pháp phòng cánh mũi** (để giảm sức cản đường thở mũi)
- **Co kéo lồng ngực** (các cơ giãn sờn co và kéo thành ngực vào trong)
- Thiếu oxy và tím (phản ánh xẹp phổi đáng kể)

Bệnh nhi này có Xquang điển hình cho hội chứng suy hô hấp sơ sinh. Nguy cơ mắc hội chứng này có thể được giảm thiểu bằng **glucocorticoid cho mẹ trước sinh**, kích thích sự tổng hợp và tiết surfactant ở bào thai. Điều trị ở thời kì sơ sinh bao gồm **thông khí áp lực dương liên tục** sớm. Đặt nội khí quản, thông khí cơ học và liệu pháp surfactant ngoại sinh được để dành cho những trường hợp nặng.

(Đáp án A) Biểu hiện trên Xquang điển hình của thoát vị hoành bẩm sinh bao gồm những quai ruột trồi lên vùng ngực, bóng tim bị đẩy lệch, và bụng không có hơi. Bệnh nhi có thoát vị hoành bẩm sinh sẽ nặng lên khi thông khí áp lực dương không xâm lấn vì không khí bị đẩy vào đường tiêu hóa có thể đè ép phổi và thay vào đó, trẻ nên được đặt nội khí quản.

(Đáp án B) Hoán vị đại động mạch có thể gây tím do máu chưa được oxy hóa đi vào tuần hoàn hệ thống. Trẻ sơ sinh thường thở nhanh mà không có dấu hiệu khác của suy hô hấp. Thở oxy sẽ không cải thiện được độ bão hòa oxy trong máu.

(Đáp án C) Hội chứng hít phân su xảy ra ở trẻ đẻ tháng hoặc già tháng do nước ối có chứa phân su. Phân su làm tắc nghẽn đường thở và gây suy hô hấp. Xquang sẽ thấy thâm nhiễm từng đám, đường mờ dày ở cả hai trường phổi, cơ hoành phẳng. Bệnh sử sinh non và nước ối trong làm chẩn đoán này ít có khả năng.

(Đáp án D) Tăng áp phổi kéo dài ở trẻ sơ sinh nên được nghi ngờ ở tất cả những trẻ đẻ và già tháng có tím. Sức cản lớn ở hệ mạch máu phổi tạo shunt phải-trái đẩy máu qua lỗ bầu dục và ống động mạch, gây thiếu oxy. Chẩn đoán này hiếm gặp ở trẻ cực nhẹ cân. Hơn nữa, hình ảnh Xquang của bệnh nhi trên rất điển hình cho hội chứng suy hô hấp sơ sinh.

(Đáp án F) Thở nhanh thoáng qua là nguyên nhân gây suy hô hấp phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh đẻ tháng và không có hậu quả lâu dài. Suy hô hấp trong bối cảnh thiếu surfactant, sinh non và mờ dạng lười nốt lan tỏa trên Xquang ngực loại trừ thở nhanh thoáng qua lành tính.

Tóm lại: *Hội chứng suy hô hấp nên được nghi ngờ khi một trẻ sơ sinh sinh non biểu hiện thở rên, pháp phòng cánh mũi và co kéo lồng ngực ngay sau sinh. Xquang ngực có hình ảnh mờ lười nốt đặc trưng ở phổi. Điều trị bao gồm thông khí áp lực dương liên tục sớm.*

Câu 439: Một trẻ nam 1 tuổi được đưa đến phòng khám vì dễ bị bầm, chảy máu mũi và giảm hoạt động trong tuần vừa qua. Trẻ bị sốt và nổi ban 6 tuần trước và được chẩn

đoán ngoại ban do virus. Trẻ hết sốt sau nhiều ngày và hết ban sau 2 tuần. Trẻ không có bệnh lí mạn tính. Trẻ ăn chả yếu rau củ và trái cây, uống 480ml sữa bò mỗi ngày. Khám thấy trẻ phát triển tốt, không vàng da, nhợt nhạt. Khám tim mạch thấy nhịp tim nhanh, tiếng thổi tâm thu tổng máu 1/6. Bụng mềm, ấn không đau, gan lách không lớn. Da có nhiều vết bầm máu ở vai trái và hai chân, nhiều chấm xuất huyết ở vùng bụn.

Công thức máu cho kết quả như sau:

Hemoglobin	7.9 g/dL
Tiểu cầu	12,000/mm ³
Bạch cầu	3,000/mm ³

Kết quả sinh thiết tủy xương ở hình dưới đây. Đâu là chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhi này?

- C. Thiếu máu bất sản mắc phải
- D. Bạch cầu cấp dòng lympho
- E. Thiếu máu Diamond-Blackfan
- G. Thiếu máu Fanconi
- H. Thiếu nguyên hồng cầu thoảng qua
- I. Thiếu vitamin B12



Đáp án A

Thiếu máu bất sản	
Bệnh nguyên	Suy tủy do thiếu tế bào gốc tạo máu (CD34 ⁺)
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Tự miễn • Nhiễm trùng (VD, parvovirus B19, Epstein-Barr virus) • Thuốc (VD, carbamazepine, chloramphenicol, sulfonamide) • Phơi nhiễm với phóng xạ hay độc chất (VD, benzen, dung môi)
Biểu hiện lâm sàng và cận lâm sàng	<p>Cận lâm sàng: Giảm 3 dòng tế bào máu</p> <ul style="list-style-type: none"> • Thiếu máu (mệt mỏi, yếu cơ, nhợt nhạt) • Giảm tiểu cầu (chảy máu niêm mạc, dễ bị bầm, chấm xuất huyết) • Giảm bạch cầu (nhiễm trùng tái diễn)

Sinh thiết: tuy xương nghèo tế bào với tế bào mỡ và tế bào chất nền.

Bệnh nhi này khả năng cao nhất có **thiếu máu bất sản mắc phải**. Đa số trường hợp trẻ em không rõ nguyên nhân, nhưng tổn thương đến tuy xương (VD, phỏng xạ, thuốc, nhiễm trùng) có thể là nguyên nhân trong một số trường hợp. Suy tuy xương gây **giảm 3 dòng tế bào máu**: trên lâm sàng, bệnh nhân nhợt nhạt và mệt mỏi (do thiếu máu hồng cầu bình thường hoặc to), dễ bị bầm/chảy máu và chấn xuất huyết (do giảm tiểu cầu), và sốt (do giảm bạch cầu). Chẩn đoán dựa trên **sinh thiết tuy xương**. Hình ảnh điển hình bao gồm **giảm tế bào nặng** ở tất cả các dòng tế bào và **thâm nhiễm mỡ ở tuy xương**. Điều trị tức thời bao gồm loại bỏ tất cả những tác nhân gây tổn thương tuy (nếu biết) và điều trị hỗ trợ. Thiếu máu bất sản nặng, kéo dài cần ức chế miễn dịch và/hoặc ghép tế bào gốc tạo máu.

(Đáp án B) Thâm nhiễm tuy do bạch cầu gây giảm các dòng tế bào máu vì lấn át các thành phần bình thường của tuy xương. Mặc dù biểu hiện lâm sàng có thể giống với thiếu máu bất sản mắc phải, bệnh nhân bạch cầu cấp dòng lympho còn có lách lớn, hạch lớn và đi cà nhắc. Đánh giá tuy xương thấy bạch cầu non thâm nhiễm thay vì thâm nhiễm mỡ nghèo tế bào.

(Đáp án C) Thiếu máu Diamond-Blackfan, hay bất sản đơn thuần hồng cầu bẩm sinh, biểu hiện trong năm đầu đời với nhợt nhạt và ăn kém. Công thức máu thấy thiếu máu hồng cầu bình thường hoặc to kèm giảm hồng cầu lười. Số lượng bạch cầu và tiểu cầu bình thường. Bệnh nhân mắc bệnh này cũng thường có những bất thường bẩm sinh ở đầu hoặc chi trên.

(Đáp án D) Thiếu máu Fanconi là hội chứng suy tuy xương di truyền biểu hiện ở 4-12 tuổi. Bệnh nhân thiếu máu Fanconi điển hình có **giảm 3 dòng tế bào máu và bất thường bẩm sinh**, VD sắc tố da bất thường, lùn, bất thường ở chi trên. Biểu hiện ban đầu thường là giảm tiểu cầu, sau đó giảm bạch cầu hạt, cuối cùng là thiếu máu.

(Đáp án E) Thiếu nguyên hồng cầu thoảng qua ở trẻ em là tình trạng bất sản hồng cầu mắc phải xảy ra ở trẻ khỏe mạnh từ 6 tháng đến 5 tuổi. Xét nghiệm thường thấy thiếu máu bình sắc hồng cầu bình thường (với mức hemoglobin 3-8g/dL), hồng cầu lười cực thấp còn số lượng bạch cầu và tiểu cầu bình thường.

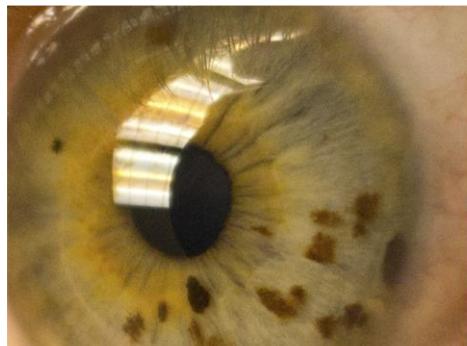
(Đáp án F) Thiếu vitamin B12 thường gặp ở bệnh nhân ăn uống kiêng khem hoặc có bệnh lý đường tiêu hóa ảnh hưởng hấp thu chất dinh dưỡng. Biểu hiện điển hình là thiếu máu hồng cầu to, viêm lưỡi (sưng, đau), và các triệu chứng tâm thần kinh. Số lượng tiểu cầu và bạch cầu thường bình thường hoặc chỉ giảm nhẹ.

Tóm lại: Thiếu máu bất sản nên nghi ngờ ở bất kì bệnh nhân nào có giảm cả 3 dòng tế bào máu sau dùng thuốc, phơi nhiễm phỏng xạ hoặc nhiễm virus. Tuy xương nghèo nàn tế bào kèm thâm nhiễm mỡ.

Câu 440: Một trẻ nữ 13 tuổi đến khám sức khỏe định kỳ. Trẻ nói mình có **những tổn thương da ở thân mình, không đau, không ngứa** nhưng **tăng kích thước và số lượng** trong vài năm qua. Trẻ không có bệnh lí mạn tính và không dùng thuốc gì. **Dấu hiệu sống ở trong giới hạn bình thường**. Khám thấy **nhiều tổn thương da dạng dát, kích thước lớn, có sắc tố đồng đều**. **Hình ảnh khám mắt của trẻ ở dưới**.

Bệnh nhân này có nguy cơ lớn nhất với tình trạng nào sau đây?

- AA. Suy gan cấp
- BB. Bạch cầu cấp dòng lympho
- CC. Các u vỏ thần kinh
- DD. U mạch-cơ-mỡ ở thận
- EE. U nguyên bào mạch máu võng mạc



Đáp án C

U xơ thần kinh тип I	
Dịch tễ học	• Đột biến <i>NF1</i> di truyền trội NST thường
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Các dát cà phê sữa• Tàn nhang thành cụm – nách, bẹn• Các nốt Lisch• U xơ thần kinh• U tế bào đệm thần kinh thị

Trẻ nữ này có những dát tăng sắc tố ở da và những tổn thương màu nâu ở mống mắt nhiều khả năng mắc **u xơ thần kinh тип 1**.

U xơ thần kinh тип 1 là bệnh lí di truyền trội NST thường gây ra bởi đột biến ở gen *NF1*, mã hóa cho neurofibromin. Bệnh nhân có những biểu hiện đặc trưng ở da và mô mềm, bao gồm:

- Dát cà phê sữa – những tổn thương da phẳng, tăng sắc tố đồng đều
- **Tàn nhang thành cụm** – đặc biệt ở nách và bẹn
- **Các nốt Lisch** – hamartoma gồ lên, màu nâu ở mống mắt

Bắt đầu từ thời thiếu niên hoặc thanh niên, bệnh nhân mắc u xơ thần kinh type 1 xuất hiện những u xơ thần kinh, **các u vỏ thần kinh** ngoại biên. Những tổn thương da mềm, không đau, có cuống này thường tăng kích thước và số lượng theo tuổi. Dù đa số lành tính, một số tổn thương có thể chuyển dạng ác tính. Vì vậy, tất cả bệnh nhân phải được khám da định kì mỗi năm.

(Đáp án A) Bệnh Wilson là rối loạn vận chuyển đồng di truyền liên quan những biểu hiện ở mắt (VD, vòng Kayser-Fleischer) và suy gan. U xơ thần kinh тип 1 không tăng nguy cơ bệnh gan cấp tính

(Đáp án B) Bệnh nhân hội chứng Down tăng nguy cơ mắc bạch cầu cấp dòng lympho ở tuổi trẻ em và có thể có các nốt Brushfield (nốt màu trắng xám ở ngoại vi mống mắt). U xơ thần kinh тип 1 không liên quan đến tăng nguy cơ bạch cầu cấp dòng lympho.

(Đáp án D) U mạch-cơ-mỡ ở thận là u tân sinh lành tính ở thận liên quan đến xơ cứng cổ, một rối loạn thần kinh da di truyền gây nhiều hamartoma lành tính ở nhiều hệ cơ quan. Tổn thương da bao gồm u xơ mạch ở mặt, dát giảm sắc tố ("dát hình lá màu tro") và các mảng da nhám.

(Đáp án E) U nguyên bào mạch máu vông mạc liên quan đến hội chứng von Hippel-Lindau, một rối loạn di truyền gây những khối u lành tính (VD, u nguyên bào mạch máu) và ác tính (VD, ung thư tế bào thận). Hội chứng Von Hippel-Lindau không đi kèm những dát cà phê sữa hoặc nốt Lisch.

Tóm lại: U xơ thần kinh тип 1 là một tình trạng bất thường gen biểu hiện ra những dát cà phê sữa, tàn nhang ở nách và bụn, nốt Lisch và u xơ thần kinh (u vỏ thần kinh ngoại biên).







Câu 441: Một trẻ nam 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì chảy mũi đặc, kéo dài, nghẹt mũi và ho 10 ngày nay. Trẻ không nôn, đau đầu hay đau tai. Trẻ có hen dai dẳng nhẹ điều trị bằng corticosteroid hít. Nhiệt độ 37.2°C, mạch 90 lần/phút, nhịp thở 15 lần/phút. Khám thấy dịch nhầy vàng chảy xuống phần mũi họng sau. Màng nhĩ hai bên sạch. Các xoăn mũi sưng đỏ. Ảnh đau các xoang hàm. Tiếng tim bình thường, phổi thông khí rõ hai bên. Khám da không thấy ban. Vì sinh vật nào sau đây nhiều khả năng gây ra tình trạng của trẻ nhất?

- N. *Aspergillus fumigatus*
- O. *Haemophilus influenza* không định тип
- P. *Pseudomonas aeruginosa*
- Q. *Rhizopus arrhizus*
- R. *Staphylococcus aureus*
- S. *Streptococcus pyogenes*

Đáp án B

Viêm mũi xoang cấp do vi khuẩn	
Triệu chứng lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Ho, chảy mũi• Sốt• Đau mặt/đau đầu
Tiêu chuẩn chẩn đoán (1 trong 3)	<ul style="list-style-type: none">• Triệu chứng kéo dài ≥10 ngày không cải thiện• Khởi phát nặng (sốt ≥39°C + chảy dịch) ≥3 ngày• Triệu chứng xấu đi dù ban đầu có cải thiện
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Amoxicillin ± clavulanate

Thời gian tồn tại triệu chứng của bệnh nhân này phù hợp với **viêm mũi xoang cấp do vi khuẩn**. Mặc dù các xoang cạnh mũi chưa phát triển đầy đủ ở trẻ em, các xoang sàng và xoang hàm đã có từ lúc mới sinh và mở rộng nhanh chóng trong những năm đầu đời. Viêm trong xoang (VD, nhiễm virus đường hô hấp trên) có thể làm rối loạn thải nhầy và dẫn đến bội nhiễm vi khuẩn. ***Haemophilus influenza* không định тип** (~40%-50%), ***Streptococcus pneumoniae*** (~20%-25%) và ***Moraxella catarrhalis*** (~25%) là những vi khuẩn bội nhiễm thường gặp nhất. Sau sự ra đời của vaccin phế cầu 13 giá, nhiễm trùng do *S.pneumoniae* trở nên ít phổ biến hơn.

Biểu hiện thường gặp nhất của viêm mũi xoang cấp do vi khuẩn là **chảy mũi và ho** kéo dài **≥10 ngày** không cải thiện. Ngược lại, viêm mũi xoang do virus thường cải thiện sau 7-10 ngày. Sốt có thể có trong viêm mũi xoang cấp do vi khuẩn nhưng không cần thiết cho chẩn đoán. Hơn nữa, đau khi ấn xoang hiếm gặp ở trẻ nhỏ nhưng thường gặp ở người lớn mắc bệnh. Bệnh nhân hen có thể bị đợt cấp (VD, khò khè, ho) khởi phát bởi nhiễm trùng hô hấp trên cùng lúc.

Điều trị gồm amoxicillin ± clavulanate nếu triệu chứng nặng (VD, sốt cao) hoặc xấu đi. Những bệnh nhân mắc bệnh nhẹ hơn (kéo dài nhưng triệu chứng không nặng lên) có thể theo dõi hoặc điều trị với kháng sinh uống.

(Đáp án A và D) Các tác nhân nấm (VD, *Aspergillus fumigatus*, *Rhizopus arrhizus*) có thể gây viêm xoang nguy hiểm tính mạng ở bệnh nhân có suy giảm phản ứng phòng vệ của cơ thể (VD, đáy tháo đường kiểm soát kém, bệnh ác tính). Chảy máu mũi, phá hủy xoãnh mũi, vảy ở khẩu cái, tím hầm cần nghi ngờ nhiễm nấm. Bệnh nhân này không có những biểu hiện trên, ít có khả năng nhiễm nấm.

(Đáp án C) *Pseudomonas aeruginosa* gây viêm xoang ở bệnh nhân suy giảm miễn dịch và xơ nang. Bệnh nhân này không có yếu tố nguy cơ mắc *P.aeruginosa*.

(Đáp án E) *Staphylococcus aureus* có thể gặp trong viêm mũi xoang mạn (viêm xoang >12 tuần) nhưng hiếm khi gây viêm mũi xoang cấp ở trẻ em.

(Đáp án E) *Streptococcus pyogenes* thường gây viêm họng không ho, không chảy mũi. *Streptococcus* nhóm A hiếm gây nhiễm trùng xoang.

Tóm lại: *Haemophilus influenzae* không định type, *Streptococcus pneumoniae* và *Moraxella catarrhalis* là những tác nhân vi khuẩn thường gặp nhất gây viêm mũi xoang cấp do vi khuẩn, thường biểu hiện chảy mũi kéo dài và ho ≥10 ngày.

Câu 442: Bé trai 8 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì có một lúc nhìn thất thần tối nay. Khi đang ăn tối, bố mẹ phát hiện em nghiêng đầu sang phải, sau đó giật tay phải. Em bắt đầu cắn môi và kéo áo trong khi nhìn chằm chằm phía trước. Em không đáp lại khi được kêu tên hay lay gọi. Cơn kéo dài 2-3 phút, bệnh nhi có vẻ lờ mờ và mệt mỏi sau đó. Em không rối loạn đại tiểu tiện trong cơn nhưng không thể cử động tay phải trong 5-10 phút sau đó. Bệnh nhi không có tiền căn bệnh lý hay dị ứng. Trước đó em học tốt ở trường nhưng điểm số dần tệ đi trong vài tháng qua, giáo viên thấy rằng em có vẻ bị mất tập trung đôi lúc. Sinh hiệu bình thường. Khám lâm sàng ghi nhận bệnh nhi tỉnh, tiếp xúc tốt. Các dây thần kinh sọ bình thường, phản xạ gân xương 2+. Nghiệm pháp Romberg âm tính. Điện não đồ ngoài con bình thường và không có thay đổi khi tăng thông khí. Chẩn đoán phù hợp nhất với bệnh nhi là gì?

- AAAA. Động kinh cơn vắng (absence seizure)
- BBBB. Cơn co giật cục bộ (focal seizure)
- CCCC. Động kinh co giật cơ thanh thiếu niên (juvenile myoclonic epilepsy)
- DDDD. Hội chứng Lennox-Gastaut
- EEEE. Rối loạn tic

Đáp án: B

Co giật cục bộ	
Khởi phát	• Phóng điện thần kinh bắt đầu ở một bán cầu

	<ul style="list-style-type: none"> Có thể có triệu chứng vận động, cảm giác hoặc thực vật Thường kèm theo bất thường cấu trúc (eg, khối u) hơn là động kinh toàn thể
Đặc điểm	<ul style="list-style-type: none"> Không rối loạn tri giác <ul style="list-style-type: none"> Xảy ra khi co giật khu trú một bán cầu Rối loạn tri giác <ul style="list-style-type: none"> Xảy ra khi co giật lan sang bán cầu còn lại Đôi khi kèm theo triệu chứng vận động tự động (eg, nhai)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> EEG MRI não (có thể phát hiện tổn thương cấu trúc)

Bệnh nhi này nghĩ nhiều có **cơn co giật cục bộ**, định nghĩa là một **cơn co giật** có **nguồn gốc một bên bán cầu**. Triệu chứng có thể gồm các hoạt động vận động (eg, giật), cảm giác (eg, dị cảm) hay thực vật (eg, đồi mồi hôi). Trong tình huống trên, những cử động bất thường đầu tiên của bệnh nhi chỉ gồm nghiêng đầu sang phải và giật tay phải phù hợp với cơn co giật cục bộ.

Cơn co giật cục bộ cũng có thể **lan rộng** ảnh hưởng cả hai bán cầu và gây nên **rối loạn tri giác**, như bệnh nhi trên có tình trạng nhìn thất thần và **không đáp ứng** với kích thích lời nói và lay gọi sau đó. **Vận động tự động** (automatisms), là các cử động bán chủ ý (semipurposeful) lặp đi lặp lại, thường gấp trong cơn co giật cục bộ kèm theo rối loạn tri giác. Do ảnh hưởng đến nhận thức, trẻ em tuổi đi học với tình trạng co giật không kiểm soát hay các bệnh cảnh co giật kín đáo có thể bị giảm thành tích học tập.

Sau cơn co giật thường có các triệu chứng lú lẫn và lơ mơ **sau cơn**, cũng có thể gặp yếu liệt sau cơn thoáng qua (**liệt Todd**), như bệnh nhi trên.

Trong cơn co giật cục bộ, điện não đồ cho thấy hoạt động điện bất thường xuất phát từ một vùng đặc hiệu của não, điện não đồ ngoài cơn bình thường.

(Lựa chọn A) Động kinh cơn vắng là cơn toàn thể (ie, có nguồn gốc từ cả 2 bán cầu), biểu hiện các cơn nhìn thất thần, có hoặc không có triệu chứng vận động tự động kèm theo, kéo dài 10-20 giây. Ngược lại với bệnh nhi trên, động kinh cơn vắng đặc trưng bởi dễ dàng khởi phát cơn với tình trạng tăng thông khí.

(Lựa chọn C) Động kinh rung giật cơ thanh thiếu niên biểu hiện ở thanh thiếu niên với các cơn rung giật cơ xảy ra ngay khi thức dậy. Động kinh cơn vắng và co cứng-co giật toàn thể cũng có thể gặp. Tuổi và cơn co giật cục bộ của bệnh nhi trên ít phù hợp với chẩn đoán này.

(Lựa chọn D) Hội chứng Lennox-Gastaut thường biểu hiện trước 5 tuổi với các triệu chứng thiếu năng trí tuệ và co giật mức độ nặng nhiều thể (eg, cơn vắng không diễn hình, co cứng). EEG ngoài cơn cho thấy hình dạng spike-and-wave.

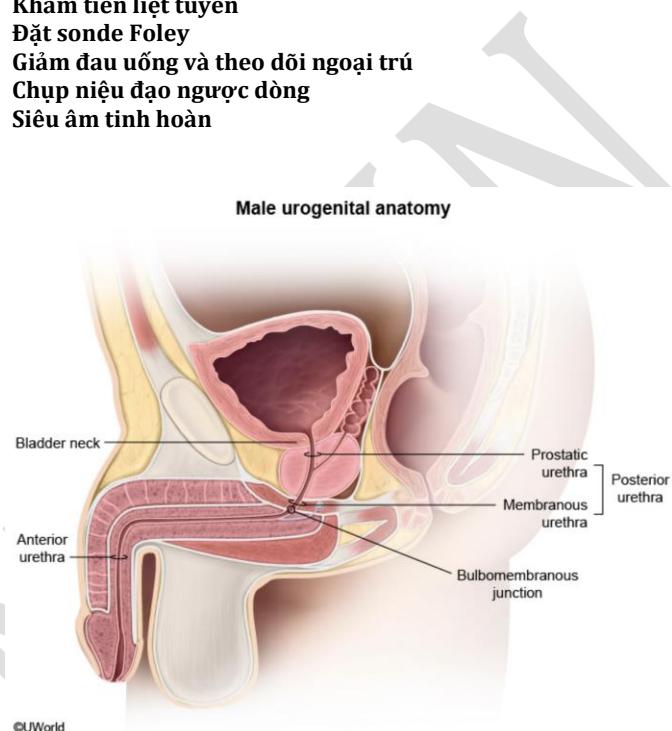
(Lựa chọn E) Rối loạn tic biểu hiện bởi các cử động (eg, nhăn mặt) hoặc phát âm ngắn đột ngột. Không có thay đổi tri giác.

Tóm tắt: *Cơn co giật cục bộ có nguồn gốc một bên bán cầu và có thể lan rộng ảnh hưởng cả hai bán cầu, dẫn đến rối loạn tri giác (có hoặc không có vận động tự động kèm theo) và không đáp ứng với kích thích từ bên ngoài. Ngược lại với động kinh cơn vắng, cơn co giật cục bộ có điện não đồ bình thường ngoài cơn và không khởi phát bởi tăng thông khí.*

Câu 443: Bé trai 10 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì đau vùng sinh dục. Hai giờ trước, em đang tập võ cùng anh trai và vô tình bị đá trực tiếp vào háng. Bệnh nhi ngay lập tức đau dữ dội và tiếp tục đau mức độ vừa sau đó nhưng không buồn nôn hay nôn. Nhiệt độ 36.7 độ C, huyết áp 118/62 mmHg, mạch 88/phút. Đai chậu vững và không đau khi ấn vào. Vùng đùi trong và đáy chậu bình thường. Mặt lưng dương vật bầm và sưng mức độ vừa. Vùng dập nhỏ ở bìu trái. Tinh hoàn hai bên sờ không đau, giới hạn bình thường và thu vào khi vuốt mặt trong đùi. Nước tiểu đỏ hồng. Xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- XXX. Chụp CT bụng chậu
- YYY. Khám tiền liệt tuyến
- ZZZ. Đặt sonde Foley
- AAAA. Giảm đau uống và theo dõi ngoại trú
- BBBB. Chụp niệu đạo ngược dòng
- CCCC. Siêu âm tinh hoàn

Đáp án: E



Bệnh nhân nam có chấn thương sinh dục ngoài nên được khám toàn diện da, mô mềm và các cấu trúc sinh dục (eg, dương vật, bìu, tinh hoàn) và nên nghĩ đến chấn thương tiềm ẩn (eg, tổn thương niệu đạo, vỡ tinh hoàn). Khám lâm sàng bệnh nhi trên ghi nhận bằng chứng **chấn thương** khu trú chủ yếu ở **dương vật**, bầm và sưng mặt lưng dương vật do dập các tĩnh mạch mu dương vật nông (dorsal superficial veins). **Tổn thương đồng thời niệu đạo trước** có thể xảy ra trong chấn thương dương vật vì vậy đánh giá tổn thương niệu đạo nên được thực hiện khi có một trong các tình trạng sau:

- Máu ở lỗ sáo
- **Tiểu máu** (eg, nước tiểu đỏ hồng)
- Tiểu khó (do gián đoạn niệu đạo)

Chụp niệu đạo ngược dòng là X quang niệu đạo sau khi tiêm chất cản quang qua lỗ sáo.

Hình ảnh **thoát chất cản quang** từ niệu đạo giúp chẩn đoán tổn thương niệu đạo. Chụp niệu đạo nên được thực hiện trước khi đặt sonde (eg, Foley) xâm nhập niệu đạo vì đặt sonde có thể làm tổn thương nặng lên, có thể làm rách niệu đạo một phần trở thành rách niệu đạo hoàn toàn (**Lựa chọn C**).

(Lựa chọn A) Ở bệnh nhân chấn thương bụng kín, chụp CT ổ bụng và chậu có thể cần thiết để đánh giá khi có tổn thương trong ổ bụng hoặc gây khung chậu. Tuy nhiên, các tổn thương này không phù hợp với cơ chế chấn thương của bệnh nhi trên (đá trực tiếp vào háng chứ không phải vào bụng) và không có các triệu chứng gây khung chậu (eg, dai chậu đau/mất vững khi sờ nắn, bầm vùng đáy chậu).

(Lựa chọn B) Khám tiền liệt tuyến có thể thấy tiền liệt tuyến có vị trí cao hơn, xảy ra khi có tổn thương niệu đạo sau. Tuy nhiên, tổn thương niệu đạo sau thường xảy ra trong bối cảnh gây khung chậu hơn là chấn thương dương vật trực tiếp. Ngoài ra, khám tiền liệt tuyến qua thăm trực tràng hiếm khi được thực hiện ở trẻ chưa dậy thì.

(Lựa chọn D) Ở bệnh nhân bị dập dương vật, giảm đau uống và theo dõi ngoại trú chỉ phù hợp sau khi loại trừ có tổn thương niệu đạo (eg, chụp niệu đạo). Bệnh nhi trên có triệu chứng tổn thương niệu đạo nên cần các khảo sát tiếp theo.

(Lựa chọn F) Tổn thương tinh hoàn nghiêm trọng (eg, vỡ tinh hoàn) thường có các triệu chứng đau tinh hoàn rõ rệt và/hoặc sưng tinh hoàn, là các chỉ định siêu âm tinh hoàn phổ biến nhất. Mặc dù bệnh nhi trên có vùng đụng dập nhỏ ở bìu, không đau tinh hoàn và tinh hoàn giới hạn rõ cũng như còn phản xạ da bìu (cremasteric reflex) (tinh hoàn co lên khi vuốt đùi trong) ít phù hợp với tổn thương tinh hoàn.

Tóm tắt: Tiểu máu trong bệnh cảnh chấn thương dương vật trực tiếp gợi ý tổn thương niệu đạo và nên cẩn nhanh chóng chụp niệu đạo ngược dòng.

Câu 444: Bé trai 7 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt và đau chân phải. Triệu chứng của bệnh nhi khởi phát 3 ngày trước, khi bố mẹ thấy em đi khập khiễng. Ban đầu em đau nhẹ cẳng chân phải nhưng sau đó sốt, mệt và biếng ăn trong 2 ngày sau đó. Hiện tại bệnh nhi đau 7 điểm theo thang điểm từ 0-10, không lan, không giảm với ibuprofen, chườm nóng hay nghỉ ngơi. Em không có tiền sử chấn thương và khỏe mạnh hoàn toàn. Tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Em có một người anh chị em họ xa mắc bệnh hồng cầu hình liềm. Nhiệt độ hiện tại 39.4 độ C, huyết áp 100/70 mmHg, mạch 138/phút, nhịp thở 22/phút. Khám lâm sàng chân phải ghi nhận điểm đau xương và nóng đỏ đầu gân xương chày. Cấy máu đang chờ kết quả. Vì sinh nào sau đây có thể được phân lập trên kết quả cấy máu của bệnh nhi nhất?

- AA. *Escherichia coli*
- BB. *Pseudomonas aeruginosa*
- CC. Chi *Salmonella*
- DD. *Staphylococcus aureus*
- EE. *Staphylococcus epidermidis*
- FF. *Streptococcus agalactiae*
- GG. *Streptococcus pyogenes*

Đáp án: D

Viêm xương-tuỷ xương ở trẻ em

Bệnh nguyên	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm từ máu <i>Staphylococcus aureus</i> là nguyên nhân phổ biến nhất
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sốt, bút rút Giới hạn chức năng (eg, khớp khiêng) Sưng, đau xương
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Tăng ESR, CRP, lượng bạch cầu Cấy máu X-quang (đôi khi bình thường), MRI Xác định: sinh thiết/cấy xương
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh kháng tụ cầu (eg, vancomycin)

Viêm xương-tuỷ xương là nhiễm trùng xương phổ biến nhất gây ra bởi *Staphylococcus aureus*. Ở trẻ em, nhiễm trùng chủ yếu do vi khuẩn di theo đường máu đến vùng hành xương nơi có phân bố mạch máu dồi dào của các xương dài (eg, xương đùi, xương chày). Yếu tố nguy cơ viêm xương-tuỷ xương gồm bệnh hồng cầu hình liềm và suy giảm miễn dịch, tuy nhiên trẻ khoẻ mạnh không có tiền căn bệnh mạn tính vẫn có thể mắc viêm xương-tuỷ xương.

Biểu hiện gồm các triệu chứng hệ thống (eg, sốt, bút rút), các **triệu chứng viêm xương tại chỗ** như điểm đau chói và sưng nề. Bệnh nhân đôi khi tránh sử dụng chi bị tổn thương, ví như như bệnh nhi trên có tình trạng đi khập khiêng.

Khảo sát ban đầu gồm các xét nghiệm (công thức máu, tốc độ lắng máu, protein phản ứng C), cấy máu và X-quang vùng tổn thương. MRI nên được thực hiện để xác định các dấu hiệu nhiễm trùng vì X-quang thường bình thường trong giai đoạn sớm. Bệnh nhân thường được chẩn đoán và điều trị dựa trên biểu hiện lâm sàng, các dấu ấn viêm và kết quả hình ảnh học. Tuy nhiên, sinh thiết và/hoặc nuôi cấy xương là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán xác định. Điều trị kháng sinh kháng tụ cầu theo kinh nghiệm; cấy máu hoặc xương nếu dương tính có thể giúp định hướng điều trị.

(Lựa chọn A và F) *Escherichia coli* và *Streptococcus agalactiae* (*Streptococcus* nhóm B) thường gây viêm xương-tuỷ xương ở trẻ sơ sinh. Bệnh nhi trên ở độ tuổi đi học phù hợp hơn với *S aureus*.

(Lựa chọn B) *Pseudomonas aeruginosa* gây viêm xương-tuỷ xương bàn chân sau vết thương đậm ở mặt gan bàn chân. Người nghiên cứu cũng có nguy cơ viêm xương-tuỷ xương do *P aeruginosa*.

(Lựa chọn C) Vì giảm chức năng lách, bệnh nhân thiếu máu hồng cầu hình liềm tăng nguy cơ viêm xương-tuỷ xương do vi khuẩn có vỏ ngoài (encapsulated organisms) như chi *Salmonella*. Mặc dù bệnh nhi có anh chị em họ xa mắc bệnh hồng cầu hình liềm, em không có biểu hiện của bệnh này (eg, không có tiền căn các đợt tắc mạch [vaso-occlusive crises]).

(Lựa chọn E) *Staphylococcus epidermidis*, một thành phần của hệ vi sinh thường trú trên da, gây nhiễm khuẩn ở bệnh nhân có đường truyền tĩnh mạch (eg, lọc máu).

(Lựa chọn G) *Streptococcus pyogenes* (*Streptococcus* nhóm A) thường gây viêm mô tế bào và viêm khớp nhiễm khuẩn nhưng hiếm khi gây viêm xương-tuỷ xương.

Tóm tắt: *Viêm xương-tuỷ xương là nhiễm khuẩn xương thường biểu hiện sốt và đau xương khu trú. Nhiễm khuẩn thường gặp nhất là *Staphylococcus aureus* theo đường máu.*

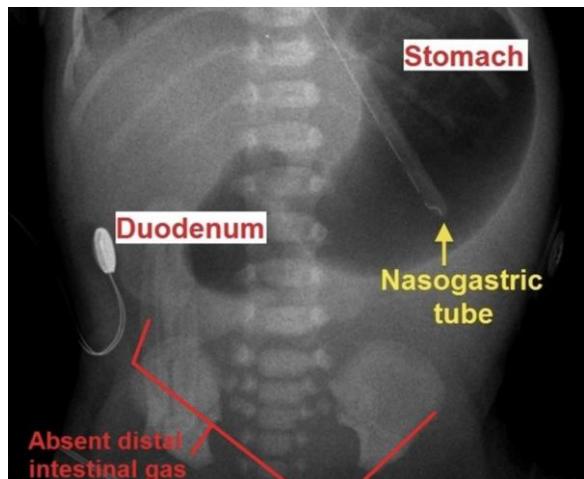
Câu 445: Bé trai 10 giờ tuổi nằm tại phòng theo dõi sau sinh bị nôn ra dịch mật. Em sinh thường lúc 38 tuần, người mẹ 39 tuổi mang thai lần đầu không khám tiền sản. Bệnh nhi đã đi tiểu nhưng chưa đi tiêu phân su. Khám lâm sàng ghi nhận một trẻ sơ sinh giảm trương lực cơ, gương mặt phẳng, lưỡi to, tai đóng thấp và khe mắt xếch. Bàn tay ngắn và ngón năm cong vào trong, khoảng cách rộng giữ ngón móm và ngón hai bàn chân. Bụng mềm, không dolor, không đề kháng hay co cứng thành bụng. Nghe tim có âm thổi lớn toàn tâm thu rõ nhất ở bờ trái dưới xương ức kèm theo rung miu. Bệnh nhi được đặt sonde mũi-dạ dày, X quang bụng bên dưới.



Ngoài siêu âm tim, bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- OOO. Thụt barium và X quang đại tràng
- PPP. Nhiễm sắc thể đồ
- QQQ. Siêu âm môn vị
- RRR. Sinh thiết trực tràng
- SSS. Phẫu thuật chỉnh sửa
- TTT. Xét nghiệm mồ hôi
- UUU. X quang có cảm quang đường tiêu hoá trên

Đáp án: E



Bệnh nhi trên có các đặc điểm dị hình đặc trưng của **hội chứng Down** (tam bội 21). Bất thường đường tiêu hoá thường gặp nhất đi kèm với hội chứng Down là **thiếu sản tá tràng**.

Thiếu sản tá tràng thường biểu hiện **nôn dịch mật** trong 2 ngày đầu đời. Không có chướng bụng vì khí không thể đi qua tá tràng. Siêu âm tiền sản cho thấy **đa ối** do thai không thể nuốt và loại bỏ nước ối. X-quang cho thấy khí ở dạ dày và tá tràng đoạn gần (**dấu hiệu “bóng đôi”**) và **không có khí ở đoạn xa ruột non**. Xử trí gồm ngừng ăn đường miệng, đặt sonde mũi-dạ dày giải áp và **phẫu thuật chỉnh sửa**.

Siêu âm tim tiền phẫu là cần thiết vì 50% bệnh nhi hội chứng Down có bệnh tim bẩm sinh, cụ thể là **thông liên thất và/hoặc thông liên nhĩ**. Bệnh nhi trên có âm thổi toàn tâm thu đặc trưng của thông liên thất.

(Lựa chọn A và D) Hội chứng Down có liên hệ với bệnh Hirschsprung, khảo sát gồm thụt barium X-quang đại tràng và sinh thiết trực tràng. Bệnh Hirschsprung có thể gây nôn dịch mật, chậm đi phân su (>48 giờ tuổi) và chướng bụng. Tuy nhiên, tắc nghẽn ở đoạn xa cho thấy hình ảnh giãn các quai ruột non và đại tràng trên X-quang. Mặc dù bệnh nhi trên mới 10 giờ tuổi có thể chưa tiêu phân su, X-quang cho thấy dấu hiệu bóng đôi điển hình của thiếu sản tá tràng.

(Lựa chọn B) Nhiễm sắc thể đobble có thể xác định tam bội 21 nhưng không cần thiết ở bệnh nhi có các đặc điểm dị hình đặc trưng và dấu hiệu bóng đôi.

(Lựa chọn C) Siêu âm mông vị có thể chẩn đoán hẹp mông vị, biểu hiện nôn dịch mật sau ăn vào lúc 3-6 tuần tuổi, chẩn đoán không phù hợp với bệnh cảnh này.

(Lựa chọn F) Xét nghiệm mồ hôi chẩn đoán xơ nang là cần thiết cho tất cả trẻ sơ sinh có tắc ruột phân su, chướng bụng rõ rệt và thỉnh thoảng nôn dịch mật. X-quang cho thấy giãn các quai ruột non do tắc ruột tận (không có trên ca này). Tắc ruột phân su không liên hệ với hội chứng Down.

(Lựa chọn G) X-quang đường tiêu hoá trên có cản quang thỉnh thoảng có vai trò trong khảo sát thiếu sản tá tràng nhưng không cần thiết khi X-quang đã có thể chẩn đoán, như trong ca này. Mặc dù X-quang đường tiêu hoá trên có cản quang là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán ruột

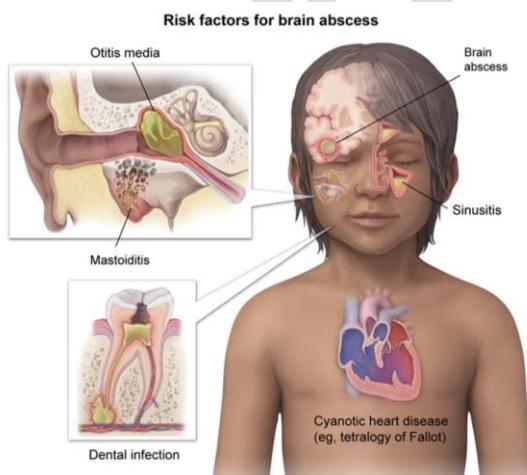
xoay bất toàn, cũng có thể gây nôn dịch mêt, ruột xoay bất toàn biểu hiện chướng bụng và có khí ở đoạn xa ruột non trên X quang.

Tóm tắt: Thiếu sản tá tràng có liên hệ chặt chẽ với hội chứng Down, biểu hiện nôn dịch mêt trong 2 ngày đầu đời và dấu hiệu bóng đồi trên X quang bụng. Điều trị bằng phẫu thuật chỉnh sửa.

Câu 446: Bé trai 12 tuổi được đưa đến phòng khám vì sốt. Hai tuần trước, em bắt đầu chảy mũi, đau họng và ho. Trong 2 ngày qua, bệnh nhi sốt và đau sau mắt tăng dần lan lên trán phải. Em tỉnh dậy sáng nay và nôn hai lần. Em không tiêu chảy. Bệnh nhi không có bệnh lý mạn tính và không đang dùng thuốc gì. Nhiệt độ 39.7 độ C, huyết áp 134/86 mmHg, mạch 116/phút, nhịp thở 26/phút. Bệnh nhi ngủ gà và bứt rứt. Khám lâm sàng ghi nhận chảy mũi dịch xanh lượng nhiều từ mũi phải. Ấn đau trán phải. Khám miệng họing ghi nhận đỏ vùng hầu họng sau và dịch mủ. Khám thần kinh không ghi nhận bất thường. Bước xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- NN. Chụp CT đầu
- OO. Chọc dò thắt lưng
- PP. Cấy dịch mũi họng
- QQ. NSAIDS và trấn an
- RR. Kháng sinh uống

Đáp án: A



Bệnh nhi đau đầu khu trú, sốt, nôn vào sáng sớm trong bệnh cảnh nhiễm trùng xoang gợi ý áp xe não do vi khuẩn lan từ xoang trán lân cận.

Viêm mũi xoang nhiễm khuẩn cấp tính là tình trạng nhiễm khuẩn phổ biến của các xoang cạnh mũi thường biểu hiện các triệu chứng hô hấp trên (eg, ho, nghẹt mũi, đau họng) ≥10 ngày, có hoặc không có sốt kèm theo. Có thể khám thấy đau tai chổ khi ấn xoang như bệnh nhi trên. Viêm mũi xoang nhiễm khuẩn không điều trị có thể dẫn đến các biến chứng đe doạ tính mạng như viêm mô tế bào hốc mắt/quanh hốc mắt do nhiễm khuẩn lan rộng đến hốc mắt cũng như viêm màng não hoặc áp xe não do **nhiễm khuẩn lan vào nội sọ**.

Các biến chứng nội sọ nên được nghĩ đến trên bệnh nhân đau đầu dai dẳng và nôn vào sáng sớm, các triệu chứng của tăng áp lực nội sọ ở tư thế nằm. Các dấu hiệu khác có thể gồm thay đổi ý thức (eg, ngủ gà), đau cổ (gọi ý kích thích màng não) và các dấu thần kinh khu trú.

Bước xử trí tiếp theo là làm cận lâm sàng hình ảnh khẩn cấp não, hốc mắt và xoang. Mặc dù MRI nhạy hơn nhưng chụp CT nhanh hơn và có thể phát hiện viêm não sớm hơn, hình ảnh sang thương tăng ngấm thuốc dạng nhẫn giúp xác định chẩn đoán. Điều trị kháng sinh tĩnh mạch và phẫu thuật thoát mủ.

(Lựa chọn B) Chọc dò thắt lưng được chỉ định khi nghi ngờ màng não, có thể gây sốt, đau đầu lan toả và nôn. Tuy nhiên, khi nghi ngờ tăng áp lực nội sọ, cần làm cận lâm sàng hình ảnh nên được làm trước chọc dò thắt lưng vì có nguy cơ thoát vị não. Vì vậy, triệu chứng nôn sáng sớm và đau đầu khu trú nên được chụp chiếu trước khi khảo sát dịch não tuỷ.

(Lựa chọn C) Cấy dịch hút từ xoang đôi khi được chỉ định trong viêm mũi xoang nhiễm khuẩn cấp tính phức tạp để định danh tác nhân và định hướng điều trị kháng sinh. Tuy nhiên, cấy dịch mũi-họng không có độ tin cậy tương đương dịch hút từ xoang.

(Lựa chọn D) Viêm mũi xoang cấp do virus điều trị hỗ trợ gồm rửa mũi với nước muối sinh lý, NSAIDS và trấn an. Các triệu chứng (eg, ho, chảy mũi, sốt nhẹ hoặc không sốt) thường tự khỏi sau 10 ngày, khác với bệnh nhi trên, triệu chứng tiến triển gọi ý nhiễm khuẩn phức tạp.

(Lựa chọn E) Kháng sinh uống (eg, amoxicillin, amoxicillin-clavulanate) được chỉ định cho viêm mũi-xoang nhiễm khuẩn cấp tính không phức tạp. Bệnh nhi trên có các triệu chứng của nhiễm khuẩn lan vào nội sọ và cần kháng sinh tĩnh mạch.

Tóm tắt: *Viêm mũi xoang nhiễm khuẩn cấp tính không điều trị dẫn đến nhiễm khuẩn lan rộng vào nội sọ, ví dụ như áp xe não. Các triệu chứng gồm đau đầu khu trú, nôn vào sáng sớm, thay đổi tri giác và/hoặc các dấu thần kinh khu trú. Chụp CT đầu khẩn cấp cho thấy sang thương ngấm thuốc dạng nhẫn.*

Câu 447: Một bé trai 4 tuổi được đưa đến phòng khám vì ban da. 4 ngày trước, bệnh nhân phát triển ban khu trú với một vài nốt tròn, nhỏ ở bàn chân bên trái. Hai ngày tiếp theo, một số nốt phát triển thành nhọt. Ban hơi ngứa và đau. Chị của bé ở cùng phòng cũng có những nốt tròn, nhỏ ở bàn tay. Bệnh nhân có viêm da cơ địa và hen nhẹ, dùng kem dưỡng ẩm và albuterol khi cần. Sinh hiệu bình thường. Khám ghi nhận 5-7 sẩn và bọng nước ở mu bàn chân trái. Một số tổn thương đục, đóng mài màu vàng. Không cứng hoặc đỏ xung quanh. Phản thăm khám còn lại bình thường. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Acyclovir uống
- B. Amoxicillin uống
- C. Hydrocortisone tại chỗ
- D. Ketoconazole tại chỗ
- E. Mupirocin tại chỗ
- F. Permethrin tại chỗ

Đáp án E

Chốc không bọng nước	
Vi sinh vật	• <i>Staphylococcus aureus</i> (thường gặp nhất) • <i>Streptococcus</i> nhóm A (<i>S pyogenes</i>)

Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sẩn & nhọt da đóng mài màu vàng Có thể đau hoặc ngứa Hầu hết liên quan đến vùng mặt và chi ở trẻ nhỏ
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Kháng sinh tại chỗ (eg, mupirocin) nếu khu trú Kháng sinh đường uống (eg, cephalexin) nếu lan rộng
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Viêm cầu thận cấp hậu nhiễm liên cầu

Sẩn và nhọt đóng mài vàng ở đứa trẻ này phù hợp với chốc không bọng nước. Chốc là nhiễm trùng da bề mặt thường gặp nhất do tác nhân *Staphylococcus aureus* hoặc *Streptococcus* nhóm A (*Streptococcus pyogenes*). Các yếu tố thúc đẩy bao gồm khí hậu ẩm ướt, môi trường bẩn, và chấn thương/viêm vùng da trước đó (eg, ghê, viêm da cơ địa). Chốc không bọng nước là thường gặp nhất, nhưng một số trường hợp có thể biểu hiện chốc bọng nước (chứa dịch màu vàng).

Chốc nhìn chung biểu hiện ban đầu với sẩn và nhọt da ở mặt hoặc các chi. Sang thương có thể đau hoặc ngứa. Diễn tiến bệnh 1 tuần, nhọt vỡ và đóng mài màu vàng (màu mật ong). Có thể sờ thấy hạch tại chỗ, nhưng sốt thường không hiện diện.

Kháng sinh được chỉ định để giảm lây nhiễm và rút ngắn thời gian hồi phục.

- Kháng sinh tại chỗ (eg, mupirocin) thích hợp trong nhiễm trùng tại chỗ và là kháng sinh đường uống hay được lựa chọn do ít tác dụng phụ và giảm nguy cơ đề kháng kháng sinh.
- Kháng sinh đường uống được dùng trong chốc không bọng nước lan rộng. Cephalexin và dicloxacillin là các lựa chọn; amoxicillin không được khuyến cáo vì phổ tác động hạn chế với tác nhân *S aureus* (**Lựa chọn B**). Chốc bọng nước cũng cần điều trị kháng sinh đường uống.

(**Lựa chọn A**) Acyclovir đường uống được dùng trong điều trị nhiễm HSV, thường biểu hiện các cụm bóng nước đau trên nền hồng ban. Nhọt đóng mài màu vàng làm cho chẩn đoán này không phù hợp.

(**Lựa chọn C**) Corticosteroid tại chỗ (eg, hydrocortisone) trong điều trị viêm da cơ địa, gây đỏ da, khô và dày da ở vùng mặt gấp của tay hoặc chân. Mặc dù bệnh nhân này có viêm da cơ địa, nhưng biểu hiện nhọt da chỉ điểm nhiễm trùng.

(**Lựa chọn D**) Ketoconazole điều trị nấm da. Ngược với bệnh nhân này, nấm da là mảng tròn, lớn, bờ gồ.

(**Lựa chọn F**) Cái ghê được điều trị với permethrin; triệu chứng bao gồm ngứa nhiều, sẩn nhỏ thường ở kẽ ngón tay và ngón chân, nách, dọc theo thắt lưng. Bệnh nhân này có ban da đơn độc và ngứa ít, làm cho chẩn đoán ghê không phù hợp.

Tóm lại: Chốc không bọng nước đặc trưng với sẩn và nhọt đóng mài màu vàng. Kháng sinh tại chỗ (eg, mupirocin) được lựa chọn trong nhiễm trùng khu trú.

Câu 448: Một bé gái 13 ngày tuổi sinh đủ tháng được đưa đi khám vì sổ mũi, ho và li bì 2 ngày qua. Tiền sử sản khoa của trẻ không ghi nhận bất thường, trẻ bú mẹ hoàn toàn và phát triển tốt. Bé gái có người chị đi nhà trẻ - nơi có vài đứa trẻ khác cũng bị bệnh. Nhiệt độ 37.8oC, nhịp thở 70 lần/phút, độ bão hòa oxy máu mao mạch 95% khí trời.

Khám ghi nhận đúra trẻ khóc, chảy dịch mũi trong, ran ngáy và ran ẩm hai bên. Biến chứng nào sau đây có nguy cơ cao nhất phát triển ở đúra trẻ này?

- A. Ngưng thở
- B. Nhiễm trùng huyết
- C. Viêm phổi nhiễm khuẩn
- D. Viêm phổi do nấm
- E. Lymphoma

Đáp án A

Viêm tiểu phế quản	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none">• Trẻ < 2 tuổi• RSV là tác nhân thường gặp nhất
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Nghẹt mũi/sổ mũi & ho• Ran ngáy/ran ẩm & suy hô hấp (eg, thở nhanh, rút lõm lồng ngực, pháp phồng cánh mũi)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Điều trị hỗ trợ
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Ngưng thở (đặc biệt ở trẻ < 2 tháng)• Suy hô hấp
Phòng ngừa	Palivizumab trên những đứa trẻ trẻ chọn lọc: <ul style="list-style-type: none">• < 29 tuần• Bệnh phổi mạn do trẻ đẻ non

Viêm tiểu phế quản là bệnh lý nhiễm trùng hô hấp thường gặp vào mùa đông chủ yếu do tác nhân RSV (virus hợp bào hô hấp). Ở trẻ lớn hơn, nhiễm RSV nhìn chung gây bệnh lý đường hô hấp trên nhẹ, tự giới hạn (eg, nghẹt mũi, sổ mũi). Tuy nhiên, trẻ < 2 tuổi có xu hướng lan xuống đường hô hấp dưới. Ran ngáy và ran ẩm, suy hô hấp có thể xuất hiện đạt đỉnh ngày 5-7 của bệnh. Chẩn đoán chủ yếu dựa vào lâm sàng, và điều trị hỗ trợ là chính (eg, bù dịch, nhỏ mũi, hút mũi). Palivizumab là kháng thể đơn dòng chống lại RSV được dùng trong dự phòng ở trẻ < 2 tuổi (nhóm nguy cơ cao bị biến chứng).

Trẻ < 2 tháng tuổi nguy cơ cao phát triển tình trạng ngưng thở và suy hô hấp do viêm tiểu phế quản. Ngoài ra, trẻ còn có xu hướng khò khè tái đi tái lại trong thời thơ ấu.

(Lựa chọn B và C) Viêm tiểu phế quản liên quan đến tăng nguy cơ viêm tai giữa cấp (lên đến 10%), nhưng viêm phổi nhiễm khuẩn đồng mắc và nhiễm trùng huyết là hiếm gặp (< 1%) trừ khi bệnh nhân cần thở máy tại khoa PICU. Nhiễm trùng nặng cũng không phù hợp trên đứa trẻ có thân nhiệt < 38oC.

(Lựa chọn D) Nhiễm nấm thứ phát (eg, Aspergillus) không phù hợp trừ khi bệnh nhân có bệnh lý nền gây suy giảm miễn dịch.

(Lựa chọn E) Lymphoma và ung thư hầu họng liên quan đến nhiễm trùng Epstein-Barr virus. Bệnh lý ác tính không liên quan đến RSV.

Tóm tắt: *Viêm tiểu phế quản do tác nhân thường gặp nhất là RSV, biểu hiện triệu chứng bệnh lý đường hô hấp trên, ran ngáy/ran ẩm, và suy hô hấp. Trẻ sơ sinh đặc biệt dễ bị các biến chứng như ngưng thở và suy hô hấp.*

Câu 449: Một bé gái 2 tháng sinh đủ tháng được đưa đến phòng khám kiểm tra sức khỏe. Bé uống được 5 oz sữa bò công thức mỗi 4 giờ. Ba mẹ bé lo lắng vì bé trào ngược một lượng ít sữa công thức sau bú. Đứa trẻ “bơ phờ” khi nôn trớ sữa qua mũi nhưng ổn sau đó. Trẻ không ho, không thở rên hay khó thở. Cân nặng, chiều cao và vòng đầu ở bách phân vị 25th kể từ lúc sinh. Khám lâm sàng ghi nhận bé gái tinh và俏, thỉnh thoảng mỉm cười. Bệnh nhi có thể ngẩng đầu 30o khi nằm sấp. Phổi trong. Bụng mềm, không điểm đau khu trú, không chướng. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Điều trị thuốc ức chế bơm proton
- B. Siêu âm bụng
- C. Trấn an
- D. Khuyến cáo ngủ tư thế nằm sấp
- E. Chuyển sang sữa thủy phân
- F. Chuyển sang sữa dê

Đáp án C

Trào ngược dạ dày thực quản là rất thường gặp và ảnh hưởng hơn 50% trẻ nhũ nhi. Bình thường, người khỏe mạnh ở tất cả độ tuổi trào ngược một lượng ít thức ăn từ dạ dày vào thực quản. So với người lớn, trẻ nhũ nhi thường dễ bị trào ngược sau ăn do khác biệt sinh lý. Sự khác biệt này do thực quản ngắn hơn, đóng cơ thắt dưới thực quản không hoàn toàn và thời gian nằm nhiều hơn. Hầu hết trẻ nhũ nhi khỏe mạnh không có các triệu chứng khác, bố mẹ nên được trấn an nếu đứa trẻ thăm khám và phát triển bình thường.

Chẩn đoán dựa vào bệnh sử và khám lâm sàng. Điều trị bao gồm giáo dục và hỗ trợ. Phụ huynh nên được tham vấn cho trẻ bú từng ít một, chia nhỏ cử; giữ đứa trẻ ngồi thẳng 20-30 phút sau bú; và đặt đứa trẻ nằm sấp khi thức. Tránh các hoạt động làm tăng áp lực ổ bụng. Trào ngược thường cải thiện khi trẻ được 6 tháng tuổi và tự khỏi khi trẻ được 1 tuổi.

(**Lựa chọn A**) Khác với trào ngược sinh lý, đặc điểm của trào ngược bệnh lý bao gồm chậm lớn (eg, chậm tăng cân, ngưỡng dưới bách phân vị).

(**Lựa chọn B**) Hẹp môn vị biểu hiện nôn vọt nhiều và được chẩn đoán qua siêu âm bụng. Bệnh nhân này trông ổn và tăng cân được, nên xét nghiệm kiểm tra thêm là không cần thiết.

(**Lựa chọn D**) Tư thế nằm sấp có thể giảm trào ngược. Tuy nhiên, đứa trẻ chỉ nên cho nằm ngửa khi ngủ vì nguy cơ đột tử do tư thế nằm sấp nhiều hơn lợi ích giảm trào ngược.

(**Lựa chọn E**) Trào ngược do dị ứng protein sữa liên quan đến chàm da, chậm tăng cân và tiêu phân máu, được điều trị bằng cách chuyển sang sữa thủy phân.

Tóm tắt: *Trào ngược dạ dày thực quản thường gặp ở trẻ nhũ nhi do thực quản ngắn hơn, sự đóng không hoàn toàn cơ thắt dưới thực quản và thời gian nằm nhiều. Trấn an phụ huynh vì đứa trẻ tăng cân đủ và khuyên nên bé trẻ ngồi thẳng sau bú.*

Câu 450: Một trẻ nữ 6 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau khớp gối. 4 ngày trước trẻ bắt đầu đau ở gối, sau buổi tập thể dục dụng cụ đầu tiên. Mẹ đã cho uống acetaminophen và xoa bóp đầu gối nhưng không đỡ. 2 ngàn gần đây trẻ xuất hiện đi cà nhắc. Trẻ không có bệnh lí mạn tính và không dùng thuốc gì hàng ngày. Chiều cao ở

bách phân vị thứ 50, cân nặng ở bách phân vị thứ 75. Nhiệt độ 37,9°C. Khi đi trẻ hạn chế dồn lực về bên phải. Khi nằm ngửa, trẻ gấp khớp háng phải, đầu gối hướng ra ngoài. Có hạn chế xoay trong và duỗi khớp háng phải. Tầm vận động khớp gối phải không bị hạn chế và sờ quanh khớp gối không đau. Xét nghiệm thấy bạch cầu 11,500/mm³ và CRP 8mg/L (bình thường <10). Siêu âm khớp háng hai bên thấy tràn dịch lượng ít hai bên. Đâu là chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhân này?

- Q. Viêm khớp tự phát thiếu niên**
- R. Bệnh Osgood-Schlatter**
- S. Viêm khớp nhiễm trùng**
- T. Trượt chỏm xương đùi**
- U. Viêm bao hoạt dịch thoảng qua**

Đáp án E

	Viêm bao hoạt dịch thoảng qua	Viêm khớp nhiễm trùng
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tổng trạng tốt • Không sốt hoặc sốt nhẹ • Chịu lực được 	<ul style="list-style-type: none"> • Vẽ mệt mỏi • Sốt • Không chịu lực được
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> • Bạch cầu, tốc độ lắng máu, CRP bình thường hoặc tăng nhẹ • Tràn dịch khớp một/hai bên trên siêu âm • Chẩn đoán loại trừ 	<ul style="list-style-type: none"> • Bạch cầu, tốc độ lắng máu, CRP tăng trung bình • ± Cấy máu dương tính • Tràn dịch khớp một bên trên siêu âm • Dịch khớp có bạch cầu >50,000/mm³
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Bảo tồn 	<ul style="list-style-type: none"> • Dẫn lưu khớp và kháng sinh

Bệnh nhi trên đau khớp gối có hạn chế vận động khớp háng và tràn dịch khớp háng hai bên, phù hợp với **viêm bao hoạt dịch thoảng qua**. Bệnh lí này là tình trạng viêm khớp háng phổ biến, **tự giới hạn**, xảy ra ở trẻ **3-8 tuổi**. Nguyên nhân không rõ nhưng thường liên quan viêm khớp hậu nhiễm virus hoặc, trong số ít trường hợp, sau chấn thương (VD, tập thể dụng dụng cụ). Ở một vài bệnh nhân không xác định được yếu tố khởi phát.

Biểu hiện bao gồm một bệnh nhỉ tổng trạng ổn định, đau khớp háng cấp hoặc **đau quy chiếu ở khớp gối**. Khám thấy khớp gối bình thường (như ở bệnh nhân này) và bệnh nhân thường để háng gấp, dạng và xoay ngoài để giảm áp lực lên khe khớp. **Đi cà nhắc** thường gấp, mặc dù bệnh nhân có thể **chịu lực** ở chân tốn thương. Thường không có sốt (hoặc sốt nhẹ), và xét nghiệm (VD, CRP, bạch cầu) thường **bình thường**.

Siêu âm thấy **tràn dịch** một bên hoặc **hai bên** (kể cả khi triệu chứng chỉ ở một khớp háng). Điều trị bảo tồn (VD, giảm đau không steroid), và triệu chứng thường hết sau vài ngày – vài tuần.

(**Đáp án A**) Viêm khớp tự phát thiếu niên có thể biểu hiện đau, viêm khớp mạn tính và có thể đi kèm ban da và sốt. Khớp háng ít bị ảnh hưởng, xét nghiệm sẽ thấy tăng các chỉ số viêm.

(Đáp án B) Bệnh Osgood-Schlatter, hay còn gọi là viêm xương sụn lồi cù chày, gặp ở thiếu niên hay vận động với biểu hiện đau vùng trước gối mạn tính, tăng lên khi chạy và nhảy. Dấu hiệu đặc trưng là ấn đau lồi cù chày không thấy khi thăm khám bệnh nhi trên.

(Đáp án C) Viêm khớp nhiễm trùng điển hình trẻ sẽ sốt, vẻ mệt mỏi, đau và viêm khớp cấp tính. Bệnh nhân thường sẽ từ chối dồn lực về chân đau, không như trường hợp này. Hơn nữa, bạch cầu và các chỉ điểm viêm thường tay, siêu âm sẽ thấy tràn dịch một bên (không phải cả hai bên).

(Đáp án D) Trượt chỏm xương đùi xảy ra khi thân xương đùi bị di lệch về phía trước cùng với sụn tăng trưởng so với đầu xương đùi. Biểu hiện điển hình là một thiếu niêm béo phì đau khớp háng (hoặc đau khớp gối quy chiếu) mạn tính, đi cà nhắc và hạn chế xoay trong khớp háng. Siêu âm có thể phát hiện hình ảnh trượt nhưng sẽ không thấy tràn dịch như ở bệnh này.

Tóm lại: *Viêm bao hoạt dịch thoảng qua là tình trạng viêm khớp háng tự giới hạn phổ biến nhất ở trẻ 3-8 tuổi. Biểu hiện có thể bao gồm đi cà nhắc (có thể chịu lực được), đau háng hoặc đau quy chiếu đến gối. Đa số bệnh nhân không sốt và cận lâm sàng bình thường (VD, số lượng bạch cầu, CRP) và tràn dịch lượng ít khớp háng hai bên.*

Câu 451: Một trẻ nam 2 tuổi được bảo mẫu đưa đến phòng cấp cứu vì thở ồn. 2 ngày nay trẻ có chảy nước mũi, nghẹt mũi và ho. Tối qua trẻ ho nhiều hơn và xuất hiện tiếng ồn âm sắc cao khi trẻ hít vào, nặng hơn khi khóc. Sáng sớm nay trẻ chơi trong phòng cùng anh trai 6 tuổi, anh trai cũng có triệu chứng cảm lạnh. Trẻ không có bệnh lí mạn tính. Bảo mẫu không chắc về tình trạng tiêm chủng của trẻ. Nhiệt độ 38°C, mạch 140 lần/phút, nhịp thở 44 lần/phút. SpO₂ 96% ở khí phòng. Khám thấy trẻ tỉnh táo, có co kéo nhẹ vùng trên ức, tiếng ho khan, khản đặc. Họng đỏ nhẹ, amydale không sưng hay mất đối xứng. Phổi thông khí rõ. Chẩn đoán có khả năng nhất là gì?

- M. Viêm khí quản do vi khuẩn
- N. Viêm tiểu phế quản
- O. Viêm thanh khí quản
- P. Viêm nắp thanh quản
- Q. Dị vật đường thở
- R. Mềm sụn thanh quản

Đáp án C

Nhiễm trùng hô hấp chính ở trẻ em		
Chẩn đoán	Tác nhân điển hình	Biểu hiện
Viêm thanh khí quản (croup)	<ul style="list-style-type: none">• Parainfluenza virus	<ul style="list-style-type: none">• 6 tháng - 3 tuổi• Ho ông ồng, thở rít, khàn giọng
Viêm nắp thanh quản	<ul style="list-style-type: none">• <i>Haemophilus influenzae</i>	<ul style="list-style-type: none">• Trẻ chưa được tiêm vaccine• Đau họng, khó nuốt, dùn nước bọt, tư thế tripod
Viêm tiểu phế quản	<ul style="list-style-type: none">• Virus hợp bào hô hấp	<ul style="list-style-type: none">• <2 tuổi• Khò khè, ho

Croup (viêm thanh khí quản), là tình trạng nhiễm virus đường hô hấp trên, phổ biến nhất do virus **parainfluenza**, điển hình gặp ở trẻ 6 tháng – 3 tuổi. Bệnh thường bắt đầu với những triệu chứng hô hấp trên không đặc hiệu (VD, chảy mũi, nghẹt mũi), sau đó sốt, **khàn giọng, thở rít** (tiếng ồn âm sắc cao) và ho khản đặc, ống ống như tiếng hải cẩu. Thở rít nặng lên khi trẻ kích thích (VD, khi khóc) hoặc hưng phấn và thường ở **thì hít vào** do phù nề đường thở trên nhưng có thể nghe ở cả hai thì (hít vào và thở ra) trong những trường hợp nặng.

Croup nói chung là một chẩn đoán dựa trên lâm sàng. Nếu chẩn đoán không rõ ràng, Xquang sẽ thấy hình ảnh phù nề dưới thanh môn, hay còn gọi là dấu **nóc nhà thở**. Điều trị nhắm đến giảm phù nề dưới thanh môn. Corticosteroid (VD, dexamethasone) có hiệu quả ở các trường hợp nhẹ (VD, thở rít khi kích thích), còn racemic epinephrine khí dung được thêm vào trong trường hợp nặng (thở rít cả khi nghỉ ngoi).

(Đáp án A và D) Viêm khí quản và nắp thanh quản do vi khuẩn là những nhiễm trùng hô hấp trên nặng và hiếm gặp, điển hình do *Staphylococcus aureus* và *Haemophilus influenzae* nhóm b, theo thứ tự. Bệnh nhân sẽ mệt mỏi, đột ngột sốt cao, thở rít và khó thở đáng kể. Bệnh nhân mắc viêm nắp thanh quản thường chưa được tiêm vaccine và giữ tư thế tripod (cúi người tối trước, tay tựa lên đầu gối và cổ quá ngửa) để mở đường thở trên. Triệu chứng ở bệnh nhân này khởi phát từ từ, sốt nhẹ và khó thở nhẹ phù hợp hơn với croup.

(Đáp án B) Viêm tiểu phế quản là bệnh lí đường hô hấp dưới thường gặp nhất do virus hợp bào hô hấp. Bệnh nhân có sốt, khó thở và khò khè, không nghe thở rít thì hít vào.

(Đáp án E) Dị vật đường thở thường biểu hiện khó thở hoặc thở rít đột ngột sau cơn sặc. Tiếng thở rít ở bệnh nhân này bắt đầu trước khi trẻ chơi cùng anh trai và xảy ra cùng bối cảnh với sốt, các triệu chứng hô hấp trên nên dị vật đường thở ít có khả năng hon croup.

(Đáp án F) Mềm sụn thanh quản, tình trạng gây ra do sụp các cấu trúc trên thanh môn trong thì hít vào, biểu hiện với thở rít khi hít vào mạn tính, bắt đầu từ thời kì sơ sinh và nặng hơn khi nằm ngửa. Bệnh nhi này tiền sử khỏe mạnh, triệu chứng hô hấp trên cấp tính phù hợp với croup.

Tóm lại: Croup là tình trạng nhiễm virus mà tác nhân phổ biến nhất là virus parainfluenza. Bệnh biểu hiện với sốt, khàn giọng, thở rít thì hít vào và ho khản đặc, ống ống như tiếng hải cẩu.

Câu 452: Một trẻ nam 11 tuổi được bố mẹ đưa đến phòng khám vì nổi ban da và ngứa 2 tuần này. Ban bắt đầu từ hai bàn tay sau đó lan đến thân mình và chỉ dưới. Mẹ trẻ nói trẻ gãi liên tục vùng nổi ban và không ngủ được vì ngứa dữ dội. Anh họ của trẻ mới đến chơi, ngủ chung phòng với trẻ và có triệu chứng tương tự. Trẻ không sốt và được tiêm chủng đầy đủ đúng lịch. Khám thấy những sẩn và mụn nước 2-3mm trên nền đỏ da và vết cào gãi ở cổ, bàn tay, bàn chân và hông. Ngực, cánh tay và cẳng chân không bị ảm hưởng. Đâu là can thiệp ban đầu phù hợp nhất đối với bệnh nhi này?

- A. Không cần can thiệp gì
- B. Acyclovir uống
- C. Clindamycin uống
- D. Clotrimoxazole bôi
- E. Hydrocortisone bôi

F. Permethrin bôi

Đáp án F

Ghé	
Bệnh nguyên	
	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm <i>Sarcoptes scabiei</i> Lây qua tiếp xúc trực tiếp giữa người với người
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đường hầm đặc trưng gây ngứa dữ dội & sẩn nhỏ trên nền đỏ da Tổn thương ở kẽ ngón, nếp gấp cổ tay, vùng duỗi khuỷu, nách, rốn & vùng sinh dục
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Permethrin 5% bôi <p>HOẶC</p> <ul style="list-style-type: none"> Ivermectin uống

Ghé, do nhiễm ký sinh trùng *Sarcoptes scabiei*, đặc trưng bởi **ban da ngứa dữ dội** điển hình ở vùng nách, quanh rốn, sinh dục và kẽ ngón bàn tay và bàn chân. Ban da chứa **những sẩn nhỏ trên nền đỏ da** hoặc mụn nước cũng như **đường hầm** đặc trưng cho bệnh (những đường <1cm trên da), do ghé cái đào hầm vào thượng bì để đẻ trứng. Đường hầm có thể không nhìn thấy được hoặc khó thấy do cào gãi.

Ghé lây trực tiếp qua tiếp xúc giữa người với người, thời gian ủ bệnh 3-6 tuần. Chẩn đoán thường dựa trên lâm sàng nhưng có thể khẳng định bằng cạo da và soi kính hiển vi để tìm con ghé hoặc trứng ghé. Điều trị hàng đầu là **permethrin 5% bôi** hoặc **ivermectin uống**. Ngứa lây lan bằng cách điều trị cho người chung nhà có tiếp xúc và làm sạch đồ vải (VD, giặt quần áo và chăn ga bằng nước nóng)

(Đáp án A) Ghé phải được điều trị để tránh bệnh nặng lên và lây cho người khác. Điều trị hỗ trợ sẽ phù hợp trong bối cảnh bệnh tay chân miệng, biểu hiện với sốt, tổn thương miệng, ban dạng sát sán hoặc mụn nước ở lòng bàn tay và bàn chân.

(Đáp án B) Acyclovir uống được dùng để điều trị thủy đậu cho bệnh nhân có nguy cơ biến chứng (VD, phụ nữ mang thai, thiếu niêm, suy giảm miễn dịch). Thủy đậu có tiền triệu sốt và mệt mỏi, sau là những mụn nước ngứa dữ dội, nhiều lứa tuổi.

(Đáp án C) Clindamycin uống là điều trị phù hợp cho chốc diện rộng, một tình trạng nhiễm trùng vi khuẩn nặng ở da. Chốc đặc trưng bởi sẩn hoặc mụn nước trên nền đỏ da nhưng điển hình có vảy dính ở trên, màu mật ong.

(Đáp án D) Nấm thân mềm, điều trị bằng kháng nấm bôi (VD, clotrimazole), cũng lây do tiếp xúc giữa người với người và có thể ngứa dữ dội. Tuy nhiên, tổn thương bắt đầu là những đám hình tròn lan dần li tâm, trung tâm sạch và bờ gờ lên.

(Đáp án E) Corticosteroid bôi (VD, hydrocortisone) được dùng để điều trị viêm da cơ địa hoặc viêm da tiếp xúc, cả hai đều có thể biểu hiện những sẩn ngứa dữ dội trên nền đỏ da cấp tính. Tuy nhiên, tổn thương phân bố điển hình ở những mặt gấp (VD, hố khoeo, hố trước trụ)

đối với viêm da cơ địa và những vùng phơi nhiễm với dị nguyên đối với viêm da tiếp xúc. Cả viêm da cơ địa lẫn viêm da tiếp xúc đều không lây.

Tóm lại: Ghé là tình trạng ban da ngứa dữ dội đặc trưng bởi những sẩn nhỏ trên nền đỏ da và đường hầm ở vùng nách, quanh rốn, vùng sinh dục và các kẽ ngón. Điều trị hàng đầu là permethrin 5% bôi và ivermectin uống.

Câu 453: Một trẻ nam 8 tuổi được đưa đến khoa cấp cứu vì chảy mũi, nghẹt mũi, ho và khò khè 2 ngày nay đột ngột nặng lên trước khi vào viện. Ở khoa cấp cứu, trẻ được cho dùng khí dung albuterol và ipratropium, corticosteroid tĩnh mạch và magie sulfat tĩnh mạch. Vì triệu chứng cải thiện không đáng kể, trẻ được đưa vào khoa chăm sóc tích cực và điều trị bằng khí dung albuterol liên tục và terbulatine tĩnh mạch. Trẻ vẫn suy hô hấp kéo dài và trao đổi oxy kém nên được cho thở biPAP (thông khí áp lực dương hai mức áp lực) vào ngày thứ 2 trong viện. Sau 2 giờ bắt đầu thông khí, SpO₂ 89% với FiO₂ (tỉ lệ oxy hít vào) 60%, và bệnh nhân bắt đầu kích thích. Nghe phổi thấy giảm thông khí và mất rale rít ngay. Khí máu động mạch cho kết quả như sau:

pH	7.22
PaO ₂	50 mmHg
PaCO ₂	62 mmHg

Đâu là bước xử trí tiếp theo tốt nhất ở bệnh nhi trên?

- S. Tiếp tục thở biPAP và theo dõi sát
- T. Đặt nội khí quản
- U. Khí dung racemic epinephrine
- V. Chọc kim giảm áp lồng ngực
- W. Mở khí quản

Đáp án B

Suy hô hấp trong hen phế quản	
Đặc điểm lâm sàng	
	<ul style="list-style-type: none">• Mệt lá• Thay đổi tri giác• Mất/giảm rale rít ngay (giảm thông khí)• Tím• Co kéo thành ngực
Cận lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• ↓ PaO₂ & pH (toan hô hấp)• ↑ pCO₂

Hen phế quản là một bệnh lí thường gặp ở trẻ em đặc trưng bởi phản ứng quá mức của đường thở, co thắt phế quản và viêm. Đa số bệnh nhân cải thiện triệu chứng khi dùng thuốc, điển hình bao gồm giãn phế quản dạng hít (VD, albuterol), giãn phế quản đường tĩnh mạch (VD, magie sulfat, terbutaline) và corticosteroid. Độ cấp trung bình đến nặng có thể cần đến thông khí áp lực dương không xâm nhập (VD, BiPAP).

Dấu hiệu lâm sàng tiến triển xấu và suy hô hấp chực chờ bao gồm **thay đổi tri giác** (VD, kích thích, lú lẫn), **thiếu oxy trường diension** dù đã tăng thành phần oxy hít vào, **thừa CO₂** nặng dần, và toan hô hấp. Thăm khám bệnh nhân suy hô hấp có ít/không có rale rít ngáy và khó nói hết câu do thông khí rất kém. Bệnh nhân có dấu hiệu suy hô hấp dù đã nâng bậc điều trị (VD, BiPAP) cần **đặt nội khí quản** và thở máy.

(Đáp án A) Bệnh nhân này có nhiều dấu hiệu đe dọa ngừng hô hấp; vì vậy, tiếp tục BiPAP, dù có theo dõi sát, cũng sẽ dẫn đến ngưng hô hấp hoặc tuẫn hoàn và tổn thương mô do thiếu oxy. Tiếp tục theo dõi và dùng BiPAP phù hợp nếu bệnh nhân đang ổn định hoặc cải thiện.

(Đáp án C và E) Khí dung racemic epinephrine, thường dùng trong viêm thanh khí phế quản nặng, cải thiện tình trạng phù đờng thở trên qua cơ chế co các tiểu động mạch. Mở khí quản là can thiệp phẫu thuật giải tỏa tắc nghẽn đường thở trên và đảm bảo đường vào lâu dài cho việc thở máy. Vì hen là bệnh lí của đường thở dưới, những can thiệp trên sẽ không cải thiện được triệu chứng của bệnh nhân.

(Đáp án D) Chọc kim giảm áp là điều trị hàng đầu cho tràn khí màng phổi áp lực, có thể xảy ra do biến chứng của thông khí áp lực dương ở bệnh nhân hen. Tràn khí màng phổi áp lực biểu hiện thiếu oxy máu đột ngột, đẩy lệch khí quản và mất âm thở một bên phổi, tất cả đều không gặp ở bệnh nhân này.

Tóm lại: *Đặt nội khí quản và thở máy được chỉ định ở bệnh nhân hen phế quản nặng không đáp ứng với điều trị thuốc tối đa và có dấu hiệu đe dọa ngừng hô hấp. Dấu hiệu suy hô hấp bao gồm thay đổi tri giác, thông khí tối thiểu, thừa CO₂ và giảm oxy máu nặng dần.*

Câu 454: Một trẻ nữ 15 tháng tuổi tiền sử khỏe mạnh được bố mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì một lần gọi hỏi không đáp ứng. Trẻ đang chơi đồ chơi và khi bố đem cất vì đến giờ ngủ, trẻ bắt đầu khóc không ngừng. Sau đó trẻ khóc ngắn ngắt, hụt hơi dần và “tím”, lả đi và không đáp ứng trong “vài giây”. Sau lần đó, trẻ tỉnh và vui chơi như bình thường. Trẻ không dùng thuốc gì và được tiêm chủng đầy đủ. Cân nặng, chiều cao và chu vi vòng đầu của trẻ ở bách phân vị thứ 40. Dấu hiệu sống và thăm khám không có bất thường đáng kể. Chẩn đoán của trẻ có liên quan nhất đến tình trạng nào sau đây?

- A. Loạn nhịp
- B. Động kinh
- C. Quá trình phát triển bình thường
- D. Hạ huyết áp tư thế
- E. Bệnh tim cấu trúc
- F. Thiếu vitamin B₁₂

Đáp án C

Cơn khóc lặng là đợt ngưng thở khởi phát bởi cáu gắt, giận dữ hoặc đau. Những cơn này thường lành tính và xảy ra phổ biến nhất ở trẻ **6 tháng tuổi đến 5 tuổi**. Có hai dạng cơn là cơn tím và cơn tái, và có thể là một biến thể của ngất cường phế vị do rối loạn thần kinh tự động.

Cơn khóc lặng dạng tím điển hình biểu hiện với khóc và nín thở khi thở ra hết sức; theo sau đó là ngưng thở, lả đi và mất ý thức. Cơn xảy ra trong thời gian ngắn và trẻ nhanh chóng恢复正常. Ngược lại, **cơn khóc lặng dạng tái** thường khởi phát do chấn thương nhỏ.

Trẻ mất ý thức thoáng qua sau đó nín thở, tái nhợt và vã mồ hôi. Cơn kéo dài <1 phút, sau đó trẻ lú lẫn và buồn ngủ trong vài phút.

Chẩn đoán chủ yếu dựa trên bệnh sử và thăm khám không phát hiện bất thường. Ba mẹ nên được trấn an rằng những cơn khóc lặng này không ảnh hưởng đến sự phát triển của trẻ và điều trị nói chung là không cần thiết. Một số trẻ có những cơn lặp đi lặp lại và hết hẳn sau 5 tuổi; số khác có ngất cường phế vị khi lớn lên.

(Đáp án A và E) Bệnh nhân có cơn khóc lặng tái diễn hoặc kéo dài hoặc tiền sử gia đình có bệnh tim mạch, ngất hoặc đột tử nên được do ECG để đánh giá loạn nhịp, đặc biệt là hội chứng QT kéo dài. Siêu âm tim cũng nên được xem xét để đánh giá bệnh tim cấu trúc nếu bệnh nhân có tiếng thổi, chậm lớn, hoặc vã mồ hôi/khó thở khi cho ăn hoặc hoạt động. Tuy nhiên, đa số bệnh nhân có cơn khóc lặng không có loạn nhịp hoặc bệnh tim cấu trúc bên dưới.

(Đáp án B) Cơn khóc lặng có thể phân biệt với co giật bằng tiền sử có **yếu tố khởi phát** (VD, khóc) trước khi mất ý thức.

(Đáp án D) Hạ huyết áp tư thế là một nguyên nhân gây ngất phổ biến khi thay đổi tư thế ở trẻ lớn và người lớn do thiếu dịch. Hạ huyết áp tư thế không liên quan đến sự mất ý thức trong cơn khóc lặng.

(Đáp án E) Thiếu máu sắt đôi khi có liên quan với cơn khóc lặng, và bệnh nhân nên được bổ sung sắt nếu xác định có thiếu máu. Thiếu vitamin B₁₂ không liên quan đến cơn khóc lặng.

Tóm lại: Cơn khóc lặng thường lành tính và đặc trưng bởi một đợt ngưng thở và thay đổi màu sắc da ngắn liên quan đến yếu tố khởi phát cảm xúc. Bố mẹ nên được trấn an rằng những cơn khóc lặng này thường không có hại gì và trẻ vẫn phát triển bình thường.

Câu 455: Một trẻ nữ 16 tuổi đến phòng khám vì tình trạng da. 3 năm qua trẻ thấy nhiều “tàn nhang” ở mặt sau cánh tay. Những tổn thương này ngứa nhẹ vào những tháng mùa đông ngoài ra gần như không gây triệu chứng gì. Bệnh nhân chủ yếu lo lắng về thẩm mỹ khi mặc áo ngắn tay. Tiền sử y tế không có gì bất thường, bệnh nhân không dùng thuốc gì. Khám da như hình bên dưới. Chẩn đoán nào có khả năng nhất đối với tình trạng da của bệnh nhân trên?

- FF. Viêm nang lông
- GG. Dày sừng nang lông
- HH. Rôm sảy
- II. Giả viêm nang lông
- JJ. Trứng cá đẻ



Đáp án B

Bệnh nhân này có tổn thương da mạn tính phù hợp với **dày sừng nang lông**, một tình trạng lành tính đặc trưng bởi ú đọng nút keratin trong nang lông. Biểu hiện những **sẩn nhỏ không đau**, bề mặt da thô ráp và đỏ da dạng chấm quanh nang lông. Dày sừng nang lông có thể xảy ra ở bất kì đâu trên cơ thể nhưng phổ biến nhất ở **mặt sau cánh tay**. Bệnh thường không gây triệu chứng, dù các mụn mủ nhỏ hoặc ngứa đôi khi có thể gặp; đợt cấp hay gặp ở khí trời lạnh, khô.

Dày sừng nang lông có thể biểu hiện đơn độc hoặc kèm viêm da cơ địa hoặc da khô vảy cá (rối loạn di truyền đặc trưng bởi da thô ráp, bong vảy mạn tính). Chẩn đoán thường rõ ràng dựa trên tổn thương da và bệnh sử. Điều trị, khi cần thiết, bao gồm dưỡng ẩm và chất li sừng bôi (VD, axit salicylic, urea)

(**Đáp án A**) Viêm nang lông (do vi khuẩn hoặc nấm) thường gây mụn mủ, đỏ da cấp tính. Tổn thương có thể không triệu chứng hoặc gây ngứa và đau đáng kể. Diễn tiến mạn tính và không có viêm đáng kể làm viêm nang lông ít có khả năng ở bệnh nhân này.

(**Đáp án C**) Rôm sảy xuất hiện do tắc nghẽn các ống tiết mồ hôi toàn vẹn trong bối cảnh tăng nhiệt độ hoặc độ ẩm. Phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ; biểu hiện có thể là những mụn nước nhỏ, thành mỏng đến những đám mụn mủ hoặc sẩn đỏ da.

(**Đáp án D**) Giả viêm nang lông biểu hiện những sẩn nhỏ, đau do thân lông mọc ngược vào da quanh nang lông. Phổ biến nhất ở những bệnh nhân lông dày, xoăn và hay gặp ở râu hoặc những vùng khác cạo lông sát bề mặt da.

(**Đáp án E**) Trứng cá đỏ dạng sẩn-mụn mủ biểu hiện những sẩn, mụn mủ nhỏ và da nhạy cảm. Bệnh thường ảnh hưởng ở mặc lồi ở vùng giữa mặt và triệu chứng nặng lên khi ăn đồ cay nóng, uống rượu, phơi nắng, nhiệt độ cao.

Tóm lại: *Dày sừng nang lông đặc trưng bởi ú đọng nút keratin ở nang lông, xảy ra phổ biến nhất ở mặt sau cánh tay và biểu hiện những sẩn nhỏ, không đau; da thô ráp; đỏ da dạng chấm quanh nang lông. Đợt cấp thường gặp khi thời tiết lạnh, khô. Điều trị bao gồm dưỡng ẩm và chất li sừng bôi (VD, axit salicylic, urea)*

Câu 456: Một trẻ nam 3 tuổi được đưa đến phòng khám vì mẹ trẻ thấy nước tiểu trẻ có màu đỏ từ đầu tuần. Kể từ đó trẻ nhiều lần tiểu đỏ nhưng không kèm tiểu đau. Trẻ không có chấn thương nhưng gần đây được điều trị viêm họng liên cầu bằng kháng

sinh. Trẻ không có tiền sử bệnh lí và đạt được tất cả các mốc phát triển bình thường. Nhiệt độ 36.7°C. Khám thấy trẻ được nuôi dưỡng tốt, nhìn khỏe mạnh. Sờ thấy một khối chắc, không đau ở bụng trái. Xét nghiệm nước tiểu cho thấy:

Máu	2+
Glucose	âm tính
Protein	âm tính
Vị khuẩn	không
Hồng cầu	30/vi trường
Bạch cầu	1/vi trường

Chẩn đoán nào sau đây là có thể nhất ở bệnh nhi trên?

- T. Bệnh thận IgA
- U. Sỏi thận
- V. U nguyên bào thần kinh
- W. Viêm cầu thận hậu liên cầu
- X. Carcinoma tế bào thận
- Y. U Wilms (u nguyên bào thận)

Đáp án F

U Wilms (u nguyên bào thận)	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Bệnh lí ác tính ở thận phổ biến nhất ở trẻ em • Đỉnh 2-5 tuổi • Thường ngẫu nhiên nhưng có thể liên quan với <ul style="list-style-type: none"> ◦ WAGR (u Wilms, bất sản mống mắt, bất thường niệu dục, chậm phát triển trí tuệ) ◦ Hội chứng Beckwith-Wiedemann ◦ Hội chứng Denys-Drash
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Thường không có triệu chứng • Khối ở một bên bụng • ± Đau bụng, tăng huyết áp, đái máu
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Phẫu thuật cắt bỏ • Hóa trị • ± Xạ trị
Tiên lượng	<ul style="list-style-type: none"> • Tỉ lệ sống còn 90% khi điều trị

U Wilms (u nguyên bào thận) là bệnh lí thận ác tính phổ biến nhất ở trẻ em, thường được chẩn đoán ở **2-5 tuổi** và ảnh hưởng một thận.

U Wilms thường phát triển lớn trước khi được chẩn đoán và điển hình biểu hiện **một khối không triệu chứng ở bụng**, có thể được phát hiện tình cờ bởi bác sĩ hoặc người chăm sóc. **Đái máu** (như ở bệnh nhân này) xảy ra trong khoảng 25% bệnh nhân có u Wilms. Những triệu chứng khác có thể bao gồm đau bụng, tăng huyết áp, và sốt. Mặc dù phổi là vị trí di căn phổ biến nhất, trẻ em hiếm có triệu chứng ở phổi.

Siêu âm bụng là bước chẩn đoán hình ảnh đầu tiên để phân biệt u Wilms với các khối khác ở bụng. Theo sau có thể cần CT có cản quang hoặc MRI để đánh giá mức độ lan tràn của khối. CT ngực cũng được khuyến nghị để xác định di căn phổi.

Điều trị bao gồm phẫu thuật và hóa trị, còn xạ trị cho bệnh giai đoạn muộn. Tỉ lệ sống còn rất cao (90%), đặc biệt ở bệnh nhân được điều trị ở giai đoạn sớm.

(Đáp án A) Bệnh thận IgA thường biểu hiện đái máu khi có nhiễm trùng hô hấp trên. Viêm cầu thận ở bệnh này không liên quan đến sự phát triển khối u.

(Đáp án B) Sỏi thận có thể gây đái máu nhưng thường rất đau. Kể cả sỏi san hô lớn cũng gây nhiễm trùng niệu và đau hơn là khối ở bụng.

(Đáp án C) U nguyên bào thận kinh là khối u có thể phát triển ở bất kì đâu của hệ thận kinh giao cảm nhưng thường ảnh hưởng đến tuyến thượng thận và biểu hiện là khối ở bụng. Chẩn đoán ít phù hợp vì thường gặp ở bệnh nhi <2 tuổi và không gây đái máu.

(Đáp án D) Viêm cầu thận hậu liên cầu là một biến chứng xảy ra nhiều tuần sau nhiễm liên cầu nhóm A (dù đã điều trị). Ngoài đái máu bệnh nhân thường có protein niệu, tăng huyết áp và phù. Viêm cầu thận sẽ không gây một khối cứng ở bụng.

(Đáp án E) Carcinoma tế bào thận là bệnh lí ác tính ở thận phổ biến nhất ở trẻ em. Mặc dù bệnh thường biểu hiện một khối không triệu chứng ở bụng, đái máu có thể xảy ra ở ¼ bệnh nhân. Đôi khi có thể gặp đau bụng và tăng huyết áp.

Câu 457: Một cậu bé 4 tuổi được đưa tới khám vì bìu sưng to. Mẹ cậu bé để ý thấy khối sưng gần tinh hoàn bên phải sau khi tắm cho bé 2 ngày trước. Bệnh nhân không đau và không khó đi tiểu. Không có tiền sử chấn thương đặc biệt nào. Bệnh nhân khỏe mạnh và đang không dùng thuốc. Nhiệt độ 37.1 C (98.8 F). Huyết áp ban đầu là 160/96 mmHg, sau đó lại là 158/92 mmHg. Thăm khám thấy trẻ tỉnh táo, tiếp xúc tốt. Bụng ấn không đau và còn âm ruột. Khám tiết niệu - sinh dục thấy độ phát triển Tanner 1, tinh hoàn 2 bên đều ở trong bìu. Sờ thấy một khối mềm, không đau, tạo thành búi ở phía trên tinh hoàn phải. Khi chiếu đèn từ phía dưới bìu, ánh sáng không xuyên qua khối. Ngoài ra, khối không giảm kích thước khi bệnh nhân nằm ngửa. Phân tích nước tiểu thấy không có máu, nitrites hay leukocyte esterase. Bước xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

PPP. Sinh thiết khối vùng bìu

QQQ. Trần an và theo dõi

RRR. Phẫu thuật cắt tinh hoàn

SSS. Siêu âm bụng

TTT. Cấy nước tiểu

Đáp án: D

Giãn tĩnh mạch thừng tinh		
	Nguyên phát	Thứ phát
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none">Chèn ép động mạch thận giữa động mạch mạc treo	<ul style="list-style-type: none">Chèn ép tĩnh mạch chủ dưới từ bên ngoài (do u

	<ul style="list-style-type: none"> tràng trên và động mạch chủ Van tĩnh mạch hoạt động yếu 	<ul style="list-style-type: none"> thận hoặc u sau phúc mạc) Huyết khối tĩnh mạch
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Khối như túi giun Xuất hiện lúc dậy thì Bên trái Co lại khi nằm ngửa 	<ul style="list-style-type: none"> Khối như túi giun Xuất hiện trước dậy thì Bên phải Vẫn còn khi nằm nửa
Xử trí ban đầu	<ul style="list-style-type: none"> Trấn an và theo dõi 	<ul style="list-style-type: none"> Siêu âm ổ bụng

Khối vùng bìu không đau, tạo thành búi (túi giun) của bệnh nhân này không cho ánh sáng xuyên qua phù hợp nhất với giãn tĩnh mạch thừng tinh, sự giãn đứt rời tĩnh mạch hình dây leo quanh thừng tinh và tinh hoàn. Hầu hết sự giãn tĩnh mạch thừng tinh đều nguyên phát hoặc vô căn do chèn ép tĩnh mạch thận trái (noi đổ ra của tĩnh mạch tinh) giữa động mạch treo tràng trên và động mạch chủ. Tăng áp lực trong tĩnh mạch tinh dẫn tới đảo ngược dòng máu, van tĩnh mạch hoạt động yếu và giãn tĩnh mạch. Biểu hiện thường gặp của giãn tĩnh mạch thừng tinh nguyên phát là một khối bìu trái bất thường ở bệnh nhân thanh thiếu niên, to lên khi đứng/ làm nghiệm pháp Valsalva và co lại khi nằm ngửa.

Ngược lại, giãn tĩnh mạch thừng tinh thứ phát sau huyết khối tĩnh mạch hoặc khối u ổ bụng (eg, khối u thận hoặc sau phúc mạc) chèn ép tĩnh mạch chủ dưới từ bên ngoài ít gặp hơn nhưng nên được cân nhắc trong các trường hợp sau:

- Trẻ nam chưa dậy thì
- Bên phải
- Không giảm kích thước khi nằm ngửa

Bệnh nhân 4 tuổi này có tăng huyết áp và giãn tĩnh mạch thừng tinh bên phải không giảm đi khi nằm ngửa. Những đặc điểm này liên quan tới chèn ép IVC bởi một khối cố định, như u Wilms (khối u thận hay gặp nhất ở trẻ em). Do đó, ở bệnh nhân này, bước xử trí tiếp theo là siêu âm bụng để đánh giá nguyên nhân gây bệnh.

Lựa chọn A và C. Ung thư tinh hoàn thường biểu hiện ở bệnh nhân 15-35 tuổi dưới dạng khối tinh hoàn cứng, không đau. Xử trí ban đầu bao gồm phẫu thuật cắt tinh hoàn; tránh sinh thiết do có nguy cơ reo rắc mầm bệnh. Bệnh nhân này với khối giãn tĩnh mạch thừng tinh mềm, bùi nhùi; sinh thiết và cắt tinh hoàn không được chỉ định.

Lựa chọn B. Giãn tĩnh mạch thừng tinh nguyên phát, không triệu chứng ở trẻ vị thành niên thường được trấn an và theo dõi. Giãn tĩnh mạch thừng tinh ở bệnh nhân tiền dậy thì, không thay đổi khi nằm, như ở bệnh nhân này, cần đánh giá nguyên nhân gây bệnh.

Lựa chọn E. Cấy nước tiểu nằm trong nhóm đánh giá viêm mào tinh hoàn, một nguyên nhân nhiễm khuẩn gây sưng và đau bìu. Khối vùng bìu ở bệnh nhân này không đau và phân tích nước tiểu bình thường, khiến chẩn đoán viêm mào tinh hoàn không khả thi.

Tóm tắt: Giãn tĩnh mạch thừng tinh nên được nghi ngờ ở trẻ nam tiền dậy thì có khối vùng bìu mềm, bùi nhùi không co lại khi nằm ngửa. Siêu âm ổ bụng được chỉ định để đánh giá nguyên nhân giải phẫu dẫn đến chèn ép tĩnh mạch (ví dụ huyết khối tĩnh mạch hoặc khối ổ bụng).

Câu 458: Một cô bé 16 tuổi đến khám vì mệt mỏi trong 6 tháng qua. Trong suốt 2 năm qua, bệnh nhân đau tay và chân không liên tục, đau ở đùi, bắp chân và sau đầu gối, được cho là đau tăng trưởng sinh lý (growing pains). Cô bé không ho, sốt, nôn, tiêu chảy hoặc tụt mood. Bệnh nhân không có tiền sử nổi bật và không uống thuốc gì. Phát triển tâm thần phù hợp lứa tuổi và cô bé vẫn học tốt ở trường. Cô bé được nhận nuôi lúc 3 tuổi và tiền sử gia đình không rõ ràng. Thăm khám thấy bệnh nhân thoái mái và không suy hô hấp. Nhiệt độ 36.7°C (98.1°F), huyết áp 110/70 mmHg, mạch 78/min và nhịp thở 14/min. Chiều cao và cân nặng ở bách phân vị thứ 5 theo tuổi. Không ban da, vàng da, hạch ngoại biên không to. Không ngạt mũi, màng nhĩ và hầu họng bình thường. Khám tim mạch thấy tiếng T1, T2 bình thường, không có âm thổi. Phổi trong, không ral. Bụng mềm, ăn không đau, gan 4cm dưới bờ sườn phải và lách 10cm dưới bờ sườn trái. Lông mu và phát triển vú ở Tanner độ 1. Kết quả xét nghiệm như dưới đây:

Công thức máu	
Hemoglobin	8.6 g/dL
Hematocrit	28%
Tiểu cầu	78000/mm ³
Bạch cầu	8200/mm ³

Chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhân này là gì?

- LLL. Leukemia cấp dòng lympho
- MMM. Chán ăn tâm thần
- NNN. Thiếu máu Fanconi
- OOO. Bệnh Gaucher
- PPP. Nhiễm Parvovirus
- QQQ. Hội chứng Turner
- RRR. Bệnh Wilson

Đáp án: D

Bệnh Gaucher	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> • Di truyền lặn trên NST thường, ↑ tỉ lệ mắc bệnh ở người Do Thái vùng Ashkenazi • Thiếu Glucocerebrosidase → tích tụ glucocerebroside ở đại thực bào
Biểu hiện thường gặp	<ul style="list-style-type: none"> • Lách rất to, gan to • Thiếu máu, giảm tiểu cầu • Đau xương • Chậm lớn, chậm dậy thì
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Liệu pháp thay thế enzyme

Tình trạng của bệnh nhân này phù hợp nhất với bệnh Gaucher, bệnh dự trữ lysosome hay gấp nhất. Trong bệnh Gaucher, thiếu glucocerebrosidase dẫn tới tích tụ glucocerebroside trong các đại thực bào chứa đầy lipid ở các mô khác nhau:

- Xâm lấn tủy xương dẫn tới thiếu máu và giảm tiểu cầu
- Lách rất to và thường nặng hơn gan to

- Liên quan đến xương gây đau xương (eg, “growing pains”).
- Các đặc điểm thường gặp khác bao gồm chậm lớn (eg, cân nặng và chiều cao ở mức bách phân vị thứ 5 theo tuổi) và chậm dậy thì (eg, độ phát triển Tanner 1 ở trẻ nữ 16 tuổi).

Bệnh nhân có biểu hiện đa cơ quan, nên triệu chứng có thể nhẹ và xuất hiện muộn.

Lựa chọn A. Leukemia cấp dòng lympho có thể biểu hiện với thiếu máu, giảm số lượng tiểu cầu, đau xương và gan lách to. Tuy nhiên, số lượng tiểu cầu có thể bất thường, thường gặp hạch lympho to hoặc sốt, và tuổi khởi phát thường trẻ hơn.

Lựa chọn B. Chán ăn tâm thần nên được xem xét ở trẻ vị thành niên chậm tăng cân và mệt mỏi. Tuy nhiên, người bệnh thường có vô kinh thứ phát hơn là chậm phát triển cơ quan sinh dục. Thiếu máu có thể diễn tiến theo thời gian do thiếu chất nhưng lách to và giảm tiểu cầu không phải là đặc điểm thường gặp.

Lựa chọn C. Thiếu máu Fanconi cũng biểu hiện với thiếu máu và dáng người thấp bé. Tuy nhiên, chẩn đoán thường sớm hơn do đi kèm với các dị tật bẩm sinh (eg, giảm sản ngón tay) và chậm phát triển trí tuệ. Thường gặp giảm đa dòng tế bào (bao gồm giảm bạch cầu) nhưng không gặp lách rất to.

Lựa chọn E. Nhiễm Parvovirus có thể gây thiếu máu, mệt mỏi và đau khớp ở bất kỳ lứa tuổi nào. Có thể dẫn tới thiếu máu giảm sản tủy và giảm đa dòng tế bào. Tuy nhiên sốt và ban da là những đặc điểm phụ thông thường. Nhiễm siêu vi thường cấp tính, nên không đi kèm với chậm lớn và chậm dậy thì.

Lựa chọn F. Hội chứng Turner, một bất thường kiếu gen XO, có thể biểu hiện dáng người thấp và chậm dậy thì ở trẻ nữ khỏe mạnh. Các đặc điểm thể chất như da cổ bạnh, ngực rộng hình khiên, và cẳng tay cong ngoài. Đau xương, lách to, thiếu máu và giảm tiểu cầu không thường gặp.

Lựa chọn G. Bệnh Wilson, hay thoái hóa gan-thấu kính mắt, một bệnh rối loạn chuyển hóa đồng dẫn đến tích tụ đồng ở các mô như mắt, gan, não. Gan lách to, thiếu máu tan máu và giảm tiểu cầu có thể xảy ra, nhưng không gặp chậm lớn và chậm dậy thì. Thường thấy các triệu chứng mắt và thần kinh.

Tóm tắt: Bệnh Gaucher là một bệnh rối loạn dự trữ lysosome dẫn đến tích tụ glucocereboside trong đại thực bào trong xương, gan và lách; sự tích tụ này dẫn tới giảm tế bào, đau xương, chậm lớn và gan lách to. Biểu hiện đa dạng từ nhẹ tới nặng, và gặp ở bất kỳ độ tuổi nào.

Câu 459: Một trẻ sơ sinh trai được đánh giá ở khoa sơ sinh vào lúc 1 giờ sau sinh. Trẻ được sinh qua ngả âm đạo từ một người mẹ 20 tuổi mang thai lần đầu có khám tiền sản theo lịch hẹn. Mẹ có tăng huyết áp thai kì nhẹ nhưng không mắc tiền sản giật. Người mẹ sốt 2 ngày trước và có ban mụn nước trên mặt ngày hôm qua. Ngày sinh, ban lan khắp ngực và bụng mẹ và ngứa dữ dội. Người mẹ sinh và cuối ngày hôm đó và chuyển dạ không có biến chứng gì. Tiếp xúc da kè da giữa mẹ và bé không được thực hiện do người mẹ đang có ban. Điểm APGAR lúc 1 phút và 5 phút lần lượt là 8 và 9. Cậu bé nặng 2.95kg. Sinh hiệu và thăm khám bình thường. Người mẹ không nhớ đã có triệu chứng tương tự trước đây, nhưng người bố đã có một đợt tương tự hồi còn nhỏ. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở trẻ sơ sinh này là gì?

Đã chú thích [m19]: Cổ cánh bướm nghe cũng hay và đúng với mô tả hình thái đó, nhưng chỉ bị quen với cách nói này hơn. Không biết có đúng không ^^

- WWW.** Tạo miễn dịch chủ động với virus sống giảm độc lực
- XXX.** Theo dõi sát và tái khám
- YYY.** Tạo miễn dịch thụ động với kháng thể đơn dòng
- ZZZ.** Đánh giá sự xuất hiện của kháng thể bảo vệ
- AAAA.** Điều trị kháng virus
- BBBB.** Cấy virus lúc 24 giờ tuổi

Đáp án: C

Thủy đậu sơ sinh	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Sốt Ban mụn nước (thủy đậu) Liên quan hệ thống (eg, viêm phổi, viêm gan, viêm não màng não)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Aциклovir
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> Cách ly trẻ sơ sinh với các nguồn bệnh Tiêm globulin miễn dịch chống thủy đậu cho trẻ nếu người mẹ mắc bệnh trong vòng 5 ngày trước và 2 ngày sau sinh

Biểu hiện sốt và ban mụn nước ngứa ở người mẹ này, phù hợp với đợt bùng phát bệnh nguyên phát của virus varicella-zoster (VZV), hay thủy đậu. VZV được lan truyền qua giọt bắn nhỏ và cực kì dễ lây. Do đó, dự phòng sau phơi nhiễm (PEP) được khuyến cáo cho tất cả các cá nhân chưa có miễn dịch, bao gồm bệnh nhân chưa được tiêm 2 mũi vaccine VZV hoặc chưa mắc thủy đậu. Một mũi vaccine VZV không cung cấp đủ bảo vệ. Với những bệnh nhân suy giảm miễn dịch, PEP được giới hạn bằng việc chủng ngừa với vaccine VZV sống.

Tuy nhiên, bệnh nhân nguy cơ cao người không thể tiêm VZV, PEP được thực hiện bởi việc nhận miễn dịch thụ động với immunoglobulin varicella-zoster (VZIG). Bệnh nhân có thể nhận VZIG bao gồm trẻ sơ sinh, phụ nữ mang thai và bệnh nhân suy giảm miễn dịch. VZIG phòng ngừa cho trẻ sơ sinh sau phơi nhiễm hiệu quả nếu nhiễm siêu vi ở bà mẹ xuất hiện 5 ngày trước và 2 ngày sau sinh.

Lựa chọn A. Vaccine VZV được khuyến cáo là một phương pháp sự phòng sau phơi nhiễm ở những bệnh nhân có thể tiêm vaccine. Tuy nhiên, vaccine VZV là một vaccine sống và chống chỉ định với bệnh nhân < 1 tuổi.

Lựa chọn B. Theo dõi sát và tái khám không được chỉ định ở những trường hợp có nguy cơ > 90%, các bệnh nhân bị phơi nhiễm mắc thủy đậu và thủy đậu sơ sinh là một bệnh lý nặng nề có thể tiến triển toàn thân (eg, viêm não màng não, viêm gan). Do đó, PEP được chỉ định cho trẻ này.

Lựa chọn D. Đánh giá kháng thể bảo vệ ở trẻ sơ sinh này (eg, IgG đặc hiệu cho varicella) không hữu dụng. Trẻ này không có thời gian để tự tạo IgG và sau mắc bệnh mất 2-3 tuần để sinh IgG nên người mẹ sẽ không thể vận chuyển IgG đặc hiệu cho varicella tới trẻ thông qua bánh rau. Vì thế trẻ này không có kháng thể bảo vệ.

Lựa chọn E. Kháng virus (eg, acyclovir) nên được chỉ định nếu trẻ sơ sinh mắc thủy đậu. Tuy nhiên, kháng virus chưa chứng minh được hiệu quả cho PEP, VZV vaccine hoặc VZIG (cho bệnh nhân không thể tiêm vaccine) là những chế phẩm được khuyến cáo.

Lựa chọn F. Xét nghiệm virus được dùng để chẩn đoán hơn là để dự phòng, và PEP hiệu quả ở trẻ này có khả năng phòng ngừa được việc mắc bệnh thủy đậu. Hơn nữa, thời kỳ ủ bệnh của thủy đậu là 2-3 tuần, và xét nghiệm virus trong 24 giờ có khả năng âm tính mặc dù trẻ đã mắc bệnh.

Tóm tắt: Dự phòng sau phơi nhiễm được chỉ định cho trẻ sơ sinh được sinh ra từ người mẹ mắc bệnh 5 ngày trước tới 2 ngày sau sinh. Dự phòng nhờ tiêm immunoglobulin đặc hiệu cho varicella cho trẻ sơ sinh, trẻ quá non để có thể tiêm vaccine thủy đậu sống.

Câu 460: Một cậu bé 9 tuổi được đưa tới phòng khám do kết quả học tập kém. Bệnh nhân được giáo dục đặc biệt, bao gồm liệu pháp ngôn ngữ. Giáo viên khó có thể giữ cậu bé tập trung trong lớp và điểm của bé thì lao dốc. Hơn vài tuần qua, bệnh nhân đã ngủ gật trên bàn học. Cậu bé xem tivi vào buổi chiều tối tới khi đi ngủ lúc 9h tối và dậy lúc 7h mỗi ngày. Cậu cảm thấy mệt mỏi cả ngày và thi thoảng cảm thấy buồn vì bố mẹ đã li dị gần đây. Huyết áp 104/70 mmHg và nhịp thở 26/min. Cân nặng vào chiều cao lần lượt ở mức bách phân vị 50 và 20. Amygdal to 1+. Khám tim phổi bình thường. Bệnh nhân khó mở tay sau khi nắm lấy ngón tay của người thăm khám. Tâm vận động từ chi bình thường. Giải thích cho triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân này phù hợp nhất là gì?

- G. Cơn động kinh vắng ý thức
- H. Rối loạn điều chỉnh
- I. Bại não
- J. Loạn dưỡng cơ tăng trương lực
- K. Chứng ngủ rũ
- L. Rối loạn vệ sinh giấc ngủ

Đáp án: D

Loạn dưỡng cơ tăng trương lực	
Di truyền	<ul style="list-style-type: none"> Di truyền trội trên NST thường Lặp lại bộ ba CTG Độ dài đoạn lặp lại tương ứng với tuổi khởi phát bệnh
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Co cứng cơ (chậm giãn cơ) Yếu cơ tăng dần (eg, cơ mặt, cơ tay) Trẻ nhỏ: các vấn đề nhận thức và hành vi Trẻ sơ sinh: giảm trương lực cơ, cứng đơ khớp
Triệu chứng đi kèm	<ul style="list-style-type: none"> Rối loạn nhịp tim Đục thủy tinh thể Buồn ngủ ngày quá đà Teo tinh hoàn/ vô sinh
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Xét nghiệm gene
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị triệu chứng

Loạn dưỡng tăng trương lực cơ là một bệnh di truyền đa cơ quan gây ra do sự lặp lại của bộ ba CTG trong gene protein kinase của bệnh loạn dưỡng tăng trương lực (DMPK). Thể điển

hình biểu hiện ở thanh niên hoặc người lớn, nhưng khởi phát lớn hơn ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ, như ở thấy ở đây, xảy ra khi CTG lặp lại nhiều lần hơn.

Thể trẻ nhỏ của bệnh loạn dưỡng tăng trương lực cơ biểu hiện lúc 10 tuổi, thường đi kèm với triệu chứng rõ ràng về nhận thức (eg, chậm phát triển trí tuệ) hoặc hành vi (eg, rối loạn tăng động giảm chú ý, rối loạn cảm xúc), như ở trẻ này với việc kết quả học tập kém. Rối loạn giấc ngủ, bao gồm ngủ ngày quá nhiều, cũng thường gặp nhưng thường khó nhận ra.

Dấu hiệu chỉ điểm của bệnh này là yếu cơ và co cứng cơ (chậm duỗi cơ). Co cứng cơ nầm, như ở bệnh nhân này, đặc trưng bởi việc khó duỗi tay sau khi nắm chặt tay và gợi ý nhiều tới loạn dưỡng tăng trương lực. Yếu cơ mặt (eg, sụp mí) và các cơ ngọn chi (eg, bàn chân rủ, ngón tay giảm khéo léo) tăng dần theo thời gian. Khó nuốt và rối loạn nhịp tim cũng có thể xảy ra do liên quan tới các cơ trơn và cơ tim.

Xét nghiệm gene xác nhận chẩn đoán và điều trị hỗ trợ là chủ yếu. Suy yếu cơ hô hấp và rối loạn nhịp tim là nguyên nhân gây tử vong ở hầu hết bệnh nhân (trung bình 45-55 tuổi).

Lựa chọn A. Động kinh vắng ý thức có thể biểu hiện với kết quả học tập kém do mất ý thức tiếp nhận trong giai đoạn hậu cơn vật. Tuy nhiên, buồn ngủ kéo dài và co cứng cơ khiến chẩn đoán này không khả thi.

Lựa chọn B. Mệt mỏi, kết quả học tập kém và buồn phiền do bố mẹ li dị có thể ứng hộ chẩn đoán rối loạn điều chỉnh ở bệnh nhân này. Tuy nhiên, không gặp co cứng cơ trong rối loạn chẩn đoán.

Lựa chọn C. Bệnh nhân bại não thường có suy giảm vận động không tiến triển và/hoặc suy giảm trí tuệ và các vấn đề hành vi. Tuy nhiên, rối loạn chức năng vận động ở bệnh nhân bại não thường đặc trưng với tăng trương lực cơ và tăng phản xạ, không phải co cứng cơ.

Lựa chọn E. Chứng ngủ rũ gây buồn ngủ ngày quá đà, có thể dẫn tới kết quả học tập kém. Tuy nhiên, chứng ngủ rũ thường đi kèm với mất trương lực cơ đột ngột, không phải co cứng cơ.

Lựa chọn F. Rối loạn vệ sinh giấc ngủ bao gồm thời gian dùng màn hình trước khi đi ngủ quá nhiều, khiến thời gian vào giấc bị kéo dài. Tuy nhiên, bệnh nhân này vẫn duy trì được thời gian ngủ phù hợp với lứa tuổi (10 tiếng), không khiến cậu bé buồn ngủ ngày nhiều. Ngoài ra, rối loạn vệ sinh giấc ngủ không gây co cứng cơ.

Đã chú thích [m20]: Hygiene ở đây ko biết phải dịch thế nào cho hay hơn nhỉ???

Tóm tắt: Loạn dưỡng cơ tăng trương lực là một bệnh di truyền đa cơ quan với độ nặng và kiểu hình đa dạng, điển hình gây yếu cơ và co cứng cơ. Rối loạn giấc ngủ, bao gồm ngủ ngày quá nhiều, là triệu chứng thường gặp, tuy nhiên khó xác định. Kiểu hình trẻ nhỏ (tuổi khởi phát < 10) thường biểu hiện với suy giảm trí tuệ và vấn đề hành vi.

Câu 461: Một trẻ sơ sinh nam được thăm khám tại phòng sinh ngay sau sinh. Cậu bé được sinh qua ngả âm đạo ở tuần thai 39 bởi một bà mẹ 15 tuổi mang thai lần đầu. Nước ối bẩn. Người mẹ được chăm sóc tiền thai và không phát hiện bất thường gì trong thai kì. 5 phút đầu đời, nhịp tim bệnh nhân là 120/min và nhịp thở là 50/min. Trẻ gấp chân tay, di chuyển và khóc to đáp ứng với kích thích. Bệnh nhân tím tay, chân và quanh môi; còn lại da hồng. Can thiệp nào dưới đây được chỉ định trong thời gian bệnh nhân này nằm viện?

F. Chụp Xquang ngực

- G. Siêu âm tim
- H. Điện tâm đồ
- I. Test oxy cao
- J. Đo độ bão hòa oxy mạch nẩy

Đáp án: E

Chăm sóc trẻ sơ sinh thường quy	
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamin K tiêm bắp • Tra mõ mắt erythromycin • Tiêm phòng viêm gan B
Tầm soát	<ul style="list-style-type: none"> • Tầm soát trẻ sơ sinh (rối loạn gene/chuyển hóa) • Tăng bilirubin máu • Test thính lực • Đo độ bão hòa oxy máu trước và sau ống (bệnh tim bẩm sinh) • Hạ đường huyết (chọn quần thể)

Đây là một trẻ khỏe mạnh có thang điểm Apgar 5 phút là 9 điểm. Mặc dù trẻ có tím đầu chi (tím chi như cơ thể hồng), triệu chứng lành tính này thường gặp trong ngày đầu đời do co mạch ngoại vi nghiêm phát. Xử trí thường gặp bao gồm chăm sóc trẻ sơ sinh thường quy, bao gồm tầm soát bệnh tim bẩm sinh (CHD) nghiêm trọng với việc đo bão hòa oxy mạch nẩy trước và sau ống.

Bệnh tim bẩm sinh nghiêm trọng bao gồm các dị tật tim cần can thiệp sớm, như các dị tật tím và phụ thuộc ống. 1/3 bệnh nhân mắc tim bẩm sinh nghiêm trọng không có triệu chứng trong những ngày đầu đời (do còn ống động mạch) và có thể không được phát hiện trong những ngày nằm viện. Tầm soát chung với việc đo độ bão hòa oxy trước ống (tay phải) và sau ống (chân) cho phép phát hiện sớm các dị tật tim nghiêm trọng và làm giảm tỷ lệ mắc bệnh và tử vong do chẩn đoán muộn.

Siêu âm tim được chỉ định cho trường hợp tầm soát dương tính (<90% ở bất kì chi nào, <95% ở cả chi trên và chi dưới hoặc chênh lệch chi trên chi dưới >3%).

Lựa chọn A. Xquang ngực được chỉ định cho trường hợp nghi ngờ hội chứng hít, biểu hiện với thở nhanh (>60/min), tăng công thở (eg, co kéo) và tím. Bệnh nhân này không có dấu hiệu suy hô hấp.

Lựa chọn B. Siêu âm tim đánh giá bệnh tim bẩm sinh ở bệnh nhân tầm soát CHD hoặc tím trên thăm khám, hơn là tím đầu chi.

Lựa chọn C. Điện tâm đồ được đánh giá trên bệnh nhân nhịp chậm và nghi ngờ block tim sơ sinh. Nhịp tim bệnh nhân này là 120/min, phù hợp lứa tuổi.

Lựa chọn D. Test oxy cao (thở oxy 100%) có thể phân biệt giữa tím do bệnh phổi (cải thiện với oxy) và CHD (tím dai dẳng). Vì bệnh nhân này không có tím trung tâm, test oxy cao không có hiệu quả.

Tóm tắt: Chăm sóc trẻ sơ sinh thường quy bao gồm tầm soát cho bệnh tim bẩm sinh nghiêm trọng (eg, tổn thương phụ thuộc ống, bệnh tim bẩm sinh tím) với việc đo bão hòa oxy trước và sau ống ở tất cả các trẻ sơ sinh.

Câu 462: Bé trai 10 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau đầu, nôn và rối loạn thị giác. Bệnh nhi đau đầu dai dẳng 2 tuần nay, em uống thuốc giảm đau không kê toa nhưng không đỡ. Em có những đợt nôn không ra máu hay dịch mêt mỗi ngày. Khám thần kinh ghi nhận co kéo mi mắt trên 2 bên và hạn chế liếc mắt lên trên, có xu hướng liếc mắt xuống dưới. Đồng tử phản xạ ánh sáng chậm nhưng đáp ứng phù hợp với điều tiết (accommodation). Sức cơ, cảm giác và phản xạ gân xương bình thường. Tư thế dáng bộ bình thường. Phản xạ da gan bàn chân đáp ứng gấp 2 bên. Tổn thương nào sau đây phù hợp nhất với triệu chứng của bệnh nhi?

- FFFF. U sọ hẫu
- GGGG. U nguyên bào tuỷ
- HHHH. U nguyên bào thần kinh
- IIII. U tuyến tùng
- JJJJ. U nguyên bào vũng mạc

Đáp án: D

Đặc điểm lâm sàng u tuyến tùng	
Hội chứng Parinaud	<ul style="list-style-type: none"> • Hạn chế liếc mắt lên trên • Co kéo mi mắt trên (dấu Collier) • Bất thường đồng tử (ie, có phản xạ điều tiết nhưng không phản xạ ánh sáng)
Não úng thuỷ tắc nghẽn	<ul style="list-style-type: none"> • Phù gai thị • Đau đầu, nôn • Thất điệu

Triệu chứng đau đầu dai dẳng và bất thường thị giác của bệnh nhi gọi ý **u tuyến tùng**. Tuyến tùng nằm trong bể cù não sinh tư (quadrigeminal cistern), có chức năng sản xuất melatonin. U tuyến tùng hiếm gặp, đa số là u tế bào mầm. Thường gặp ở trẻ em 1-12 tuổi.

Các triệu chứng của u tuyến tùng thường do tác động của khối u. **Hội chứng Parinaud** (hội chứng lưng não giữa) là sự đè ép lên vùng trước má của não giữa gần lồi não trên và dây thần kinh vận nhãn (dây thần kinh số số III). Triệu chứng thực thể điển hình gồm **hạn chế liếc mắt lên trên** (ie, có xu hướng nhìn xuống dưới) và **phản ly ánh sáng-gần** (light-near dissociation) (ie, đồng tử có phản xạ điều tiết nhưng không có phản xạ ánh sáng), như trên bệnh nhi này. Bệnh nhi cũng thường có triệu chứng **co kéo mi mắt trên** (ie, dấu Collier), vì vậy có thể nhìn thấy kết mạc phía trên rìa giác mạc trên.

U tuyến tùng đôi khi làm tắc nghẽn lưu lượng dịch não tuỷ trong cống não Sylvius, dẫn đến **não úng thuỷ tắc nghẽn**. Phù gai thị, đau đầu và nôn có thể gặp do tăng áp lực nội sọ. Não úng thuỷ tiến triển cũng có thể dẫn đến thất điệu.

(Lựa chọn A) U sọ hẫu là khối u vùng trên yên có thể chèn ép giao thoa thị giác, gây nên mất thị trường. Không liên hệ với hội chứng Parinaud.

(Lựa chọn B) U nguyên bào tuỷ ở trẻ em thường bắt nguồn từ thuỷ nhộng tiểu não với biểu hiện thất điệu và mất vững thân trực. Trong một số trường hợp hiếm gặp, não úng thuỷ tắc nghẽn do u nguyên bào tuỷ có thể gây tăng áp lực ở vùng trước má dẫn đến hội chứng Parinaud, nhưng ít nghĩ trong trường hợp này vì bệnh nhi có tư thế dáng bộ bình thường.

(Lựa chọn C) U nguyên bào thần kinh bắt nguồn từ hệ thần kinh giao cảm và thường có vị trí ở tuyến thương thận; u nội sọ hiếm gặp. Có thể có hội chứng rung giật nhãn cầu – rung giật cơ (opsoclonus-myoclonus syndrome) ("dancing eyes and feet" qua trung gian kháng thể) nhưng không có hội chứng Parinaud.

(Lựa chọn E) U nguyên bào võng mạc là u nội nhãn thường gặp nhất ở trẻ em <5 tuổi. U nguyên bào võng mạc ba bên gồm u nguyên bào võng mạc hai bên và u tuyến tùng. Đây là tình trạng bệnh lý hiếm gặp, đặc biệt là ở trẻ lớn, thường biểu hiện đồng tử trắng.

Tóm tắt: *Hội chứng Parinaud có ở đa số bệnh nhi u tuyến tùng, biểu hiện hạn chế liếc mắt lên trên, co kéo mi mắt trên hai bên và phân ly ánh sáng-gần. U tuyến tùng cũng có thể gây đau đầu dai dẳng và nôn do não úng thuỷ tắc nghẽn.*

Câu 463: Bé trai 6 giờ tuổi được thăm khám ở khoa theo dõi sau sinh. Em sinh thường qua ngả âm đạo lúc 39 tuần, người mẹ 33 tuổi mang thai lần đầu. Thai kỳ có biến chứng vì người mẹ sử dụng chất kích thích tiêm tĩnh mạch và bị bắt giam 2 tháng trong tam cá nguyệt 2. Các xét nghiệm huyết thanh trong tam cá nguyệt 1 gồm RPR, kháng thể HIV, kháng nguyên bề mặt viêm gan B (HbsAg) âm tính. Do người mẹ có yếu tố nguy cơ, các xét nghiệm được làm lại vào tam cá nguyệt 3 có kết quả như sau:

HBsAg	Dương tính
Anti-HBsAg	Âm tính
IgM Anti-HBcAg	Âm tính
Anti-HBcAg	Dương tính

Xét nghiệm chức năng gan bình thường. Xét nghiệm viêm gan C và HIV lần 2 âm tính. Các vấn đề khác của thai kỳ không có biến chứng. Cân nặng bé trai lúc sinh 3.7 kg. Khám lâm sàng bệnh nhi bình thường. Không vàng da hay gan to. Xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- DDDD. Tiêm globulin miễn dịch viêm gan B
- EEEE. Tiêm globulin miễn dịch và vaccine viêm gan B
- FFFF. Tiêm vaccine viêm gan B
- GGGG. Khảo sát bộ kháng thể viêm gan B
- HHHH. Khảo sát xét nghiệm chức năng gan
- IIII. Hạn chế bú mẹ

Đáp án: B

Nhiễm virus viêm gan B chu sinh	
Dịch tễ học	<ul style="list-style-type: none">• Nguy cơ 90% lây truyền dọc khi không có dự phòng• Nguy cơ <2% sau khi đã dự phòng• Nhiễm mạn tính trong 90% trường sơ sinh bị nhiễm chu sinh
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Tải lượng virus trong cơ thể mẹ cao• Mẹ có HbeAg dương tính
Lây truyền	<ul style="list-style-type: none">• Phơi nhiễm với dịch tiết âm đạo chu sinh (phổ biến nhất)• Qua nhau thai (hiếm)• Không lây truyền qua bú mẹ
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none">• Vaccine HBV (miễn dịch chủ động)

VÀ

- HBIG (miễn dịch thụ động)

Virus viêm gan B (HBV) có thể lây truyền dọc từ thai phụ bị nhiễm sang trẻ sơ sinh. Thai phụ trên có HBsAg âm tính trong tam cá nguyệt 1 nhưng HBsAg và kháng nguyên lõi của viêm gan B (HBcAg) đều dương tính trong tam cá nguyệt 3, gợi ý thai phụ đã bị nhiễm HBV trong thai kỳ. Phần lớn trường hợp lây truyền dọc diễn ra khi thai đi qua âm đạo; trong rất ít trường hợp có thể lây truyền qua nhau thai, cụ thể là trên thai phụ có tải lượng HBV cao hoặc nhiễm cấp tính trong tam cá nguyệt 3.

Khoảng 90% trẻ sơ sinh nhiễm HBV qua lây truyền dọc tiến triển thành nhiễm HBV mạn tính, có thể dẫn đến xơ gan, ung thư biểu mô tế bào gan và suy gan. Vì vậy, trẻ sơ sinh có mẹ đang nhiễm HBV cần được tạo miễn dịch thụ động với **globulin miễn dịch viêm gan B (HBIG)**, sau đó miễn dịch chủ động với **vaccine HBV** tái tổ hợp. HBIG và vaccine HBV nên được tiêm **trong 12 giờ** sau sinh, trừ khi trẻ có vấn đề về cân nặng hay vấn đề lâm sàng khác.

(Lựa chọn A và C) Miễn dịch chủ động (vaccine HBV) hay miễn dịch thụ động (HBIG) đơn độc không đủ để bảo vệ trẻ khỏi lây truyền dọc HBV. Vaccine và globulin miễn dịch luôn luôn được sử dụng cùng nhau để dự phòng HBV ở trẻ sơ sinh có mẹ HBsAg dương tính.

(Lựa chọn D và E) Khảo sát xét nghiệm huyết thanh hay chức năng gan ở trẻ sơ sinh trước khi dự phòng là không cần thiết. Trẻ nên được kiểm tra xét nghiệm huyết thanh sau khi tiêm đầy đủ vaccine HBV để xác định có bị nhiễm qua lây truyền dọc hay không, nếu xác nhận đã nhiễm thì cần khảo sát chức năng gan.

(Lựa chọn F) HBV không lây truyền qua sữa mẹ; chỉ có nhiễm HIV là chống chỉ định bú mẹ tuyệt đối ở các nước phát triển. Người mẹ trên âm tính với HIV nên được khuyến khích cho con bú.

Tóm tắt: *Trẻ sơ sinh có mẹ nhiễm virus viêm gan B (HBV) nên được miễn dịch thụ động với globulin miễn dịch viêm gan B và miễn dịch chủ động với vaccine HBV trong 12 giờ đầu sau sinh.*

Câu 464: Bé trai 2 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu bằng xe cứu thương vì co giật. Mẹ em nói rằng tối qua em lăn ngã khỏi giường khi người chị đang thay quần áo cho em, em khóc vài phút nhưng sau đó bú bình thường. Hôm nay, bệnh nhi có con co cứng - co giật kéo dài 4 phút sau cùi bú sáng. Ngoài ra em khỏe mạnh. Bệnh nhi sinh lúc 31 tuần, sau sinh có biến chứng suy hô hấp và giảm oxy mô cần đặt nội khí quản nhiều ngày. Chiều cao và cân nặng hiện tại ở bách phân vị 50th; vòng đầu ở bách phân vị 98th. Nhiệt độ 36.7 độ C, huyết áp 90/50 mmHg, mạch 144/phút. Khám lâm sàng ghi nhận một trẻ nhũn chi bất cân xứng có đáp ứng với kích thích đau. Thóp trước căng phồng. Soi đáy mắt ghi nhận phù gai thị và xuất huyết võng mạc 2 bên. Bụng mềm, gan lách không to. Đâu là nguyên nhân phù hợp nhất với triệu chứng co giật của bệnh nhi?

- HH. Tắc nghẽn dịch não tuỷ
- II. Bất thường điện giải
- JJ. Bệnh não thiếu oxy
- KK. Viêm màng não
- LL. Rách tĩnh mạch dưới màng cứng
- MM. Hình thành huyết tắc (thromboembolism)

Đáp án: E

Chấn thương cổ ý	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">Gia cảnh bất ổnBệnh sử mơ hồTổn thương không phù hợp với giai đoạn phát triển
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">Vết bầm/gãy xương nhiều ở các giai đoạn hồi phục khác nhauGãy xương đùi ở trẻ nhũ nhi chưa biết điGãy cung sau xương sườnGãy góc hành xương (metaphyseal corner fracture)Xuất huyết dưới màng cứng và võng mạc
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">Khảo sát xươngChụp CT đầuSoi đáy mắt

Triệu chứng co giật, vòng đầu lớn bất thường, thóp phồng, phù gai thị và xuất huyết võng mạc của bệnh nhi trên là những dấu hiệu báo động của **chấn thương đầu do bạo hành** (ie, hội chứng rung lắc trẻ). Trẻ nhũ nhi đặc biệt dễ bị ảnh hưởng do kích thước đầu lớn và nặng; cơ vùng cổ yếu; sự myelin hoá của não chưa trưởng thành; não bộ mềm và hàm lượng nước cao. Chấn thương đầu hoặc não cố ý là nguyên nhân tử vong do bạo hành thường gấp nhất, trẻ sinh non hoặc có dị tật bẩm sinh có nguy cơ cao bị bạo hành.

Cơ chế phổ biến nhất trong chấn thương bị hại ở trẻ nhũ nhi là rung lắc mạnh. Lực tác động tăng tốc-giảm tốc lặp đi lặp lại gây chảy máu dưới màng cứng do **rách các tĩnh mạch cầu** và tổn thương tại chỗ đối bên (coup-contrecoup injury) do não va đập vào hộp sọ. **Xuất huyết dưới màng cứng** có thể biểu hiện co giật, tăng vòng đầu, thóp trước căng/phồng, phù gai thị và rối loạn tri giác. Rung lắc cũng có thể dẫn đến co kéo dịch kính-võng mạc (vitreoretinal traction) và **xuất huyết võng mạc**, một biểu hiện đặc trưng có thể thấy được trong chấn thương đầu do bạo hành.

Nên nghi ngờ bạo hành trẻ em khi **cơ chế chấn thương** không phù hợp với giai đoạn phát triển của bệnh nhi. Ví dụ, người nhà kể bệnh nhi này ngã sau khi lăn xuống giường; tuy nhiên trẻ thường có thể lật khi được 4-6 tháng. Bệnh nhi nên được chụp CT sọ đầu không cần quang để đánh giá tổn thương nội sọ và **khảo sát hệ xương** để xác định các tình trạng gãy xương khó phát hiện. Nhập viện và liên hệ dịch vụ bảo vệ để đảm bảo sự an toàn của bệnh nhi.

(Lựa chọn A) Xuất huyết trong não thất mức độ nặng có thể gây tắc dịch não tuỷ, dẫn đến các triệu chứng não úng thuỷ (eg, co giật, thóp phồng). Tuy nhiên, xuất huyết trong não thất gặp ở trẻ nhũ nhi sinh non trong vài ngày đầu sau sinh.

(Lựa chọn B) Bất thường điện giải (eg, hạ natri máu, hạ calci máu) có thể gây co giật nhưng không dẫn đến xuất huyết võng mạc.

(Lựa chọn C) Trẻ nhũ nhi sinh non với tình trạng thiếu oxy chu sinh có thể mắc bệnh não thiếu oxy nhưng thường co giật và lơ mơ trong thời gian ngắn sau sinh, không như bệnh nhi trên có sự thay đổi tri giác cấp tính lúc 2 tháng tuổi.

(Lựa chọn D) Viêm màng não có thể gây co giật và rối loạn tri giác ở trẻ nhũ nhi nhưng ít nghĩ khi không có sốt và có xuất huyết võng mạc.

(Lựa chọn F) Đột quy huyết tắc hiếm gặp ở trẻ trước đó khoẻ mạnh không có bệnh tim bẩm sinh, bất thường huyết học hay có catheter tĩnh mạch trung tâm. Ngoài ra, huyết tắc không gây xuất huyết võng mạc.

Tóm tắt: Chấn thương đầu do bạo hành là nguyên nhân tử vong hàng đầu trong nhóm bạo hành trẻ em. Lực tác động tăng tốc-giảm tốc lặp đi lặp lại gây rách các tĩnh mạch cầu dưới màng cứng và co kéo dịch kính-võng mạc, dẫn đến xuất huyết dưới màng cứng và xuất huyết võng mạc.

Câu 465: Bé gái 18 tháng tuổi được bố mẹ đưa đến phòng khám vì khó thở. Bệnh nhi chảy mũi và nghẹt mũi từ hôm qua. Em bắt đầu ho tối qua và nhiều hơn vào hôm nay. Bệnh nhi vẫn có thể uống nước và tiêu tiểu bình thường. Em từng nhập viện lúc 4 tháng tuổi do viêm tiểu phế quản và gần đây vào cấp cứu vì nhét hạt vào mũi. Bệnh nhi đang không dùng thuốc gì hằng ngày và tiêm ngừa đầy đủ theo lịch. Nhiệt độ 37.8 độ C, huyết áp 90/60 mmHg, nhịp thở 30 lần/phút, SpO₂ 97% khí trội. Trong khi thăm khám, bệnh nhi ho và khóc nhưng dễ dỗ. Tiếng ho khàn, có tiếng rít thì hít vào khi em khóc nhưng mất khi nghỉ. Phổi trong. Đầu là nguyên nhân phù hợp nhất với bệnh cảnh này?

- VVV. Co thắt phế quản và viêm đường hô hấp nhô
- WWW. Phù nề và hẹp đoạn gần khí quản
- XXX. Phù nề nắp thanh môn và nếp phieu-nắp thanh môn
- YYY. Tắc nghẽn do dị vật trong phế quản
- ZZZ. Vòng mạch máu ở thanh quản

Đáp án: B

Viêm thanh khí quản	
Bệnh sinh	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm virus á cúm ở thanh quản và khí quản
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> 6 tháng đến 3 tuổi Mùa thu/dầu đông
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Tiếng rít thì hít vào Ho ông ống Khàn tiếng
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Nhẹ (không có tiếng rít khi nghỉ): khí phun sương ẩm ± corticosteroids Trung bình/nặng (có tiếng rít khi nghỉ): corticosteroid + epinephrine khí dung
Phòng ngừa	<ul style="list-style-type: none"> Rửa tay Khử khuẩn bề mặt Thông khí thích hợp

Bệnh nhi trên với triệu chứng đường hô hấp trên (eg, nghẹt mũi, chảy mũi) hiện tại ho nhiều và có **tiếng rít thì hít vào**, các triệu chứng gợi ý **viêm thanh khí quản cấp**. Viêm thanh khí quản cấp là tình trạng nhiễm virus á cúm, phổ biến nhất ở trẻ 6 tháng đến 3 tuổi. Virus lây lan từ niêm mạc mũi họng đến thanh quản và khí quản, dẫn đến **phù nề và hẹp khí quản đoạn gần** (ie, viêm hạ thanh môn). Tình trạng viêm sụn nhẵn gây tắc nghẽn bán phần đường hô hấp trên, dẫn đến âm thanh âm sắc cao thì hít vào, khàn tiếng và **ho ông ống**. Mặc dù chẩn đoán thường dựa trên lâm sàng, X quang có thể cho thấy hình ảnh hẹp hạ thanh môn, hay còn gọi là dấu tháp chuông (steeple sign).

Viêm thanh khí quản mức độ nhẹ đặc trưng bởi ho ông ống và có hoặc không có tiếng rít khi bệnh nhi kích thích (eg, khóc), không có khi nghỉ. Xử trí **corticosteroid** (eg, dexamethasone) một liều duy nhất để giảm phù nề đường thở. Tình trạng tắc nghẽn nghiêm trọng hơn gây tiếng rít khi nghỉ cần điều trị với corticosteroid và **epinephrine khí dung**. Đa số bệnh nhi viêm thanh khí quản cải thiện sau vài ngày.

(Lựa chọn A) Co thắt phế quản và viêm đường hô hấp nhỏ gặp trong bệnh nhi hen và viêm tiểu phế quản, biểu hiện ho và ran rít-ran ngáy, không phải tiếng rít.

(Lựa chọn C) Viêm của nắp thanh môn và nếp phieu-nắp thanh môn mô tả tình trạng viêm thanh thiết, một tình trạng nhiễm khuẩn nghiêm trọng do *Haemophilus influenzae* type b; hiếm gặp ở trẻ đã tiêm chủng. Mặc dù đôi khi có tiếng rít và suy hô hấp, bệnh nhi viêm thanh thiết thường biểu hiện mệt mỏi, sốt cao, khó nuốt, chảy dài, không triệu chứng nào có ở bệnh nhi trên.

(Lựa chọn D) Hít dị vật biểu hiện suy hô hấp khởi phát đột ngột, đôi khi theo sau một cơn sặc cấp tính. Dị vật thanh quản có thể gây tiếng rít thì hít vào, nhưng dị vật phế quản gây ran rít-ngáy khi khú và rì rào phế nang không đều hai bên. Bệnh nhi trên trước đó có nghẹt mũi và chảy mũi, nghe phổi bình thường ít nghĩ dị vật phế quản.

(Lựa chọn E) Vòng mạch máu quanh thanh quản là tình trạng dị dạng bẩm sinh, mạch máu hình thành bất thường vòng quanh đường thở, gây hẹp đường thở và tiếng rít mạn tính. Bệnh nhi trên khởi phát cấp tính ho và tiếng rít gợi ý nhiều viêm nhiễm, ví dụ như viêm thanh khí quản.

Tóm tắt: *Viêm thanh khí quản là tình trạng nhiễm virus, phù nề và hẹp khí quản đoạn gần gây nên triệu chứng ho ông ống và tiếng rít thì hít vào. Điều trị corticosteroid có hoặc không có epinephrine kèm theo nhằm giảm viêm đường thở.*

Câu 466: Bé trai 6 tuổi điếc bẩm sinh được đưa đến phòng cấp cứu vì ngất. Em đang chạy với bạn ở sân sau thì đột ngột khuỵu xuống đất. Em hồi phục tri giác nhanh, không lú lẫn. Lược qua các cơ quan không ghi nhận các cử động rung giật, cắn lưỡi hay tiểu không tự chủ. Em chưa từng có cơn ngất tương tự trước đây. Em đạt tất cả các mốc phát triển và đang không phải dùng thuốc gì. Tiền căn ghi nhận ghép ốc tai hai bên lúc 2 tuổi do điếc tiếp nhận. Em có anh trai đuối nước đột ngột năm 7 tuổi. Huyết áp 110/70 mmHg, mạch đều 70/phút. Khám lâm sàng không ghi nhận bất thường. Xét nghiệm sinh hoá bình thường. Phương pháp điều trị nào phù hợp nhất với bệnh nhi?

SS. Ethosuximide

TT. Levetiracetam

UU. Propranolol và máy tạo nhịp

VV. Quinidine

WW. Sotalol

XX. Verapamil

Đáp án: C

Các nguyên nhân gây QT kéo dài		
Mắc phải	Rối loạn điện giải	<ul style="list-style-type: none"> • Hạ calci máu • Hạ kali máu • Hạ magie máu
	Do thuốc	<ul style="list-style-type: none"> • Kháng sinh (eg, macrolide, fluroquinolone)

		<ul style="list-style-type: none"> Thuốc hướng thần (eg, chống loạn thần, TCA, SSRI) Opioid (eg, methadone, oxycodone) Chống nôn (eg, ondansetron, granisetron) Chống loạn nhịp (eg, quinidine, procainamide, flecainide, amiodarone, sotalol)
Di truyền		<ul style="list-style-type: none"> Hội chứng Jervell & Lange-Nielsen (di truyền lặn nhiễm sắc thể thường) Hội chứng Romano-Ward (di truyền trội nhiễm sắc thể thường)

Quá trình khử cực và tái cực của các tâm thất diễn ra trong suốt khoảng QT, thời gian dài ngắn tuỳ thuộc vào nhịp tim nhưng thông thường <440 ms ở nam và <460 ms ở nữ. Khoảng QT kéo dài thường gấp nhất là mắc phải do tác dụng phụ của thuốc hoặc rối loạn điện giải nhưng một số ít do di truyền (bảng). Bệnh nhi trên có tiền sử già đình ghi nhận **đột tử**, diếc tiếp nhận bẩm sinh và khoảng QT ~ 600 ms gợi ý hội chứng Jervell và Lange-Nielsen, một hội chứng QT dài bẩm sinh di truyền lặn nhiễm sắc thể thường do sự khiếm khuyết về mặt phân tử của các kênh kali. Bệnh nhân hội chứng QT dài bẩm sinh có nguy cơ cao **ngất**, loạn nhịp thất đe doạ tính mạng như torsade de pointes và đột tử.

Điều trị gồm tránh vận động mạnh; tránh cách thuốc có thể làm kéo dài khoảng QT; duy trì lượng **calci, kali, magie** trong giới hạn bình thường; và điều trị thuốc. Các **thuốc chẹn beta** (eg, propranolol) là các thuốc chống loạn nhịp nhóm II và là nhóm thuốc dùng để hạn chế nhịp tim khi gắng sức và làm ngắn khoảng QT. Bệnh nhân có triệu chứng (eg, chóng mặt, đánh trống ngực) hoặc có tiền sử ngất cần điều trị chẹn beta và đặt **máy tạo nhịp**.

(Lựa chọn A) Ethosuximide là thuốc chống động kinh đầu tay cho động kinh cơn vắng, thường gặp ở độ tuổi 4-10. Tuy nhiên, chẩn đoán này ít nghĩ vì tình trạng mất ý thức của bệnh nhi không kèm theo mất trương lực cơ thể.

(Lựa chọn B) Levetiracetam là thuốc chống động kinh. Động kinh ít nghĩ vì bệnh nhi không có các cử động rung giật, cắn lưỡi, tiểu không tự chủ hay lơ mơ/lú lẫn ngoài cơn.

(Lựa chọn C) Quinidine là thuốc chống loạn nhịp nhóm IA, úc chế cả kênh natri và kali. Chống chỉ định vì tác động lên kênh kali có thể kéo dài khoảng QT.

(Lựa chọn D) Sotalol là thuốc chẹn beta duy nhất cần tránh trên bệnh nhi này vì đây là thuốc chống loạn nhịp nhóm III có thể kéo dài khoảng QT do úc chế kênh kali.

(Lựa chọn F) Thuốc chẹn beta hay chẹn kênh calci có thể dùng để điều trị bệnh cơ tim phì đại. Tuy nhiên, chẹn kênh calci không hiệu quả trong hội chứng QT dài.

Tóm tắt: *Bệnh nhân có khoảng QT dài có nguy cơ ngất, loạn nhịp thất và đột tử do tim. Bệnh nhân QT dài bẩm sinh cần tránh bị rối loạn điện giải và tránh các thuốc úc chế kênh kali. Thuốc chẹn beta và đặt máy tạo nhịp có thể ngăn ngừa ngưng tim.*

Câu 467: Một trẻ nữ 11 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì nỗi ban. Trẻ sốt nhẹ 3 ngày qua, đáp ứng với acetaminophen. Ban da xuất hiện ở mặt 2 ngày trước, sau đó lan đến ngực, bụng và tứ chi. Trẻ không ho, không chảy mũi hay nghẹt mũi, không nôn hay tiêu chảy. Tiền sử khỏe mạnh. Trẻ đã được tiêm vaccine đầy đủ theo độ tuổi và không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 38°C , huyết áp $100/50\text{ mmHg}$, mạch 88 lần/phút và nhịp thở 18 lần/phút. Khám thấy trẻ vui đùa, ấn đau các hạch dưới chẩm, sau tai và các hạch

cổ sau. Khẩu cái mềm có sung huyết tùng mảng. Ban da như hình bên dưới. Ban ở mặt có tính chất tương tự.



Khám các bộ phận còn lại không có bất thường. Đâu là chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhi trên?

V. Hồng ban nhiễm trùng

W. Bệnh Kawasaki

X. Sởi

Y. Rubella

Z. Sốt tinh hồng nhiệt

Đáp án D

Rubella (sởi Đức)	
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Bẩm sinh:<ul style="list-style-type: none">◦ Điếc do bất thường thần kinh tiếp nhận◦ Đục thủy tinh thể◦ Còn ống động mạch• Trẻ nhỏ:<ul style="list-style-type: none">◦ Sốt◦ Ban dát sần lan từ đầu đến chân• Thiếu niêm/Người lớn:<ul style="list-style-type: none">◦ Giống trẻ nhỏ + đau khớp/viêm khớp
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Huyết thanh học
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none">• Vaccine sống giảm độc lực

Trẻ này có khả năng mắc **rubella**, bệnh lí do virus **nhiệt**, có thể phòng ngừa bằng vaccine. Triệu chứng xuất hiện 2-3 tuần sau khi hít phải những giọt bắn hô hấp nhiễm virus. Bệnh nhân có

thể không có triệu chứng hoặc có triệu chứng ban đầu là sốt nhẹ và **nổi hạch**, đặc biệt ở **dưới chẩm, sau tai**, và cổ sau. Ban dát sần mịn, màu hồng bắt đầu ở mặt, lan nhanh từ **đầu xuống chân** đến các phần khác của cơ thể, và kéo dài <3 ngày. Một số bệnh nhân có thể có chấm xuất huyết và sẩn sung huyết, còn gọi là **nốt Forchheimer**, ở khẩu cái mềm. Điều trị hỗ trợ là chủ yếu.

Mặc dù nhiễm virus sau sinh (như trong trường hợp này) thường nhẹ, nhiễm trước sinh có thể gây sẩy thai, thai lưu hoặc hội chứng rubella bẩm sinh. Tiêm ngừa vaccine sởi, quai bị, rubella ở tuổi 1 và 4 là biện pháp phòng ngừa tốt nhất.

(Đáp án A) Hồng ban nhiễm trùng gây ra bởi parvovirus B19 và biểu hiện điển hình là có các tiền triệu (VD, sốt, chảy mũi), theo sau đó là ban “tát má” và ban dạng lưới trên thân mình. Tổn thương ở khẩu cái và sưng hạch sau tai và dưới chẩm không hay gặp.

(Đáp án B) Bệnh nhân Kawasaki có sốt ≥5 ngày với 4 trong các dấu hiệu sau: viêm kết mạc, viêm niêm mạc, ban da, phù đầu chi và hạch lớn (>1.5cm). Bệnh nhân này chỉ có ban da và sốt mới 3 ngày nên ít có khả năng.

(Đáp án C) Sởi gây ban dát sần, ẩn mất, lan từ đầu đến chân, và sau vài ngày ban hòa lẫn vào nhau và đậm màu hơn (VD, nâu đỏ) và ẩn không mất. Bệnh nhân mệt mỏi nhiều, sốt cao đến 40°C, chảy mũi, ho, tất cả đều không gặp ở bệnh nhân này.

(Đáp án E) Sốt tinh hồng nhiệt là nhiễm liên cầu gây sốt, châm xuất huyết khẩu cái và ban dạng “giấy nhám”. Tuy nhiên, ban thường bắt đầu và rõ nhất ở những nếp gấp da (VD, nách, bẹn) sau đó lan đến thân mình và các chi. Hơn nữa, bệnh hiếm gặp ở trẻ dưới 3 tuổi.

Tóm lại: Rubella là bệnh lí nhẹ đặc trưng bởi sốt nhẹ, hạch to (nhất là hạch dưới chẩm, sau tai và cổ sau) và ban dát sần lan từ đầu đến chân. Có thể thấy các nốt Forchheimer (sẩn sung huyết ở khẩu cái mềm).

Câu 468: Một trẻ nữ 52 giờ tuổi trong phòng chăm sóc sơ sinh xuất hiện nôn và chướng bụng. Trẻ được sinh mổ ở tuần thai thứ 40 do chuyển dạ đinh trệ, mẹ 30 tuổi. Điểm Apgar lúc 1 và 5 phút lần lượt là 8 và 9. Trẻ đã đi tiểu nhưng chưa đi cầu phân su. Hôm nay trẻ nôn ra tất cả lượng sữa bú được và hiện tại nôn ra dịch mật. Bụng chướng căng. Khám trực tràng thấy không có phân ở bóng trực tràng, trương lực cơ thắt bình thường. Trẻ được ngưng cho bú và đặt ống thông mũi dạ dày giảm áp. Phim bụng đứng thấy nhiều quai ruột non giãn to, không thấy khí ở đại tràng và trực tràng. Phim nằm nghiêng trái thấy khí tự do trên gan, và trẻ được mở bụng cấp cứu. Phân su nhầy quánh được súc rửa và tháo ra ngoài, chủ yếu ở vùng hòi tràng và số ít ở đại tràng. Đại tràng hép lan tỏa. Tình trạng có liên quan đến bệnh lí nền nào sau đây có khả năng xuất hiện nhất ở trẻ?

- X. Viêm mũi xoang mạn tính
- Y. Bệnh Alzheimer khởi phát sớm
- Z. Suy giáp
- AA. Vô sinh
- BB. Điếc do bất thường thần kinh tiếp nhận

Đáp án A

Chậm đi cầu phân su		
	Bệnh Hirschsprung	Tắc ruột phân su
Sinh lí bệnh	<ul style="list-style-type: none"> Tế bào mào thần kinh không di chuyển được 	<ul style="list-style-type: none"> Tắc nghẽn do phân nhầy quánh
Vị trí tắc nghẽn	<ul style="list-style-type: none"> Trục tràng - đại tràng sigma 	<ul style="list-style-type: none"> Hồi tràng
Thăm trực tràng	<ul style="list-style-type: none"> Tăng trương lực cơ thắt Dấu tháo cống dương tính* 	<ul style="list-style-type: none"> Trưởng lực cơ thắt bình thường Dấu tháo cống âm tính*
Độ đặc phân su	<ul style="list-style-type: none"> Bình thường 	<ul style="list-style-type: none"> Nhầy quánh
Hình ảnh học	<ul style="list-style-type: none"> Giãn đại tràng đoạn gần ± ruột non Trục tràng - đại tràng sigma hẹp 	<ul style="list-style-type: none"> Ruột non giãn to Đại tràng nhỏ
Rối loạn kèm theo	<ul style="list-style-type: none"> Hội chứng Down 	<ul style="list-style-type: none"> Bệnh xơ nang

*Hơi/phân ào ra khi thăm trực tràng

Tắc ruột phân su và bệnh Hirschsprung (phình đại tràng vô hạch bẩm sinh) nên được xem xét ở bất kì trẻ sơ sinh nào có **chậm đi cầu phân su** vì 99% trẻ sơ sinh khỏe mạnh, đủ tháng sẽ đi cầu trong 48 giờ đầu sau sinh. Hai tình trạng trên có những biểu hiện lâm sàng chồng lấp nhưng thường có thể phân biệt được nhờ vị trí tắc nghẽn và tính chất phân su.

Biểu hiện của bệnh nhi trên phù hợp nhất với tắc ruột phân su, biểu hiện đe dọa tính mạng sớm nhất của bệnh **xơ nang**. Có tắc ruột phân su là xem như có bệnh xơ nang. Mặc dù chỉ có khoảng 20% bệnh nhân xơ nang có tắc ruột phân su, hầu như tất cả trẻ sơ sinh tắc ruột phân su mắc xơ nang. Một đột biến ở gene CF điều hoà vận chuyển xuyên màng gây bất thường vận chuyển natri và clo dẫn đến dịch tiết đặc, nhầy ở nhiều cơ quan. **Phân su đặc, nhầy quánh** khó tổng xuất ra ngoài, gây tắc nghẽn ở vị trí hồi tràng và khiến đại tràng kém phát triển. Mặc dù thụt tháo bằng chất cản quang thường được tiến hành để đánh giá vị trí tắc nghẽn ở những bệnh nhân ổn định, bệnh nhi trên có khí tự do trên gan khi chụp Xquang, biểu hiện thủng ruột và cần phẫu thuật cấp cứu.

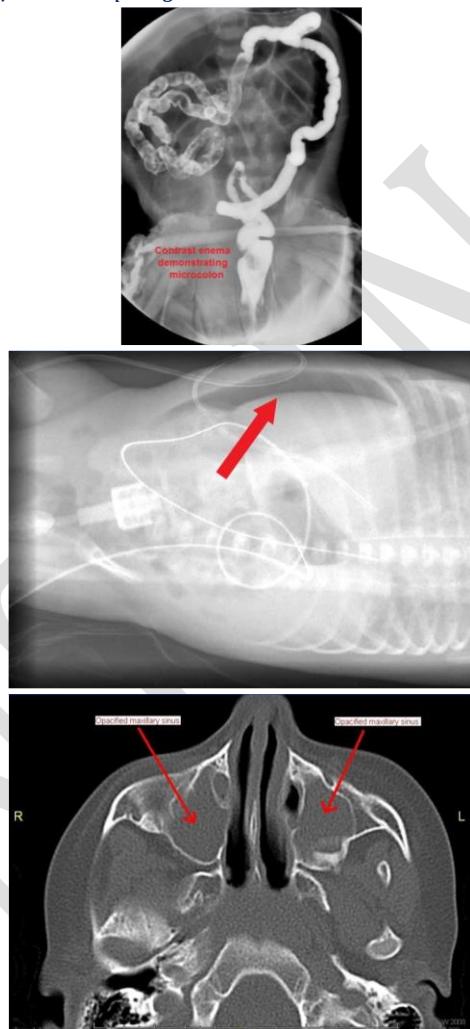
Hầu như tất cả bệnh nhân xơ nang sẽ mắc **bệnh lí xoang-phổi**. Tất cả các xoang sẽ mờ đục, sớm nhất ở khoảng 8 tháng tuổi, và bệnh nhân thường cần phẫu thuật súc rửa các xoang.

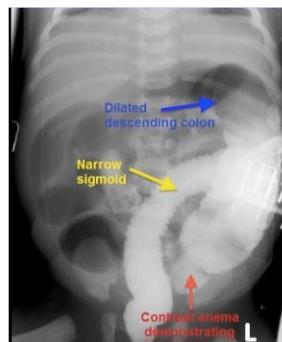
(Đáp án B và C) Bệnh Hirschsprung có liên quan với hội chứng Down, mà hội chứng này liên quan đến tăng nguy cơ bệnh Alzheimer và suy giáp. Biểu hiện điển hình là tăng trương lực trực tràng, dấu tháo cống (phân ào ra khi thăm trực tràng) và tắc nghẽn ở vùng trực tràng - đại tràng sigma với đoạn chuyển giao giữa trực tràng vô hạch và đại tràng đoạn gần giãn to. Bệnh nhân xơ nang không tăng nguy cơ mắc Alzheimer hay suy giáp so với dân số chung.

(Đáp án D) Mặc dù bệnh nhân nam mắc xơ nang thường vô sinh do không có ống dẫn tinh bẩm sinh, chỉ có khoảng 20% bệnh nhân xơ nang nữ bị các vấn đề sinh sản. Vô sinh do sự kết hợp của vô kinh thứ phát do suy dinh dưỡng và nhầy cổ tử cung đặc cản trở đường vào của tinh trùng

(Đáp án E) Khoảng 20% bệnh nhân xơ nang có điếc tiếp nhận do điều trị thường xuyên với kháng sinh aminoglycoside vì nhiễm trùng gram âm (VD, *Pseudomonas aeruginosa*).

Tóm lại: Có tắc ruột phân su được xem là mắc bệnh xơ nang. Phân su nhầy đặc gây tắc nghẽn đe dọa tính mạng ở vị trí hồi tràng, khác với tắc nghẽn điển hình ở vị trí trực tràng – đại tràng sigma thấy ở trẻ mắc bệnh Hirschsprung.

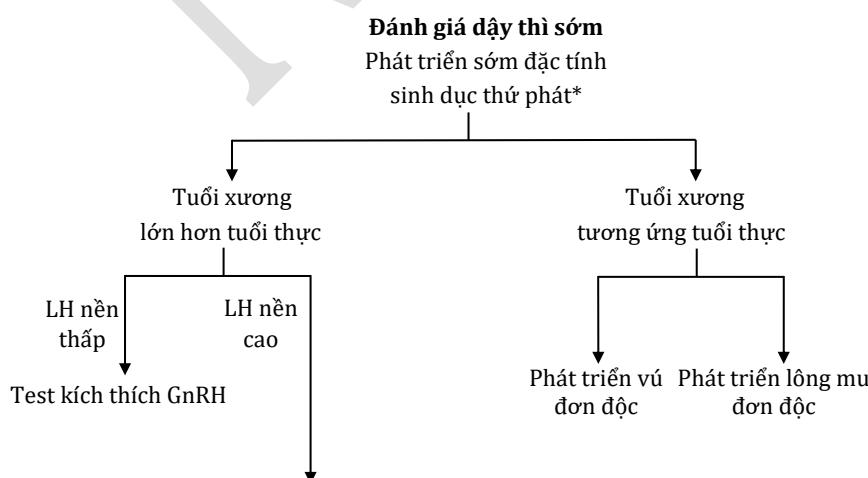




Câu 469: Một trẻ nữ 6 tuổi được đưa đến phòng khám để đánh giá sự phát triển ngực và lông mu. Bố mẹ để ý thấy ngực trẻ bắt đầu lớn hơn từ nhiều tháng trước và gần đây trẻ bắt đầu mọc lông cứng ở nách và mu. Trẻ không có thay đổi gì về hành vi và kết quả học tập. Trẻ không đau đầu, không có thay đổi thị lực, không nôn, không chảy máu âm đạo. Trẻ không có bệnh lí mạn tính và phẫu thuật trước đó. Trẻ không dùng thuốc gì hàng ngày và không có tiền sử dị ứng đã biết. BMI ở bách phân vị thứ 50 theo tuổi. Khám thấy lông nách, lông mu ở Tanner giai đoạn 3, và ngực ở Tanner giai đoạn 3. Còn lại không có bất thường đáng kể. Tuổi xương phù hợp với trẻ 8 tuổi. Mức LH nền tăng cao. Đâu là bước tiếp theo tốt nhất để đánh giá tình trạng bệnh nhi này?

- A. CT scan tuyến thượng thận
- B. Test ức chế dexamethasone
- C. Phân tích nhiễm sắc thể
- D. MRI sọ não
- E. Siêu âm vùng chậu
- F. Trần an và theo dõi trong 6 tháng

Đáp án D





Dậy thì sóm trung ương (phụ thuộc gonadotropin) là kết quả của sự hoạt hóa sóm trực dưới đồi - tuyến yên - sinh dục ở trẻ nữ <8 tuổi và trẻ nam <9 tuổi. Phơi nhiễm sóm với nồng độ cao hormon sinh dục gây **phát triển vú** hoặc tinh hoàn to và **mọc lông** nách/mu ở tuổi nhỏ. Nồng độ cao androgen và estrogen cũng kích thích tạo xương và tăng trưởng sụn, dẫn đến tăng chiều cao sóm (tăng tốc độ tăng chiều cao) và **tuổi xương lớn hơn tuổi thực**. Tuy nhiên, estrogen kích thích đóng đĩa tăng trưởng nên bệnh nhân thường sẽ thấp hơn chiều cao mong muốn ở tuổi trưởng thành.

Dậy thì sóm trung ương khác với dậy thì sóm ngoại biên ở chỗ mức **LH nền tăng cao** (do vùng dưới đồi tiết GnRH) hoặc sau khi kích thích với một đồng vận GnRH. Ngược lại, tăng hormon sinh dục ở bệnh nhân dậy thì sóm ngoại biên ức chế nồng độ LH do cơ chế điều hòa âm tính.

Mặc dù dậy thì sóm trung ương thường không rõ nguyên nhân, đây có thể là biểu hiện đầu tiên của một bất thường nội sọ kể cả ở những bệnh nhân không triệu chứng, như trẻ này. Tổn thương thần kinh trung ương có thể gây dậy thì sóm do sản xuất hormon nội sinh (VD, u hamartoma dưới đồi tiết GnRH, u tuyến yên tiết FSH và LH) hoặc do ảnh hưởng gián tiếp đến trực dưới đồi - yên - sinh dục do hiệu ứng khối hoặc tăng áp lực nội sọ (VD, u santry sọ hậu). Bệnh nhân dậy thì sóm trung ương cần chụp **MRI sọ não** để đánh giá xem có **khối u dưới đồi hay tuyến yên** hay không.

Hậu quả y tế và tâm lý xã hội ảnh hưởng đến trẻ bị dậy thì sóm vì trẻ sẽ khác biệt so với bạn bè đồng trang lứa và những thay đổi thể chất đi trước sự trưởng thành về mặt cảm xúc. Một khi đã loại trừ được khối u thần kinh trung ương, điều trị chủ yếu của dậy thì sóm trung ương không rõ nguyên nhân là **liệu pháp đồng vận GnRH**, ngăn ngừa sự kết hợp sóm của đĩa tăng trưởng đầu xương và tối ưu hóa tiềm năng chiều cao ở tuổi trưởng thành.

(Đáp án A và E) CT scan tuyến tượng thận hoặc siêu âm vùng chậu có thể đánh giá các khối u thận và sinh dục, những nguyên nhân có thể gây dậy thì sóm ngoại vi. Bệnh nhân dậy thì sóm ngoại vi có nồng độ LH và FSH thấp.

(Đáp án B) Test ức chế dexamethasone được dùng để chẩn đoán hội chứng Cushing. Bệnh nhân có thể có dấu hiệu của tăng sản xuất quá mức androgen đơn thuần từ tuyến thượng thận (VD, mụn, rậm lông); không liên quan đến phát triển vú sóm.

(Đáp án C) Phân tích nhiễm sắc thể không được chỉ định trong dậy thì sóm nhưng được dùng trong dậy thì muộn để phát hiện bất thường nhiễm sắc thể như hội chứng Klinefelter (XXY) và hội chứng Turner (XO).

(Đáp án F) Trần an có thể hợp lí trong trường hợp phát triển vú hoặc tăng năng thượng thận sóm đơn độc khi tuổi xương bình thường.

Tóm lại: *Dậy thì sóm trung ương (phụ thuộc gonadotropin) đặc trưng bởi phát triển vú và lông mu/nách sóm, tuổi xương lớn hơn tuổi thực và tăng nồng độ LH. Bệnh nhân dậy thì sóm*

trung ương cần chụp MRI sọ não để đánh giá có u hay không trước khi bắt đầu liệu pháp đồng vân GnRH.

Câu 470: Một trẻ nam 3 tuổi mắc thiếu máu hồng cầu hình liềm được đưa đến khoa cấp cứu vì sốt. Trẻ ón lạnh nhưng không đau xương, không ho, không khó thở. Tiền sử bệnh lí của trẻ bao gồm nhập viện lúc còn nhỏ vì viêm đầu ngón và nhập viện mùa hè trước vì khủng hoảng giam giữ ở lách. Ngoài ibuprofen và acetaminophen để hạ sốt và giảm đau, trẻ không dùng thuốc gì thường xuyên và được tiêm chủng đúng lịch. Nhiệt độ 39.5°C, huyết áp 78/40mmHg, mạch 140 lần/phút và nhịp thở 22 lần/phút. Khám thấy một trẻ mệt mỏi, da niêm nhạt nhẹ. Kết quả xét nghiệm như sau:

Hematocrit	24%
Tiểu cầu	325,000/mm ³
Bạch cầu	18,800/mm ³
Bạch cầu trung tính	80%
Bạch cầu đúc	13%

Cấy máu chưa có kết quả. Tác nhân nào sau đây có khả năng nhất gây ra tình trạng của trẻ?

- A. *Haemophilus influenzae* typ B
- B. *Neisseria meningitidis*
- C. *Pseudomonas aeruginosa*
- D. *Salmonella enteritidis*
- E. *Staphylococcus aureus*
- F. *Streptococcus pneumoniae*

Đáp án F

Bệnh hồng cầu hình liềm	
Sinh lí bệnh	<ul style="list-style-type: none">• Đột biến beta globin (Glu → Val)• Di truyền lặn NST thường
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Khủng hoảng đau do tắc mạch• Thiếu máu tán huyết
Xét nghiệm	<ul style="list-style-type: none">• ↓ Hematocrit• ↑ Số lượng hồng cầu lười• Phết máu ngoại vi: hồng cầu hình liềm• Điện di hemoglobin: ↑ HbS, ↓ HbA
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Duy trì<ul style="list-style-type: none">◦ Vaccine phế cầu◦ Penicillin (đến 5 tuổi)◦ Bổ sung axit folic◦ Hydroxyurea• Khủng hoảng đau cấp<ul style="list-style-type: none">◦ Bù nước◦ Giảm đau◦ ± Truyền máu

Tình trạng sốt, ớn lạnh, hạ huyết áp, tăng bạch cầu và tăng bạch cầu non ra máu ở bệnh nhi này phù hợp với sepsis. Những đợt kẹt hồng cầu ở lách gây nhồi máu lách và cuối cùng dẫn đến **vô lách chức năng**. Vì vậy bệnh nhân hồng cầu hình liềm có nguy cơ cao sepsis do *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, và *Neisseria meningitidis*.

Tỉ lệ mới mắc nhiễm khuẩn huyết giảm do tăng cường **tiêm vaccine** (VD, vaccine phế cầu liên hợp và polysaccharide, vaccine não mô cầu liên hợp). Dù đã tiêm vaccine, *S.pneumoniae* vẫn là tác nhân gây sepsis phổ biến nhất ở bệnh nhân hồng cầu hình liềm, thường do các **serotype không được bao phủ bởi vaccine**. Vì vậy, bệnh nhân cần được dự phòng bằng **penicillin** đến ít nhất 5 tuổi. Không may là bệnh nhi này đang không được dùng penicillin.

(Đáp án A và B) *H.influenzae* và *N.meningitidis* là những vi sinh vật có vỏ có thể gây sepsis ở bệnh nhân hồng cầu hình liềm; tuy nhiên cực kì hiếm ở những bệnh nhân đã được tiêm vaccine. Ngược lại, *S.pneumoniae* vẫn là một nguyên nhân gây sepsis phổ biến dù đã có chủng ngừa do các typ huyết thanh không được bao phủ bởi vaccine.

(Đáp án C) *Pseudomonas aeruginosa* là nguyên nhân gây nhiễm khuẩn huyết phổ biến ở bệnh nhân bong và giảm bạch cầu hạt. Đây là những tác nhân hiếm khi gây sepsis ở bệnh nhân hồng cầu hình liềm do đa số *P.aeruginosa* không có vỏ.

(Đáp án D và E) Các loài *Salmonella* và *Staphylococcus aureus* là 2 nguyên nhân phổ biến nhất gây viêm xương tủy xương ở bệnh nhân hồng cầu hình liềm. Tuy nhiên trẻ không có đau xương gợi ý viêm xương tủy xương và cả hai tác nhân trên đều không thường gây sepsis.

Tóm lại: *Bệnh hồng cầu hình liềm gây vô lách chức năng do nhồi máu lách tái diễn. Vì vậy, bệnh nhân có nguy cơ nhiễm trùng nặng do các vi sinh vật có vỏ và nên được tiêm vaccine và dự phòng bằng penicillin. Phế cầu vẫn là tác nhân phổ biến nhất gây sepsis ở bệnh nhân hồng cầu hình liềm.*

Câu 471: Một trẻ nǚ 1 tuổi tiền sử khỏe mạnh được đưa đến khám sức khỏe định kỳ.
Trẻ uống 6 cốc sữa nguyên kem mỗi ngày nhưng rất kén ăn. Ngoài ra trẻ phát triển bình thường. Trẻ sống cùng bố mẹ và một chú cún trong căn nhà xây năm 2008. Chiều cao và cân nặng của trẻ ở bách phân vị thứ 50 theo tuổi và giới. Nhiệt độ 37°C, mạch 118 lần/phút và nhịp thở 21 lần/phút. Thăm khám không có bất thường đáng kể. Công thức máu cho kết quả như sau:

Hemoglobin	10.5 g/dL
Hematocrit	34%
MCV	70 μ m ³
Hồng cầu	2 triệu tế bào/mm ³
Hồng cầu lười	0.8%
Tiểu cầu	250,000/mm ³
Bạch cầu	6,500/mm ³

Đâu là bước tiếp theo phù hợp nhất đối với trẻ?

- A. Truyền máu
- B. Nội soi đại tràng
- C. Điện di hemoglobin
- D. Bổ sung sắt đường uống

E. Creatinin huyết thanh

Đáp án D

Thiếu máu thiếu sắt ở trẻ nhỏ	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Sinh non Phơi nhiễm chì Tuổi <1 <ul style="list-style-type: none"> Chậm cho ăn thức ăn đặc (VD, bú mẹ hoàn toàn sau 6 tháng tuổi) Uống sữa bò, sữa đậu nành, hay sữa dê Tuổi >1 <ul style="list-style-type: none"> >700ml sữa bò/ngày <3 phần ăn nhiều sắt/ngày
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none"> Định lượng hemoglobin khi 1 tuổi Hemoglobin <11 g/dL, ↓ MCV, ↑ RDW
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị bổ sung sắt theo kinh nghiệm

MCV = thể tích trung bình hồng cầu, RDW = độ rộng dải phân bố hồng cầu

Thiếu sắt là tình trạng thiếu dinh dưỡng **phổ biến nhất** ở trẻ em. Dự trữ sắt của trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng bởi dự trữ sắt của mẹ, chảy máu trước sinh và sau sinh, và tuổi thai của trẻ lúc sinh; ngoài ra sinh non cũng là một yếu tố nguy cơ thiếu sắt. Trẻ sơ sinh đủ tháng thường có đủ dự trữ sắt cho 6 tháng đầu đời. Sau 6 tháng, ăn vào không đủ sắt là nguyên nhân quan trọng nhất gây thiếu máu. **Uống sữa bò** sớm hoặc **quá nhiều** sẽ gây ra vấn đề vì sữa bò có hàm lượng sắt thấp và sinh khả dụng kém và có thể gây mất máu ẩn qua đường tiêu hóa ở trẻ sơ sinh. Trẻ em không nên được cho uống sữa bò cho đến khi 1 tuổi, và trẻ ≥ 1 tuổi chỉ nên uống < 700ml/ngày (vì vậy uống >700ml/ngày là một yếu tố nguy cơ của thiếu máu thiếu sắt). Một cốc sữa thường chứa khoảng 237ml.

Trẻ em có thiếu sắt thường không triệu chứng và có thể không có các triệu chứng xác định chẩn đoán như ăn vặt lả, mệt mỏi hoặc nhợt nhạt. Vì vậy, **sàng lọc thường quy** được khuyến cáo lúc 1 tuổi, và chẩn đoán thường dựa trên công thức máu, điển hình có hemoglobin thấp, thể tích trung bình hồng cầu thấp và tăng độ rộng dải phân bố hồng cầu. Số lượng hồng cầu lười thường thấp (vì tuy xương thiếu sắt không thể tăng sản xuất hồng cầu lười), mặc dù chỉ số hồng cầu lười (số lượng hồng cầu lười x hematocrit / hematocrit bình thường) thấp (<2%) là một chỉ điểm tốt hơn của tình trạng thiếu máu thiếu sắt. Phết máu ngoại vi sẽ cho thấy hồng cầu **nhỏ nhược sắc**, mặc dù xét nghiệm này **không** thực sự cần thiết trong đánh giá ban đầu. Những xét nghiệm sâu hơn (VD, bilan sắt) không cần thiết ở trẻ có biểu hiện điển hình. Cách tiếp cận điều trị có hiệu quả nhất về mặt kinh tế là **bổ sung sắt đường uống theo kinh nghiệm**. Hemoglobin nên được kiểm tra lại mỗi 4 tuần; nếu tăng 1g/dL thì nên tiếp tục sắt đường uống 2-3 tháng sau khi hemoglobin về bình thường để tái lập đủ dự trữ sắt.

(Đáp án A) Truyền máu hiếm khi cần thiết trong điều trị thiếu máu thiếu sắt do chế độ ăn, kể cả khi hemoglobin thấp đến 4 g/dL. Bổ sung sắt là đủ để điều trị.

(Đáp án B, C và E) Nếu thiếu máu không cải thiện với bổ sung sắt theo kinh nghiệm và thay đổi chế độ ăn phù hợp, phải xem xét những nguyên nhân khác. Điện di hồng cầu (phát hiện

các bệnh thiếu máu di truyền), nội soi đại tràng (tìm xuất huyết đường tiêu hóa dưới) hoặc creatinin huyết thanh (dánh giá bệnh thận) có thể được chỉ định.

Tóm lại: Thiếu máu sắt phổ biến ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ uống quá nhiều sữa bò. Xét nghiệm sẽ thấy giảm hemoglobin, thể tích trung bình hồng cầu và số lượng hồng cầu thấp. Điều trị bao gồm bổ sung sắt đường uống theo kinh nghiệm.

Câu 472: Một bé trai 9 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì yếu và đau chi dưới. Bệnh nhi ban đầu để ý thấy đỏ ở chân ngày hôm qua và dần trở nên khó đi lại lúc sáng nay. Bé cảm giác châm chích ngón chân và ngón tay cũng như đau vùng lưng dưới. Nhiệt độ 37.2oC, huyết áp 105/70 mmHg, mạch 40 lần/phút. Bệnh nhẹ nhỉnh, tiếp xúc tốt. Khám tim và phổi bình thường trừ nhịp tim chậm. Sờ vào các môm gai sống và cơ cạnh sống vùng lưng dưới không kích thích đau. Khám thần kinh cho thấy giảm trương lực và giảm phản xạ ở cả hai chi dưới. Đau và hơi giảm cảm giác với test "pinprick". Lựa chọn nào sau đây thích hợp nhất liên quan đến chẩn đoán bệnh nền ở bệnh nhi trên?

- A. Tiền sử ngạt chu sinh
- B. Tiền sử gia đình loạn dưỡng co
- C. Tiền sử co giật
- D. Tiêm chủng không đầy đủ
- E. Vô gia cư
- F. Tiểu chảy gần đây

Đáp án F

Hội chứng Guillain-Barre'	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none">• Bệnh lý khử bao myelin đa dây thần kinh trung gian miễn dịch• Triệu chứng tiêu hóa tiền triệu (<i>Campylobacter</i>) hoặc nhiễm trùng hô hấp
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Đau thần kinh, dị cảm• Yếu từ ngọn chi lên gốc chi, đổi xứng• Giảm/mất phản xạ gân sâu• Rối loạn chức năng thần kinh tự động (eg, rối loạn nhịp, liệt ruột)• Suy hô hấp
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Lâm sàng• Các triệu chứng hỗ trợ<ul style="list-style-type: none">◦ Dịch não tủy : tăng protein, bạch cầu bình thường◦ Bất thường điện cơ và dẫn truyền thần kinh
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Theo dõi chức năng hô hấp và hệ thần kinh tự động• Immunoglobulin tĩnh mạch hoặc lọc huyết tương

Bệnh nhân này mắc hội chứng Guillain-Barre' (GBS), bệnh lý khử bao myelin đa dây thần kinh cấp tính. Biểu hiện ban đầu thường bao gồm dị cảm (châm chích) đầu ngón tay và ngón chân ; tuy nhiên, điểm mấu chốt của bệnh là yếu từ ngọn chi lên gốc chi và giảm phản xạ khởi đầu từ chi dưới. Cảm giác thường nguyên vịn hoặc giảm nhẹ. Đau thần kinh (eg, đau lưng mà không có ấn đau cột sống) là triệu chứng nổi bật được tìm thấy ở trẻ, và rối loạn chức năng thần kinh tự động (eg, nhịp chậm) xuất hiện trong nhiều trường hợp.

Hầu hết bệnh nhân GBS có triệu chứng nhiễm trùng hô hấp hoặc nhiễm trùng tiêu hóa tiền triệu, kích thích sản sinh ra kháng thể phản ứng chéo với soi trực dây thần kinh ngoại biên. *Campylobacter Jejuni* là tác nhân lây nhiễm qua thức ăn, gây tiêu chảy và thường gây ra bệnh cảnh này. Nhiễm trùng tác nhân khác (eg, *cytomegalovirus*), tiêm chủng gần đây, phẫu thuật và chấn thương cũng có thể liên quan đến GBS.

Xét nghiệm hỗ trợ chẩn đoán bao gồm đạm-tế bào phân ly trong dịch não tủy (eg, tăng protein với bạch cầu bình thường). Điều trị bao gồm theo dõi hô hấp và chức năng thần kinh tự động cũng như liệu pháp miễn dịch (eg, immunoglobulin tĩnh mạch).

Phần lớn bệnh nhân phục hồi hoàn toàn ; tuy nhiên, GBS liên quan đến *Campylobacter* có khuynh hướng diễn tiến xấu, chậm phục hồi và tăng nguy cơ di chứng.

(Lựa chọn A) Ngạt chu sinh gây bại não có thể biểu hiện sớm trong giai đoạn nhũ nhi với bất thường trương lực và chậm các mốc vận động. Đứa trẻ này 9 tuổi có biểu hiện thần kinh cấp tính không phù hợp với bệnh cảnh của ngạt chu sinh.

(Lựa chọn B) Loạn dưỡng cơ di truyền biểu hiện yếu cơ tiến triển và dần dần. Đau cơ có thể xuất hiện, và phản xạ giảm cùng với teo cơ. Tuy nhiên, bệnh cảnh cấp tính trên bệnh nhân này làm cho chẩn đoán GBS phù hợp hơn.

(Lựa chọn C) Liệt Todd có thể xuất hiện ở những bệnh nhân co giật và đặc trưng với yếu thoáng qua, một bên. Triệu chứng tiến triển trên bệnh nhân này không kèm co giật nên không phù hợp với liệt Todd.

(Lựa chọn D) Polio có thể gây liệt cứng cấp tính phù hợp với đứa trẻ có tiền sử tiêm chủng không đầy đủ. Ngược với GBS, yếu do Polio một bên, không đối xứng và thường tiền triệu với viêm màng não vô khuẩn (eg, sốt, đau đầu, mệt mỏi).

(Lựa chọn E) Vô gia cư tăng nguy cơ nhiễm trùng các tác nhân như lao. Yếu do lao tủy sống diễn tiến trong vài tháng và thường kèm theo các triệu chứng toàn thân (eg, sốt, sụt cân).

Câu 473: Một bé trai 8 tuổi được đưa đến phòng khám vì tiền sử tiểu nhiều hai tháng qua. Ba mẹ nói rằng cậu bé thỉnh thoảng dễ cáu gắt và bồn chồn, uống nhiều nước. Cậu bé đạt các mốc phát triển tâm vận bình thường và không dùng thuốc gì. Ông ngoại của cậu bé có xu hướng uống nhiều nước. Sinh hiệu ghi nhận nhịp tim nhanh. Khám lâm sàng, niêm mạc khô. Không có dấu thần kinh khu trú. Kết quả xét nghiệm mẫu máu ngẫu nhiên như sau:

Na	143 mEq/L	Phân tích nước tiểu	
K	4.2 mEq/L	Tỉ trọng	1.001
Cl	100 mEq/L	Protein	Không
HCO3-	24 mEq/L	Glucose	Âm tính
BUN	30 mg/dL	Ketones	Âm tính
Creatinine	1.0 mg/dL	Nitrites	Âm tính
Ca	9.2 mg/dL	Vi khuẩn	Không
Glucose	100 mg/dL	WBC	1-2/hpf

Áp suất thẩm thấu nước tiểu là 120 mOsm/kg H₂O. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì?

- A. Chụp x-quang
- B. Phân suât bài tiết Na
- C. MRI não
- D. Test dung nạp glucose đường uống
- E. Siêu âm thận
- F. Test nhịn uống nước

Đáp án F

Bệnh nhân này có uống nhiều, tiểu nhiều và nước tiểu pha loãng (áp suất thẩm thấu < 300 mOsm/kg H₂O, tỉ trọng nước tiểu < 1.006). Chẩn đoán phân biệt bao gồm đái tháo nhạt và uống nhiều nguyên phát; các chẩn đoán này phân biệt thông qua test nhịn uống nước. Nhịn uống nước (eg, nhịn qua đêm) tăng áp suất thẩm thấu huyết thanh và natri huyết thanh; do đó, ADH tiết tối đa (tăng tái hấp thu nước ở thận) và tăng cô đặc nước tiểu (eg, áp suất thẩm thấu nước tiểu > 600 mOsm/kg H₂O) là kỳ vọng bình thường sau nhịn uống nước.

Trong đái tháo nhạt và uống nhiều nguyên phát, nhịn uống nước diễn tiến như sau:

- Trong đái tháo nhạt, mất khả năng cô đặc do ADH đẽ kháng ở thận (đái tháo nhạt tại thận) hoặc thiếu ADH (đái tháo nhạt trung ương). Do đó, nước tiểu vẫn pha loãng (áp suất thẩm thấu nước tiểu < 300 mOsm/kg H₂O) sau nhịn uống nước. Ở trẻ nhỏ, đái tháo nhạt tại thận di truyền (eg, tiền sử gia đình có người uống nhiều/tiểu nhiều) là nguyên nhân thường gặp.
- Trong uống nhiều nguyên phát, quá nhiều nước uống vào gây ức chế ADH, và tiểu nhiều là đáp ứng thích hợp với lượng nước uống vào nhiều. Sau khi nhịn uống nước, ADH tăng lên và nước tiểu trở nên bị cô đặc. Uống nhiều nguyên phát liên quan đến tâm lý hoặc bệnh lý thần kinh trung ương.

Test nhịn uống nước được thực hiện ở những đứa trẻ lớn dưới sự giám sát tại bệnh viện và không nên thực hiện ở trẻ nhỏ do nguy cơ tăng natri máu nặng. Lựa chọn thay thế là chỉ định desmopressin (ADH analogue) để đánh giá khả năng cô đặc tại thận.

(Lựa chọn A) Bệnh lý ác tính ở phổi cần chụp x-quang xác định có thể liên quan đến hội chứng tiết ADH không thích hợp (SIADH), bệnh lý gây mất khả năng bài tiết nước tiểu thường liên quan đến hạ natri máu và nước tiểu bị cô đặc.

(Lựa chọn B) Phân suât bài tiết Na thấp (eg, < 1%) có thể gợi ý nguyên nhân tổn thương thận cấp trước thận (eg, mất nước) nhưng không đánh giá được khả năng cô đặc nước tiểu hay thu hẹp chẩn đoán.

(Lựa chọn C và E) Khi chẩn đoán đái tháo nhạt được đưa ra, MRI hoặc siêu âm thận có thể thích hợp trong đánh giá bệnh lý nền (eg, khối u gây đái tháo nhạt trung ương, tổn thương nội tại thận gây đái tháo nhạt do thận). Tuy nhiên, nhịn uống nước là bước đầu thích hợp trong thu hẹp chẩn đoán phân biệt.

(Lựa chọn D) Đái tháo đường có thể biểu hiện uống nhiều và tiểu nhiều nhưng thường liên quan đến lợi tiểu thẩm thấu (eg, do glucose trong nước tiểu) và nước tiểu bị cô đặc.

Tóm lại: Chẩn đoán phân biệt của tiểu nhiều và nước tiểu bị pha loãng bao gồm đái tháo nhạt do thận hoặc đái tháo nhạt trung ương hoặc uống nhiều nguyên phát. Test nhạy uống nước có thể phân biệt giữa đái tháo nhạt và uống nhiều nguyên phát. Sau khi thực hiện test nhạy uống nước, áp suất thẩm thấu nước tiểu không thay đổi trong đái tháo nhạt nhưng tăng trong uống nhiều nguyên phát.

Câu 474: Một cậu bé 16 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì té xe đạp. Đánh giá chẩn thương ghi nhận gãy xương đùi, bệnh nhân được nắn xương và đóng đinh nội tủy. Cậu bé được truyền máu sau phẫu thuật. Năm phút sau truyền máu, bệnh nhân ón lạnh và đau vùng hông lưng nhiều. Nhiệt độ 39.1°C, huyết áp 88/40 mmHg, mạch 130 lần/phút, và nhịp thở 30 lần/phút. Khám lâm sàng ghi nhận chảy máu quanh vị trí đặt catheter tĩnh mạch. Âm phổi bình thường. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra phản ứng truyền máu ở bệnh nhân trên?

- A. Bất tương hợp nhóm máu ABO
- B. Phản ứng kháng thể anamnestic (trí nhớ)
- C. Nhiễm khuẩn trong sản phẩm truyền máu
- D. Giải phóng cytokine trong sản phẩm truyền máu
- E. Preformed kháng thể chống IgA

Đáp án A

Bệnh nhân này khả năng có phản ứng tán huyết cấp trong truyền máu, một tình trạng hiếm gặp nhưng gây đe dọa tính mạng thường do truyền nhầm nhóm máu (ie, bất tương đồng nhóm máu ABO). Bệnh sinh liên quan đến kháng thể người nhận phản ứng với kháng nguyên máu người cho, gây cố định bô thể và tán huyết cũng như phản ứng tiền viêm.

Do đó, bệnh nhân phát triển tình trạng sốt, ón lạnh và tụt huyết áp trong vòng 1 giờ sau bắt đầu truyền máu; đau hông lưng không đặc hiệu cũng là đặc trưng. Tán huyết gây tiêu hemoglobin và có thể dẫn đến suy thận cấp (do hoại tử ống thận cấp), đông máu nội mạch lan tỏa (eg, chảy máu từ vị trí đặt vein, như trên bệnh nhân này) và shock. Biểu hiện lâm sàng chủ chốt bao gồm Coombs test trực tiếp dương tính; huyết tương và nước tiểu nâu sẫm (do tán huyết); xét nghiệm nhóm máu để xác định chẩn đoán.

Xử trí bao gồm ngưng truyền máu ngay lập tức, truyền dịch tích cực và điều trị hỗ trợ.

(Lựa chọn B) Phản ứng tán huyết trong truyền máu muộn do kháng thể ghi nhớ phản ứng với kháng nguyên hồng cầu ở những bệnh nhân nhạy cảm trước đó (eg, mang thai). Ngược lại với ca này, bệnh nhân thường bị tán huyết ngoại mạch từ vài ngày đến vài tuần sau truyền máu.

(Lựa chọn C) Nhiễm khuẩn qua truyền máu (TTBI - Transfusion-transmitted bacterial infection), do vi khuẩn phoi nhiễm trong sản phẩm máu, đặc trưng với sốt, nhịp tim nhanh và tụt huyết áp khoảng 30 phút sau khi truyền máu hoàn thành. Đau hông lưng không biểu

hiện trong TTBI. Ngoài ra, TTBI thường gặp nhất trong truyền tiểu cầu (hơn là truyền hồng cầu) bởi vì tiểu cầu dự trữ ở nhiệt độ phòng, thuận lợi với sự phát triển của vi khuẩn.

(Lựa chọn D) Phản ứng truyền máu không tán huyết có sốt là tình trạng lành tính, thường gặp, xuất hiện trong 1-6 giờ sau truyền máu do giải phóng cytokine tích tụ trong túi máu dự trữ. Bệnh nhân bị sốt và ớn lạnh thoáng qua. Tụt huyết áp và đau hông lưng không xuất hiện.

(Lựa chọn E) Bệnh nhân thiếu IgA có nguy cơ phát triển phản ứng phản vệ với sản phẩm truyền máu do preformed kháng thể kháng IgA (IgE hoặc IgG). Phù mạch, tụt huyết áp, suy hô hấp (eg, khò khè) xuất hiện trong vòng vài phút sau bắt đầu truyền máu. Tình trạng sốt trên bệnh nhân và không có khò khè hay phát ban làm cho phản vệ ít có khả năng.

Tóm lại: *Phản ứng tán huyết cấp tính trong truyền máu là tình trạng hiếm gặp, đe doạ tính mạng do truyền nhầm nhóm máu (eg, bất tương đồng nhóm máu ABO), gây sốt, đau hông lưng, tiểu hemoglobin trong vòng 1 giờ sau khi bắt đầu truyền máu. Tán huyết liên tục có thể gây suy thận cấp, đông máu nội mạch lan toả và shock.*

Câu 475: Một trẻ nữ 2 tuổi được đưa đến phòng khám vì chảy dịch tai trái. Trẻ đã quấy khóc mẩy ngày gần đây và sáng nay mẹ phát hiện dịch mũi hôi trên gối của trẻ. Ba tuần trước, trẻ bị viêm tai giữa điều trị bằng amoxicillin. Nhiệt độ 37.9°C; tất cả các dấu hiệu sống khác bình thường. Khám thấy tai ngoài bên trái không có bất thường đáng kể ngoại trừ một ít dịch khô, đóng vảy ở lỗ ống tai ngoài. Soi tai thấy màng nhĩ trái thủng, sung huyết, chảy dịch mủ lượng ít. Điều trị nào sau đây là hợp lý nhất cho bệnh nhi trên?

- A. Amoxicillin - clavulanate
- B. Azithromycin
- C. Ciprofloxacin
- D. Fluconazole
- E. Trimethoprim - sulfamethoxazole
- F. Vancomycin

Đáp án A

Viêm tai giữa	
Vi sinh học	<ul style="list-style-type: none">• <i>Streptococcus pneumoniae</i>• <i>Haemophilus influenzae</i> không định тип• <i>Moraxella catarrhalis</i>
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Màng nhĩ căng phồng• Tràn dịch tai giữa và viêm màng nhĩ (VD, sốt, đau tai, sung huyết)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Khởi đầu: amoxicillin• Hàng hai: amoxicillin - clavulanate• Dị ứng penicillin: clindamycin hoặc azithromycin
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none">• Thủng màng nhĩ• Điếc dẫn truyền• Viêm xương chũm

• Viêm màng não

Bệnh nhi trên có chảy dịch tai kèm viêm và thủng màng nhĩ, phù hợp với **viêm tai giữa cấp có thủng màng nhĩ**. Những tác nhân phổ biến nhất gây viêm tai giữa cấp là *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae* không định тип và *Moraxella catarrhalis*. Liên cầu nhóm A ít được đề cập trong viêm tai giữa cấp đơn thuần nhưng thường liên quan đến viêm tai giữa cấp kèm thủng màng nhĩ.

Triệu chứng của viêm tai giữa cấp bao gồm đau tai cấp, quấy khóc và sốt. Khám trườn hợp điển hình thấy màng nhĩ phồng và/hoặc tràn dịch tai giữa kèm sung huyết màng nhĩ. Ở một số ít bệnh nhân, **tăng áp lực tai giữa** có thể gây thiếu máu tại chỗ và thủng màng nhĩ, gây chảy dịch mủ từ tai như ở trẻ này. Đau tai thường đỡ sau khi thủng màng nhĩ do sự giảm áp lực tai giữa đột ngột.

Điều trị hàng đầu cho viêm tai giữa cấp có hoặc không có thủng màng nhĩ là amoxicillin. Tuy nhiên, do tăng nguy cơ đề kháng beta-lactam, **amoxicillin-clavulanate** được chỉ định cho bệnh nhân đã được điều trị với amoxicillin trong vòng 30 ngày trước đó, như trong trường hợp này.

Thủng màng nhĩ có thể gây điếc dẫn truyền tạm thời, nhưng màng nhĩ thường tự liền trong vài ngày; có thể phải phẫu thuật chỉnh sửa nếu thủng kéo dài nhiều tháng.

(**Đáp án B và E**) Azithromycin và trimethoprim-sulfamethazole (TMP-SMX) có thể được dùng để điều trị viêm tai giữa cấp ở bệnh nhân dị ứng penicillin. Tuy nhiên, *Streptococcus pneumoniae* thường đề kháng với macrolide, nên azithromycin là một lựa chọn kháng sinh không tối ưu. Tương tự, liên cầu nhóm A (thường gặp khi có thủng màng nhĩ) thường đề kháng với TMP-SMZ nên không có chỉ định ở trẻ này.

(**Đáp án C**) Fluoroquinolon đường uống (VD, ciprofloxacin) thường tránh sử dụng ở trẻ em vì nguy cơ tổn thương gân. Ciprofloxacin nhỏ tai có thể được dùng trong viêm tai giữa cấp có chảy dịch tai ở những trẻ có ống thông tai. Tuy nhiên vì thủng màng nhĩ ở bệnh nhân không đặt ống thông tai (như trẻ này) thường liền nhanh nên có chỉ định kháng sinh đường uống.

(**Đáp án D**) Fluconazole có thể được xem xét trong viêm tai ngoài kháng trị do nhiễm nấm. Triệu chứng bao gồm đau/ngứa tai và chảy dịch tai. Thủng màng nhĩ không liên quan đến viêm ống tai ngoài.

(**Đáp án F**) Vancomycin điều trị viêm xương chũm, biểu hiện điển hình là đau tai, sốt và sưng đỏ, đau vùng sau tai, tai ngoài lệch ra ngoài. Khám tai ngoài ở bệnh nhi này bình thường.

Tóm lại: *Viêm tai giữa cấp có thủng màng nhĩ biểu hiện với đau tai cấp, chảy dịch tai và màng nhĩ đỏ, thủng. Amoxicillin là điều trị hàng đầu, amoxicillin-clavulanate được chỉ định cho bệnh nhân đã được điều trị với amoxicillin trong vòng 30 ngày trước đó.*

Câu 476: Một trẻ nam 8 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu do sưng cổ và sốt. Trẻ bị sưng cổ từ 2 ngày trước. Trong 24 giờ vừa qua, vùng sưng phát triển rộng ra và trẻ khóc lớn khi sờ vào cổ. Trẻ có sốt sáng nay, ngoài ra không có bất thường. Nhiệt độ 38.9°C. Khám thấy khối ở cổ trước đỏ, đau, lùng nhùng, đường kính khoảng 4cm ở chuỗi hạch cổ trước. Khối sưng được chích rạch tháo mủ, và bệnh nhân được cho nhập

viện để điều trị kháng sinh tĩnh mạch. Cấy dịch mủ hút ra thấy vi khuẩn kị khí. Đâu là yếu tố nguy cơ nhiều khả năng nhất tác động đến bệnh lí của trẻ?

CC. Tiếp xúc với thỏ

DD. Tiêm chủng không đầy đủ

EE. Hít phải giọt bắn hô hấp chứa mầm bệnh

FF. Vệ sinh răng miệng kém

GG. Bị mèo con cào gần đây

HH. Làm vườn hoa hồng

Đáp án D

Viêm hạch cổ ở trẻ em		
	Tác nhân	Đặc điểm lâm sàng chính
Một bên	<i>Staphylococcus aureus</i> , <i>Streptococcus pyogenes</i>	<ul style="list-style-type: none"> Cấp tính Phổ biến nhất Thường sinh mủ
	Vi khuẩn kị khí (VD, loài <i>Prevotella</i>)	<ul style="list-style-type: none"> Cấp tính Tiền sử bệnh lí nha chu hoặc sâu răng
	<i>Francisella tularensis</i>	<ul style="list-style-type: none"> Cấp tính Tiền sử tiếp xúc với động vật nhiễm bệnh (VD, thỏ)
	<i>Mycobacterium avium</i>	<ul style="list-style-type: none"> Mạn tính Không đau, bầm tím
	<i>Bartonella henselae</i>	<ul style="list-style-type: none"> Mạn tính Sẩn ở vị trí mèo cào/cắn
Hai bên	Virus	<ul style="list-style-type: none"> Cấp tính (VD, adenovirus) liên quan với nhiễm trùng hô hấp trên tự giới hạn Bán cấp/mạn tính (VD, EBV, CMV) liên quan với triệu chứng nhiễm trùng đơn nhân

Bệnh nhân có **viêm hạch cổ cấp một bên**, một tình trạng nhiễm trùng đặc trưng bởi hạch **sưng**, **nóng**, **đỏ**, **đau** đáng kể. Bệnh nhân có thể có sốt nhưng thường không có vẻ mặt nhiễm độc.

Viêm hạch cổ cấp một bên thường do vi khuẩn gram dương (VD, *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pyogenes*) và xảy ra ở trẻ <5 tuổi. Tuy nhiên, **các vi khuẩn kị khí**, chiếm phần lớn hệ khuẩn chí ở hầu họng, là những tác nhân gây bệnh ít phổ biến hơn ở trẻ <5 tuổi nhưng

thường gặp ở trẻ lớn có **vệ sinh răng miệng kém** (VD, sâu răng) và bệnh lí nha chu. Vệ sinh răng miệng kém cho phép vi khuẩn kị khí **lan** từ vùng hầu họng vào mô xung quanh và các hạch bạch huyết dẫn lưu **tại chỗ**.

Chẩn đoán viêm hạch cổ cấp một bên chủ yếu dựa vào lâm sàng. Áp xe, gợi ý khi khám thấy khối **lùng nhùng**, có thể cần xé rạch và tháo mủ như ở bệnh nhân trên. Điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm bao phủ cả vi khuẩn gram dương và vi khuẩn kị khí (VD, amoxicillin-clavulanate, clindamycin).

(**Đáp án A**) Tularemia là nhiễm khuẩn kị khí mắc phải do tiếp xúc với động vật nhiễm bệnh (VD, thỏ, động vật gặm nhấm). Triệu chứng bắt đầu với tiền triệu không đặc hiệu (VD, sốt, mệt mỏi), và khám thấy sưng hạch khu trú gần một sẩn loét dàn, không phù hợp với lâm sàng ở trẻ này.

(**Đáp án B**) Bạch hầu là một bệnh lí phòng ngừa được bằng vaccine, do vi khuẩn kị khí *Corynebacterium diphtheriae*. Bệnh nhân thường có sưng hạch cổ nhưng điển hình có đau họng với giả mạc đính ở họng sau, không thấy ở trẻ này.

(**Đáp án C**) Những virus phổ biến nhất (VD, adenovirus) lây qua các giọt bắn đường hô hấp và gây sưng hạch hai bên và các triệu chứng hô hấp trên (VD, ho, đau họng). Ngược lại, nhiễm khuẩn kị khí thường do lan truyền tại chỗ từ hệ khuẩn chí răng miệng.

(**Đáp án E**) *Bartonella henselae*, vi khuẩn hiếu khí gram âm, gây qua vết mèo cào hoặc cắn, gây bệnh mèo cào. Triệu chứng bao gồm viêm hạch bán cấp hoặc mạn tính và tổn thương da dạng sẩn ở vị trí bị thương.

(**Đáp án F**) Sporotrichosis là nhiễm trùng mắc phải mạn tính sau tiếp xúc với đất hoặc rêu (VD, khi làm vườn hoa hồng) có chứa nấm *Sporothrix schenckii*. Triệu chứng bao gồm tổn thương sẩn nốt hoặc loét ở vị trí tiếp xúc và dọc theo đường bạch huyết dẫn lưu. Bệnh nhân có viêm hạch cấp tính do vi khuẩn.

Tóm lại: *Viêm hạch cổ cấp một bên thường biểu hiện sưng, nóng, đỏ, đau hạch có thể kèm sốt và sờ thấy lùng nhùng. Vi khuẩn kị khí thường là tác nhân gây bệnh ở bệnh nhân có tiền sử bệnh lí nha chu và sâu răng do lan truyền vi khuẩn tại chỗ.*

Câu 477: Một trẻ nữ 5 tuổi được đưa đến phòng khám do đau quặn bụng và tiêu chảy. Tiêu chảy bắt đầu 3 ngày trước, ban đầu phân toàn nước nhưng hiện tại có cả nhầy. Trẻ đi nhà trẻ và nhiều bạn cùng lớp cũng có tiêu chảy tương tự gần đây. Nhiệt độ 38.3°C, huyết áp 100/62mmHg và mạch 98 lần/phút. Khám thấy trẻ có vẻ khó chịu nhưng vẫn trả lời đúng câu hỏi của bác sĩ và tương tác tốt. Miệng trẻ hơi khô. Khám tim phổi bình thường. Bụng ấn đau lan tỏa, gan lách không lớn. Xét nghiệm máu ẩn trong phân dương tính và trẻ được cho cấy phân. Trẻ dung nạp được lượng dịch bổ sung tại phòng khám. Ngoài khuyến khích bổ sung dịch, đâu là xử trí phù hợp nhất ở bệnh nhi trên?

- A. Siêu âm bụng
- B. Thụt tháo bằng hơi cảm quang
- C. Điều trị kháng sinh
- D. Bismuth subsalicylate
- E. Chỉ theo dõi sát

F. Loperamide

Đáp án E

Tiêu chảy nhiễm trùng phân máu			
Vị sinh vật	Tiền sử	Điều trị	Biến chứng
<i>Escherichia coli O157:H7</i>	<ul style="list-style-type: none"> Ăn thịt bò chưa nấu chín 	<ul style="list-style-type: none"> Chỉ điều trị hỗ trợ 	<ul style="list-style-type: none"> Hội chứng tán huyết tăng ure máu
<i>Shigella</i>	<ul style="list-style-type: none"> Dùng thức ăn/nước uống nhiễm bệnh Gây dịch (VD, nhà trẻ) 	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị hỗ trợ Kháng sinh nếu nặng 	<ul style="list-style-type: none"> Hội chứng tán huyết tăng ure máu ít gấp hơn Co giật (ở trẻ em)
<i>Campylobacter</i>	<ul style="list-style-type: none"> Ăn thịt sống hoặc tái 	<ul style="list-style-type: none"> Chỉ điều trị hỗ trợ Kháng sinh nếu nặng 	<ul style="list-style-type: none"> Hội chứng Guillain-Barre
<i>Salmonella</i> (có thể không có phân máu)	<ul style="list-style-type: none"> Ăn thịt gà chưa nấu chín Tiếp xúc với bò sát 	<ul style="list-style-type: none"> Điều trị hỗ trợ Kháng sinh nếu nặng 	<ul style="list-style-type: none"> Nhiễm khuẩn huyết

Bệnh nhân sốt, đau quặn bụng, tiêu chảy, mắc **viêm dạ dày ruột cấp**. Mặc dù viêm dạ dày ruột cấp thường gặp nhất do virus, **nhiễm khuẩn** (VD, *Salmonella*, *Escherichia coli*) nên được nghi ngờ nếu phân chứa **nhầy và máu**. Cấy phân có giá trị chẩn đoán viêm dạ dày ruột do vi khuẩn.

Trẻ em có tiêu chảy cấp **toàn trạng ổn định** (như trường hợp này) được **điều trị hỗ trợ** (VD, bổ sung dịch đường uống, hạ sốt) và **theo dõi sát**. **Kháng sinh không được khuyến cáo** trong trường hợp bệnh nhẹ (VD, mất nước nhẹ, ý thức tỉnh táo) vì lợi ích hạn chế và đề kháng kháng sinh có thể xảy ra nếu sử dụng khi không cần thiết (**đáp án C**). Hơn nữa, kháng sinh theo kinh nghiệm có thể tăng **nguy cơ hội chứng tán huyết tăng ure máu** nguy hiểm tính mạng ở bệnh nhân tiêu chảy phân máu do *Escherichia coli* O157:H7.

Bệnh nhân viêm dạ dày ruột do vi khuẩn biểu hiện nặng (VD, bệnh ngoài ruột, triệu chứng nặng dần/kéo dài, nhập viện) có thể cần kháng sinh dựa trên kết quả cấy phân. Ví dụ, kháng sinh có thể rút ngắn thời gian bệnh ở bệnh nhân nhập viện do viêm dạ dày ruột nặng do *Salmonella* gây sốt cao và tiêu chảy ào ạt.

(**Đáp án A và B**) Siêu âm bụng và thực tháo bằng hơi cản quang được dùng để chẩn đoán và điều trị lồng ruột, biểu hiện ở trẻ nhỏ (6 tháng - 3 tuổi) với đau bụng từng đợt và phân máu

(như nước rửa thịt). Ngược lại với kiểu đau bụng quặn liên tục và ấn đau lan tỏa ở trẻ này, trẻ mắc lồng ruột thường ấn bụng không đau hoặc chỉ đau khu trú giữa những đợt đau. Hơn nữa, tiền sử bệnh nhân có tiếp xúc với người bệnh nghỉ nhiều đến nguyên nhân truyền nhiễm hơn.

(Đáp án D) Bismuth subsalicylate nhìn chung không được khuyến cáo ở trẻ em do lợi ích hạn chế và nguy cơ hội chứng Reye và nhiễm độc salicylate.

(Đáp án F) Loperamide là thuốc giảm nhu động không được khuyến cáo ở trẻ em do khả năng gây tác dụng phụ, bao gồm liệt ruột, phình đại tràng nhiễm độc và ức chế thần kinh trung ương. Hơn nữa, giảm nhu động ruột có thể kéo dài thời gian thải vi khuẩn trong phân của một số loại tiêu chảy do vi khuẩn (VD, *Shigella*, *E.coli*)

Tóm lại: *Viêm dạ dày ruột cấp do vi khuẩn nên được nghi ngờ ở bệnh nhân có sốt, đau bụng quặn và đi cầu phân nhầy máu. Cấy phân dương tính có giá trị chẩn đoán và điều trị chủ yếu là hỗ trợ và theo dõi sát ở trẻ có toàn trạng ổn định. Kháng sinh theo kinh nghiệm không được khuyến cáo do tăng nguy cơ hội chứng tán huyết tăng ure máu liên quan đến Escherichia coli O157:H7.*

Câu 478: Một trẻ nữ 6 tháng tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì ho, ngạt mũi, và tăng công thở 2 ngày nay. Trẻ quấy khóc rất nhiều và bú kém hơn hẳn. Cả tuần trước bố mẹ và anh trai 5 tuổi của trẻ đều ngạt mũi và chảy mũi nhưng không sốt cao hay đau mỏi cơ. Trường học của anh trai trẻ đã ghi nhận rất nhiều học sinh bị ốm suốt mùa đông vừa qua. Nhiệt độ 37.6°C, nhịp thở 65 lần/phút. Khám thấy trẻ kích thích và thở nhanh, pháp phồng cánh mũi và co kéo dưới sườn. Khám phổi thấy thì thở ra kéo dài kèm ran nổ lan tỏa và rale rít cuối thì thở ra. Đâu là bước xử trí tiếp theo tốt nhất cho tình trạng của trẻ?

- G. Kháng sinh
- H. Glucocorticoid
- I. Lợi tiểu quai
- J. Epinephrine racemic
- K. Chỉ điều trị hỗ trợ

Đáp án E

Viêm tiểu phế quản	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Tuổi <2 • RSV là nguyên nhân phổ biến nhất
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Có ngạt mũi/chảy mũi & khó thở • Rale rít/ran nổ & suy hô hấp (VD, thở nhanh, co kéo, pháp phồng cánh mũi)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Hỗ trợ
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Ngưng thở (nhất là trẻ <2 tháng tuổi) • Suy hô hấp
Dự phòng	<ul style="list-style-type: none"> • Palivizumab cho một số đối tượng sơ sinh chọn lọc: <ul style="list-style-type: none"> ◦ <29 tuần tuổi

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Bệnh phổi mạn tính do sinh non ○ Bệnh tim bẩm sinh ảnh hưởng huyết động đáng kể
RSV = virus hợp bào hô hấp	

Trẻ này có ho, ngạt mũi và tăng công thở do **viêm tiểu phế quản**, tình trạng nhiễm trùng hô hấp dưới xảy ra ở trẻ <2 tuổi. Virus hợp bào hô hấp (RSV) là nguyên nhân phổ biến nhất và thịnh hành vào mùa thu và mùa đông. Những tác nhân virus phổ biến khác gây viêm tiểu phế quản bao gồm rhinovirus, virus cúm và virus á cúm (parainfluenza).

Triệu chứng ban đầu bao gồm **ho, ngạt mũi**, và chảy mũi. Có thể sốt hoặc không. Sau 2-3 ngày, tình trạng viêm ảnh hưởng đến các tiểu phế quản, gây **rale rít lan tỏa** và/hoặc **rale nổ**. Bệnh nhân có thể thiếu oxy máu và có dấu hiệu **khó thở** (VD, thở nhanh, co kéo, pháp phồng cánh mũi), thường nặng nhất vào ngày thứ 3-5 của bệnh trước khi khởi dần.

Viêm tiểu phế quản là một chẩn đoán lâm sàng. Điều trị chủ yếu là **hỗ trợ**, bao gồm nước muối rửa mũi và hút rửa mũi. Nhập viện được chỉ định cho bệnh nhân cần bù dịch đường tĩnh mạch hoặc bổ sung oxy.

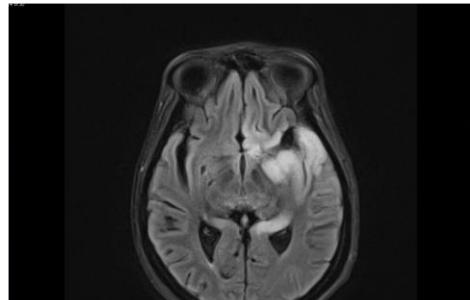
(Đáp án A) Kháng sinh được dùng để điều trị viêm phổi do vi khuẩn, biểu hiện với sốt, ho và rale nổ khu trú. Trẻ này không sốt, rale rít và rale nổ lan tỏa, viêm tiểu phế quản do virus nhiều khả năng hơn.

(Đáp án B và D) Glucocorticoid và epinephrine racemic được dùng trong điều trị viêm thanh khí quản (croup), một nhiễm trùng hô hấp trên. Biểu hiện bao gồm sốt, ho ống ống và thở rít thì hít vào, không có ở bệnh nhi này. Glucocorticoid cũng được chỉ định trong đợt cấp hen phế quản, biểu hiện khò khè và khó thở. Tuy nhiên chúng không có lợi ở trẻ <2 tuổi có đợt khò khè đầu tiên do virus như ở trẻ này.

(Đáp án C) Lợi tiểu quai được chỉ định trong suy tim sung huyết, có thể biểu hiện khó thở và rale ẩm. Tuy nhiên, trẻ này có tiền sử khỏe mạnh, ngạt mũi, chảy mũi, tiếp xúc với người bệnh phù hợp hơn với một nguyên nhân truyền nhiễm.

Tóm lại: *Viêm tiểu phế quản là nhiễm virus đường hô hấp dưới gặp ở trẻ <2 tuổi với ho, ngạt mũi, rale rít/rale nổ lan tỏa và khó thở. Chẩn đoán dựa vào lâm sàng và điều trị hỗ trợ (VD, nước muối nhỏ mũi và hút rửa mũi).*

Câu 479: Một bệnh nhân nam 18 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau cơn co giật toàn thể. Bệnh nhân xuất hiện giật toàn thân tại nhà vào sáng nay, kéo dài khoảng 1 phút. Cơn giật xuất hiện ngay trước khi bệnh nhân định đến phòng khám vì đau đầu nặng lên 2 ngày nay. Bố mẹ người bệnh nói rằng trong cùng khoảng thời gian này anh ấy có vẻ tay chân lóng ngóng, đã vấp ngã nhiều lần hôm qua. Bệnh nhân không có tiền sử co giật và trước giờ khỏe mạnh ngoại trừ dị ứng theo mùa kiểm soát tốt bằng thuốc tự mua. Nhiệt độ 38.9°C, huyết áp 130/80 mmHg và mạch 92 lần/phút. Bệnh nhân tỉnh nhưng chỉ định hướng đúng với người xung quanh. Khám đồng tử không thấy bất thường. Bệnh nhân có tăng phản xạ chi trên và chi dưới hai bên. MRI sọ não cho hình ảnh dưới đây:



Đâu là chẩn đoán có khả năng nhất ở bệnh nhân trên?

- F. Bệnh não do thuốc
- G. Viêm não do virus herpes simplex
- H. U nguyên bào tủy
- I. Hội chứng Reye
- J. Viêm não toàn bộ xơ hóa bán cấp

Đáp án B

Viêm não do virus herpes simplex (HSV)	
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Sốt• Đau đầu• Co giật• Rối loạn ý thức (VD, lú lẫn, kích thích)• ± Dấu hiệu thần kinh khu trú (VD, liệt nửa người, liệt thần kinh sọ, thất điểu)
Xét nghiệm chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• Phân tích dịch não tủy:<ul style="list-style-type: none">◦ ↑ bạch cầu (\uparrow bạch cầu lympho), \uparrow hồng cầu◦ \uparrow protein, glucose bình thường◦ Phát hiện HSV DNA trên PCR• MRI sọ não: xuất huyết/phù thùy thái dương
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Acyclovir tĩnh mạch

Bệnh nhân này có sốt, đau đầu, co giật và rối loạn ý thức gọi ý **viêm não do virus**, một tình trạng viêm nhu mô não nguy hiểm tính mạng. Triệu chứng xuất hiện cấp tính (trong vòng <1 tuần), **co giật kèm sốt** là biểu hiện phổ biến. Tất cả bệnh nhân đều có **rối loạn ý thức** (VD, mất định hướng, lờ mơ) và có thể gặp **dấu hiệu thần kinh khu trú** (VD, thất điểu, tăng phản xạ, liệt các thần kinh sọ) khi thăm khám.

Một nguyên nhân phổ biến gây viêm não do virus là **virus herpes simplex (HSV)**, do nhiễm tiên phát hoặc tái hoạt. Trong nhiễm tiên phát, virus lan từ hành khứu đến vỏ não khứu giác (ở thùy thái dương) còn HSV tái hoạt lan từ hạch sinh ba (nơi HSV thường ở thể ngủ) đến thùy thái dương lân cận. Vì vậy, bất thường thùy thái dương trên hình ảnh, như **xuất huyết** hoặc **phù**, gợi ý cao cho HSV. Phân tích dịch não tủy trong viêm não do HSV thường thấy tăng bạch cầu, hồng cầu và protein còn glucose bình thường; thấy HSV DNA trên PCR có giá trị xác định chẩn đoán.

Trong khi chờ kết quả xét nghiệm khẳng định, điều trị acyclovir đường tĩnh mạch theo kinh nghiệm khi nghi ngờ viêm não do HSV vì tỉ lệ tử vong biến chứng đáng kể nếu không điều trị. (Đáp án A) Bệnh não do thuốc do quá liều thuốc kháng cholin (VD, kháng histamin thế hệ 1) có thể gây mê sảng và co giật. Tuy nhiên thường sẽ có các triệu chứng khác như bí tiểu và giãn đồng tử. Hơn nữa sẽ không thấy bất thường ở thùy thái dương.

(Đáp án C) U nguyên bào tủy là u não ác tính xuất phát từ tiểu não. Diễn hình sẽ có dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (VD, đau đầu về sáng, nôn), thất điểu và liệt thần kinh sọ. MRI sọ não sẽ thấy khối ở tiểu não (không phải bất thường thùy thái dương).

(Đáp án D) Hội chứng Reye đặc trưng bởi bệnh não và rối loạn chức năng gan, có thể biểu hiện ở trẻ em với thay đổi ý thức và co giật toàn thể sau nhiễm virus. Tuy nhiên sẽ có gan lớn, phù não lan tỏa không có bất thường khu trú.

(Đáp án E) Viêm não toàn bộ xơ hóa bán cấp là một biến chứng chết người của bệnh sởi, tiến triển từ thay đổi tính cách đến mất trí đến tử vong trong vài tháng đến vài năm. Bệnh nhân này có rối loạn thần kinh cấp tính và không có tiền sử mắc sởi.

Tóm lại: *Viêm não do virus biểu hiện điển hình với thay đổi ý thức kèm sốt, đau đầu, co giật và dấu hiệu thần kinh khu trú. Bất thường và phù não thùy thái dương gợi ý cao cho viêm não do virus herpes simplex.*

Câu 480: Một trẻ nam 2 tuổi được đưa đến phòng khám để theo dõi sức khỏe định kì. Mẹ để ý thấy thỉnh thoảng trẻ có lác mắt, ngoài ra không có lo lắng gì khác. Trẻ được sinh đủ tháng, thai kì không có bất thường. Trẻ không có tiền sử bệnh lí nhưng tiền sử gia đình có bố mắc glaucoma. Khám thấy mắt phải hơi lệch về phía mũi và phản xạ đỏ không đổi xứng. Không lòi mắt, vận nhãn ngoài bình thường, không đau. Đâu là bước xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở trẻ này?

- A. Khám đáy mắt có giãn đồng tử
- B. Khám mắt có fluorescein
- C. Đo áp lực nội nhãn
- D. MRI sọ não tiêm gadolinium
- E. Đo điện thế gọi thị giác

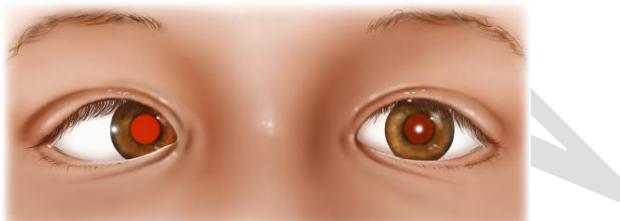
Đáp án A

Mắt bình thường và mắt bị lác



Mắt bình thường

Phản xạ đỏ & phản xạ ánh sáng giác mạc đối xứng



Nhận cầu thẳng hàng bình thường cho phản xạ ánh sáng giác mạc đối xứng ở chính giữa mắt và phản xạ đỏ hai bên đồng đều về màu sắc và độ sáng. Ngược lại, lác trong ở mắt phải của trẻ này (lệch về phía mũi) và phản xạ đỏ bất thường phù hợp với **lác** hay còn gọi là **mắt không thẳng hàng**. Lác không điều trị có thể dẫn đến nhược thị, hay giảm thị lực ở mắt bị lác.

Thăm khám trong lác phát hiện **phản xạ ánh sáng giác mạc không đối xứng** và **phản xạ đỏ không đối xứng** (đậm hơn ở mắt bị lệch). Lác cũng có thể phát hiện được bằng **test che mắt**, trong đó bệnh nhân tập trung nhìn vào một vật khi một mắt bị che để đánh giá vận động của mắt không bị che. Mắt bị lệch phải di chuyển để tập trung vào vật; mắt không bị lệch giữ nguyên vị trí không di chuyển.

Mặc dù đa số trường hợp lác là không rõ nguyên nhân hoặc liên quan đến giảm khả năng nhìn hội tụ, bệnh lí bên dưới có thể nguy hiểm tính mạng (VD, khối nội nhãn, tăng áp lực nội sọ). Vì vậy, bước đầu tiên trong đánh giá là **soi đáy mắt có giãn đồng tử** để đánh giá nguyên nhân thứ phát, đặc biệt là **u nguyên bào vũng mạc**, loại u ác tính nội nhãn thường có thể thấy được khi soi đáy mắt dưới dạng một khối vũng mạc dạng nốt, màu kem. Lác trong do mất thị trường trung tâm là biểu hiện thường gặp thứ hai của **u nguyên bào vũng mạc**, sau đồng tử trắng.

(Đáp án B) Nhuộm fluorescein phát hiện khiếm khuyết biểu mô của mắt, và được nhỏ vào mắt để đánh giá xước giác mạc. Triệu chứng bao gồm đau mắt, chảy nước mắt, và sợ sáng; lệch mắt không xảy ra trong tình trạng này.

(Đáp án C) Có thể đo áp lực nội nhãn nếu soi đáy mắt thấy lõm đĩa thị chỉ điểm cho glaucoma. Biểu hiện bao gồm chảy nước mắt, phình giác mạc, và lác (hiếm gặp và nếu bị là do mất thị trường)

(Đáp án D) MRI sọ não và hốc mắt có thể khẳng định chẩn đoán **u nguyên bào vũng mạc** nếu thấy khối vũng mạc khi soi đáy mắt có giãn đồng tử. Hơn nữa, cần chụp MRI sọ não để đánh

giá khối nội sọ nếu có liệt dây VI, biểu hiện không thể nhìn ra ngoài. Vận nhãn ngoài ở bệnh nhân này bình thường.

(Đáp án E) Đo điện thế gọi thị giác có thể được làm nếu nghỉ ngòi viêm thần kinh thị, biểu hiện mất thị lực và đau mắt tăng lên khi cử động mắt (không gặp ở bệnh nhân này). Viêm thần kinh thị không đi kèm lác.

Tóm lại: Lác (mắt không thẳng hàng) biểu hiện với mắt lệch, phản xạ ánh sáng giác mạc và phản xạ đỏ không đổi xứng, test che mắt bất thường. Soi đáy mắt có giãn đồng tử để phát hiện u nguyên bào võng mạc, một nguyên nhân nguy hiểm tính mạng gây lác.

Câu 481: Một trẻ nam 16 tuổi tiền sử khỏe mạnh được đưa đến phòng cấp cứu 30 phút sau chấn thương đầu. Trẻ đang chơi bóng bầu dục thì xảy ra va chạmแรง đầu với một người chơi khác, cả hai đều đội mũ bảo hiểm. Trẻ lơ mơ và mất định hướng trong vài phút sau tai nạn nhưng không mất ý thức. Trẻ loạn choạng và ngã sau khi đứng dậy. Hiện tại trẻ tỉnh táo, nhận thức rõ và chỉ đau đầu nhẹ, không buồn nôn, không rối loạn thị giác hoặc khiếm khuyết thần kinh chủ quan khác. Dấu hiệu sống trong giới hạn bình thường. Khám thấy trẻ có vẻ mệt. Không có biến dạng đầu rõ rệt. Đồng tử hai bên đều nhau và đáp ứng bình thường, không có liệt mặt. Sức cơ, phản xạ sâu và cảm giác chi trên và dưới hai bên bình thường. Đâu là nguyên nhân có khả năng nhất gây ra triệu chứng của bệnh nhân?

- A. Đứt đoạn các bó chất trắng
- B. Gãy xương nền sọ
- C. Rối loạn chức năng neuron
- D. Vỡ động mạch màng não giữa
- E. Đứt các tĩnh mạch cầu não

Đáp án C

Chấn động não	
Lâm sàng	Xử trí
<ul style="list-style-type: none">• Rối loạn thần kinh thoáng qua (VD, chóng mặt, mất định hướng, mất trí nhớ) sau chấn thương sọ não nhẹ• Không tổn thương cấu trúc nội sọ	<ul style="list-style-type: none">• Ngừng các hoạt động thể lực• Đánh giá thần kinh• Nghỉ ngơi ≥24 giờ• Dần dần hoạt động lại bình thường nếu triệu chứng không nặng lên<ul style="list-style-type: none">◦ Thể chất: thể dục hiếu khí nhẹ → thể thao không va chạm → thể thao có va chạm◦ Thần kinh nhận thức: hạn chế thời gian nhìn màn hình, điều chỉnh lịch học (VD, nghỉ giữa giờ thường xuyên, ngày học ngắn hơn)

Bệnh nhân này có mất định hướng sau chấn thương đầu nhưng không có khiếm khuyết thần kinh kéo dài nhiều khả năng có **chấn động não**, một dạng chấn thương sọ não nhẹ. **Chấn thương đầu** (thường do lực cùn) có thể gây khứ cực neuron lan tỏa, giảm tưới máu não và toan lactic khu trú, dẫn đến **rối loạn tạm thời chức năng các neuron**.

Triệu chứng điển hình là **đau đầu**, chóng mặt, **mất định hướng**, và/hoặc mất trí nhớ, có thể ngược chiều hoặc thuận chiều. Các triệu chứng phổ biến khác có thể bao gồm bất thường thoáng qua trong phổi hợp đồng tác (VD, loạng choạng, té ngã), lời nói (VD, nói nhại), chú ý (VD, mất tập trung) hoặc cảm xúc (VD, cảm xúc bất ổn). Nôn và mất ý thức cũng có thể xảy ra. Khiếm khuyết thần kinh khu trú, suy giảm ý thức hoặc dấu hiệu có khả năng vỡ xương sọ (VD, dấu Battle, tụ máu vùng thái dương) là không điển hình và cần đánh giá thêm ngay bằng CT sọ não.

(Đáp án A) Tổn thương sợi trục lan tỏa xảy ra khi đứt các bó chất trắng. Thường gặp trong chấn thương nặng (VD, hội chứng rung lắc ở trẻ nhỏ, va đập đầu khi đâm xe trực diện) và bệnh nhân lơ mơ nặng hoặc hôn mê.

(Đáp án B) Gãy xương nền sọ điển hình có dấu Battle (bầm máu sau tai) hoặc mắt gấu mèo (bầm máu quanh ổ mắt) và có thể biến chứng rò dịch não tủy, gây chảy mũi nước trong.

(Đáp án D) Tụ máu ngoài màng cứng thường gặp nhất do đứt động mạch màng não giữa do gãy xương thái dương. Tụ máu vùng thái dương thường có và bệnh nhân thường có mất ý thức thoáng qua sau đó là khoảng tĩnh trước khi dần đi vào hôn mê.

(Đáp án E) Tụ máu dưới màng cứng thường do đứt các tĩnh mạch cầu nối. Tụ máu dưới màng cứng do chấn thương thường có hôn mê tại thời điểm chấn thương; những bệnh nhân còn tỉnh thường có nôn, liệt thần kinh sọ và thất điểu trước khi đi vào hôn mê.

Tóm lại: Chấn động não là một dạng chấn thương sọ não nhẹ gây rối loạn thoáng qua chức năng các neuron. Triệu chứng điển hình bao gồm đau đầu, mất định hướng, chóng mặt và/hoặc mất trí nhớ đi kèm rối loạn phổi hợp đồng tác, lời nói, chú ý hoặc cảm xúc.

Câu 482: Bé gái 8 tuổi được đưa đến phòng khám vì đáy đầm. Em đã biết tự đi vệ sinh từ 3 tuổi, nhưng đáy đầm nhiều đêm trong 6 tháng qua. Bệnh nhi không tiêu không tự chủ vào ban ngày. Buổi tối em vào giấc dễ dàng trong phòng riêng. Mẹ em nói rằng em cử động nhiều khi ngủ và ngáy to. Bệnh nhi hay mệt mỏi sau khi đi học về và ngủ khoảng 2 tiếng hầu như mỗi buổi chiều. Khám lâm sàng khi nhận màng nhĩ trong. Vách mũi thẳng, không sổ mũi; amidan phì đại. Không có hạch cổ. Phổi trong, tiếng tim bình thường. Tổng phân tích nước tiểu không ghi nhận bất thường. Bệnh nhi có nguy cơ cao nhất mắc biến chứng nào sau đây?

- KKKK. Viêm phổi hít
- LLLL. Liệt vận nhãn liên nhân
- MMMM. Toan cetone
- NNNN. Viêm đài bể thận
- OOOO. Tăng huyết áp hệ thống

Đáp án: E

Ngưng thở khi ngủ ở trẻ em	
Bệnh sinh	• Phì đại amidan

Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Triệu chứng ban đêm <ul style="list-style-type: none"> Ngáy to, ngưng thở, thở dốc Đái dầm, parasomias (eg, mộng du, hoảng sợ khi ngủ) Triệu chứng ban ngày <ul style="list-style-type: none"> Ngủ vào thời điểm không thích hợp, ngủ trong lớp Bứt rứt, mất tập trung, các vấn đề về học tập và hành vi Thở bằng miệng, nói giọng mũi
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Kém phát triển (eg, chậm tăng trưởng) Học tập kém Trên tim phổi (eg, tăng huyết áp, thay đổi cấu trúc tim)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> Cắt amidan & cắt amidan vòm họng

Bệnh nhi trên đã biết tự đi vệ sinh nhưng gần đây bắt đầu đái dầm, là tình trạng đái dầm thứ phát. Trong bệnh cảnh rối loạn giấc ngủ gồm ngáy to, mệt mỏi ban ngày và phì đại amidan, gợi ý nhiều đến **ngưng thở khi ngủ**.

Cũng như ở người trưởng thành, ngưng thở khi ngủ ở trẻ em là tình trạng rối loạn giấc ngủ do các đợt **tắc nghẽn đường hô hấp trên**. Ở người trưởng thành, tắc nghẽn thường do béo phì trong khi ở trẻ em, nguyên nhân thường do **phì đại amidan vòm họng-khẩu cái**. Tắc nghẽn dẫn đến khó thở và làm gián đoạn giấc ngủ (eg, ngáy, ngủ không nằm yên, khó thở). Các triệu chứng ban ngày ở trẻ em có thể gồm buồn ngủ (như bệnh nhi trên) hoặc biểu hiện mất tập trung, khó khăn trong học tập và các vấn đề về hành vi. Ngoài ra, triệu chứng ban đêm ở trẻ em có thể có parasomias và **đái dầm**. Cơ chế gây đái dầm chưa rõ ràng nhưng có thể liên quan đến tăng lượng peptide bài natri niệu typ B trong ngưng thở khi ngủ, có khả năng do tắc nghẽn từng lúc dẫn đến tăng thể tích tim và tăng huyết áp.

Ngưng thở khi ngủ ở trẻ em, cũng giống như ở người trưởng thành, nếu không điều trị có thể dẫn đến các **biến chứng tim mạch** nghiêm trọng khả năng cao liên quan đến gián đoạn kiểm soát thần kinh tự động do kích hoạt phó giao cảm trong giai đoạn thiếu oxy mô. Hậu quả tim mạch gồm **tăng huyết áp** hệ thống, nhịp nhanh, thay đổi cấu trúc tim (eg, **phì đại** thất trái hoặc thất phải) và tăng áp phổi, tuy nhiên tăng áp phổi thường gặp trong tăng áp phổi ở người trưởng thành hơn trẻ em.

(Lựa chọn A) Phì đại amidan vòm họng-khẩu cái có thể dẫn đến khó nuốt nhưng thường không gây hít sặc.

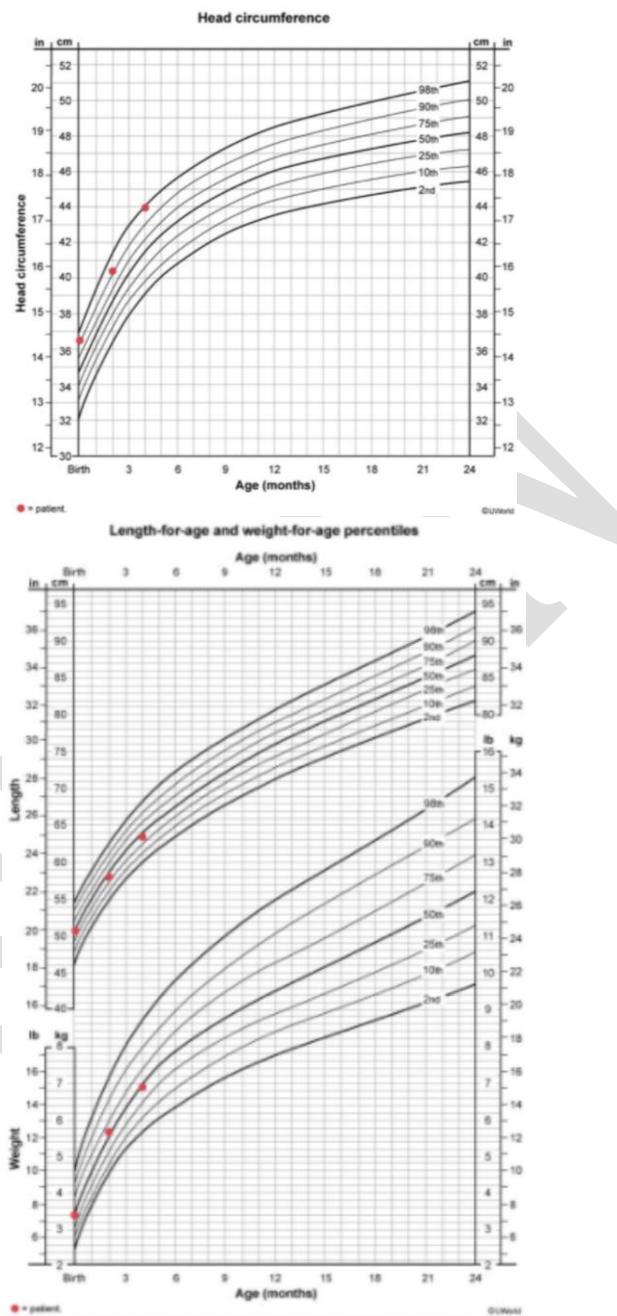
(Lựa chọn B) Đa xơ cứng, biểu hiện liệt vận nhãn gian nhẫn, có thể dẫn đến đái dầm thứ phát hoặc các triệu chứng rối loạn tiểu tiện khác (eg, do rối loạn chức năng bàng quang). Tuy nhiên, bệnh nhi trên có phì đại amidan, ngáy và mệt mỏi ban ngày gợi ý nhiều hơn đến ngưng thở khi ngủ.

(Lựa chọn C) Toan cetone là biến chứng phổ biến của đái tháo đường typ 1. Tiểu nhiều là triệu chứng thường gặp của đái tháo đường, có thể dẫn đến đái dầm thứ phát ở trẻ em. Tuy nhiên, đái tháo đường không gây phì đại amidan vòm họng-khẩu cái hay ngáy và tổng phân tích nước tiểu nhiều khả năng ghi nhận glucose niệu.

(Lựa chọn D) Nhiễm khuẩn tiết niệu tái đi tái lại có thể gây đái dầm thứ phát và là một yếu tố nguy cơ của viêm đài bể thận. Tuy nhiên, bệnh nhi thường có cả các triệu chứng vào ban ngày và tổng phân tích nước tiểu thường thấy leukocyte esterase, nitrit, bạch cầu niệu và/hoặc vi khuẩn.

Tóm tắt: Ngưng thở khi ngủ ở trẻ em có thể biểu hiện đái dầm thứ phát. Các trường hợp nặng có thể dẫn đến biến chứng tim mạch.

Câu 483: Bé trai 4 tháng tuổi được mẹ đưa đến khám định kỳ. Lần khám gần đây nhất là lúc 2 tháng tuổi. Mẹ em nói rằng em vẫn bú tốt nhưng đầu em có vẻ lớn hơn những đứa trẻ khác. Em có thể lật, ngồi tựa thẳng và giữ đầu vững không cần hỗ trợ. Bệnh nhi có thể cho đồ vật vào miệng và nói bập bẹ. Bệnh nhi sinh lúc 37 tuần và được nhận nuôi từ khi sinh. Nhiệt độ 37.2 độ C, mạch 130/phút, nhịp thở 30/phút. Khám lâm sàng ghi nhận đầu cân đối, thóp trước mềm chưa đóng. Đồng tử phản xạ đều 2 bên, vận nhãn bình thường. Tai và mắt ở vị trí bình thường. Cổ mềm. Khám bụng và da không ghi nhận bất thường. Các chi bình thường. Biểu đồ tăng trưởng được thể hiện bên dưới. Siêu âm đầu ghi nhận các não thất và nhu mô não bình thường. Xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

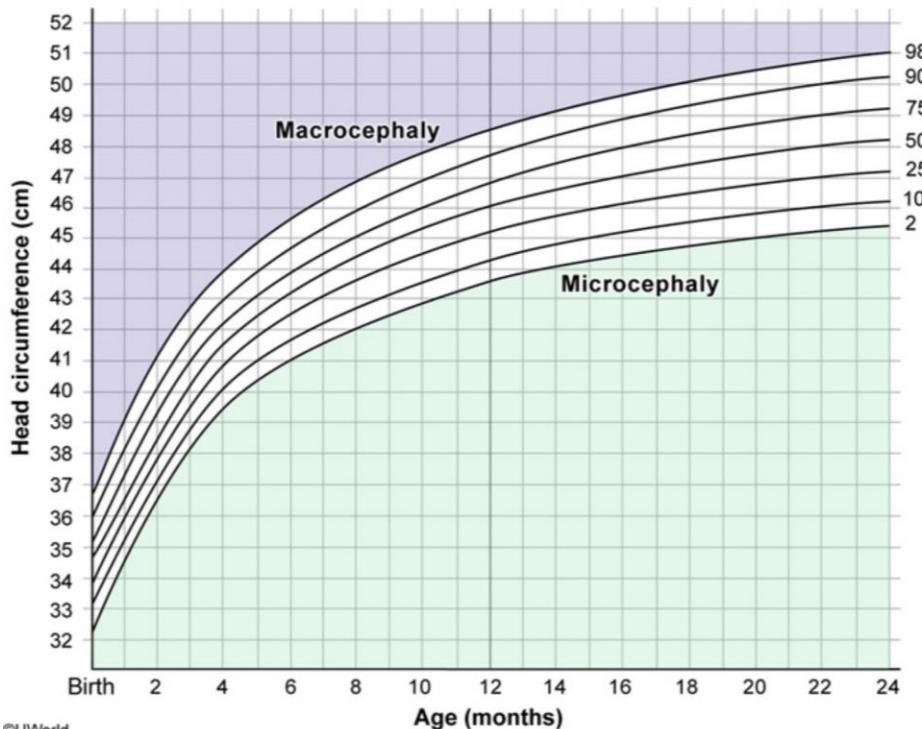


JJJJ. Mũ định hình xương sọ
 KKKK. Phân tích nhiễm sắc thể đồ

- LLLL. Chọc dò thắt lưng khảo sát áp lực dịch não tuỷ
 MMMM. MRI não
 NNNN. Trần an và tiếp tục theo dõi

Đáp án: E

Head circumference: 0-2 years



©UWorld

Vòng đầu là một chỉ số phát triển quan trọng, được đo thường quy từ khi sinh đến 2-3 tuổi vì não phát triển nhiều nhất trong giai đoạn này. **Đầu to** (macrocephaly) được định nghĩa là vòng đầu >bách phân vị thứ 97 theo độ tuổi và giới tính và có thể là biểu hiện của não úng thuỷ (ie, tăng lượng dịch não tuỷ) hoặc dấu hiệu bất thường gen tiềm ẩn (eg, cerebral gigantism). Tuy nhiên, nguyên nhân phổ biến nhất là đầu to **có tính gia đình** do não lớn (megalencephaly) (tăng thể tích nhu mô não), đặc trưng bởi đầu to ở bệnh nhân khoẻ mạnh cũng như thân nhân bậc 1 của bệnh nhân.

Các triệu chứng thực thể gợi ý **đầu to lành tính** gồm:

- Tăng trưởng bình thường
- Không có các đặc điểm trong hội chứng
- Không có triệu chứng tăng áp lực nội sọ (eg, thóp phồng)
- Không có triệu chứng nhiễm trùng (eg, sốt, lờ mờ)

Bố mẹ cũng có vòng đầu lớn là yếu tố ủng hộ chẩn đoán đầu to là lành tính có tính gia đình. **Siêu âm đầu** có thể được thực hiện để loại trừ các nguyên nhân gây đầu to khác (eg, tăng lượng máu não, dịch não tuỷ, khối xương), **bình thường** trong đầu to là lành tính.

Bệnh nhi trên có triệu chứng đầu to nhưng **phát triển bình thường và khám lâm sàng bình thường** không cần khảo sát đánh giá thêm. Xử trí **trấn an và tiếp tục theo dõi** vòng đầu.

(Lựa chọn A) Mũ định hình xương sọ có thể được cân nhắc trong đầu phẳng tư thế (positional plagiocephaly), biểu hiện vùng chẩm phẳng, không có ở bệnh nhi trên.

(Lựa chọn B) Phân tích nhiễm sắc thể đồ chỉ định trên bệnh nhi đầu to kèm theo các đặc điểm dị hình (eg, thiểu sản mặt giữa [midface hypoplasia], tai to) gợi ý bất thường gen ví dụ như hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy (fragile X syndrome). Bệnh nhi trên có hình dạng khuôn mặt bình thường.

(Lựa chọn C) Chọc dò thắt lưng đánh giá áp lực dịch não tuỷ có thể được chỉ định để chẩn đoán tăng áp lực nội sọ, ít nghĩ trên bệnh nhi này vì không có thóp phòng trên khám lâm sàng và các não thất không giãn trên siêu âm.

(Lựa chọn D) MRI não được thực hiện trên bệnh nhi đầu to kèm theo khám lâm sàng có bất thường thần kinh hoặc các dấu hiệu bất thường trên siêu âm đầu. MRI dùng để đánh giá kích thước não thất, tổn thương khối hoặc dị dạng mạch máu. Khám lâm sàng và siêu âm trên bệnh nhi này bình thường.

Tóm tắt: Đầu to là vòng đầu >bách phân vị thứ 97. Tình trạng này thường là lành tính (eg, có tính gia đình) trên bệnh nhi phát triển bình thường và khám lâm sàng bình thường (eg, không có các đặc điểm trong hội chứng, không có triệu chứng tăng áp lực nội sọ). Xử trí **trấn an và theo dõi**.

Câu 484: Bé trai 13 tháng tuổi được di đưa đến phòng cấp cứu vì đau chân. Em bị mẹ làm roi ở nhà sáng nay, sau đó em khóc khi bị chạm vào chân, không đứng được và dễ kích thích. Em được uống acetaminophen nhưng không cải thiện. Dì em nói em được sinh tại nhà, mẹ em không chăm sóc tiền sản trong suốt thai kỳ. Em được bú mẹ hoàn toàn đến 6 tháng tuổi. Bệnh nhi không được kiểm tra sức khoẻ định kỳ, không đang dùng thuốc hay thực phẩm chức năng gì. Không rõ bố là ai; mẹ em từng bị gãy cổ tay và cẳng tay lúc nhỏ. Cân nặng ở bách phân vị thứ 5 và chiều cao ở bách phân vị thứ 50. Khám lâm sàng ghi nhận đầu xa đùi trái sưng nhẹ và có điểm đau chói. Da không bầm nhưng có những mảng màu đỏ tươi với các sẩn vẹt tinh ở vùng mạc tã. X quang đùi trái ghi nhận gãy góc hành xương phần trong đầu xa xương đùi (medial metaphyseal corner fracture of the distal femur). Đầu là nguyên nhân phù hợp nhất của hình ảnh X quang trên?

- NN. Bạo hành trẻ em
- OO. Giang mai bẩm sinh
- PP. Bệnh mô bào Langerhans
- QQ. Bệnh tạo xương bất toàn
- RR. Còi xương

Đáp án: A

Chấn thương cổ ý

Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> Gia cảnh bất ổn Bệnh sử mờ hồ Tổn thương không phù hợp với giai đoạn phát triển
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Vết bầm/gãy xương ở các giai đoạn hồi phục khác nhau Gãy xương đùi ở trẻ nhú nhi chưa biết đi Gãy cung sau xương sườn Gãy góc hành xương (metaphyseal corner fracture) Xuất huyết dưới màng cứng và võng mạc
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Khảo sát xương Chụp CT đầu Soi đáy mắt

Bệnh nhi trên bị **gãy góc hành xương** (metaphyseal corner fracture), hay gọi là gãy quai xách (bucket-handle fracture). Kiểu gãy xương này do kéo hoặc xoắn mạnh một chi, hiếm gặp trong tai nạn và là một dấu hiệu báo động của tình trạng **bạo hành trẻ em**.

Trẻ có bệnh mạn tính hay trẻ có **gia cảnh bất ổn** (eg, bố/mẹ đơn thân, bạo hành gia đình) tăng nguy cơ bị bạo hành trẻ em. Ngoài ra, người chăm sóc đã từng bị bạo hành hoặc bị thò o khi còn nhỏ (có thể là tình huồng người mẹ của bệnh nhi trên, bị gãy tay khi còn nhỏ) nhiều khả năng tiếp tục thực hiện hành vi này lên con của họ.

Khi nghi ngờ bạo hành trẻ em, xử trí tiếp theo là thực hiện **khảo sát hệ xương** để xác định các gãy xương khó phát hiện khác. Các dấu hiệu gợi ý bạo hành gồm nhiều chỗ gãy xương ở các giai đoạn hồi phục khác nhau, gãy cung sau xương sườn, vỡ xương sọ và gãy xương đùi ở trẻ nhú nhi chưa biết đi. Các khảo sát khác gồm soi đáy mắt để khảo sát xuất huyết võng mạc và chụp CT đầu để đánh giá chảy máu nội sọ.

(Lựa chọn B) Cong xương chày ra trước (xương chày cong lưỡi kiếm – saber shin) là một dấu hiệu của giang mai bẩm sinh muộn, có thể gây viêm dai dẳng hoặc tạo sẹo từ ổ nhiễm trùng không điều trị trên bệnh nhi không được kiểm tra sức khoẻ định kỳ và người mẹ không được chăm sóc tiền sản. Các bệnh cảnh khác gồm trán nhô, mũi yên ngựa, gummas (các sưng thương u hạt) và một số khác (không có trên bệnh nhi này). Gãy góc hành xương không phải là một đặc điểm giang mai bẩm sinh.

(Lựa chọn C) Bệnh mô bào Langerhans có thể biểu hiện ban da giống viêm da tã do candida (có trên bệnh nhi này với các mảng màu đỏ tươi và sẩn vê tinh ở vùng mặc tã), nhưng bệnh gây tổn thương hủ xương (lytic bone lesions), không phải gãy góc hành xương.

(Lựa chọn D) Trẻ em mắc bệnh tạo xương bất toàn có khiếm khuyết collagen type I dẫn đến gãy xương nhiều chỗ khi gặp chấn thương nhỏ. Các dấu hiệu khác gồm củng mạc xanh, dễ bầm da và tầm vóc thấp, không có dấu hiệu nào có ở bệnh nhi trên.

(Lựa chọn E) Hình ảnh X quang trong còi xương (thiếu vitamin D) gồm thiếu xương (osteopenia), hành xương gập góc và nham nhở (metaphyseal beaking and fraying), và đầu xương cách xa nhau, không có trên X quang bệnh nhi này.

Tóm tắt: *Gãy góc hành xương, hoặc gãy quai xách, xảy ra khi một chi bị kéo hoặc xoắn vặn. Loại gãy xương này là dấu hiệu báo động của bạo hành trẻ em và nên thực hiện khảo sát hệ xương để đánh giá các gãy xương khó phát hiện khác.*

Câu 485: Bé trai 18 tháng tuổi được đưa đến phòng khám vì em hay tự véo tai. Hai tuần trước, bệnh nhi được đưa đến trung tâm chăm sóc khẩn cấp vì sốt và kích thích, được phát hiện viêm tai giữa cấp bên phải. Em đã hoàn tất liệu trình amoxicillin, các triệu chứng cải thiện. Tuy nhiên, vài ngày qua, bệnh nhi tự kéo hai tai và bố mẹ em nghĩ rằng em có thể mắc nhiễm trùng tai lần nữa. Nhiệt độ 36.8 độ C. Khám tai ghi nhận mức dịch-hơi sau màng nhĩ hai bên, màng nhĩ xám và trong mờ. Bơm khí vào tai (pneumatic insufflation) ghi nhận màng nhĩ giảm động hai bên. Tai ngoài hai bên bình thường. Các phần khám khác không ghi nhận bất thường. Buộc xử trí phù hợp nhất tiếp theo là gì?

- AAAA. Thêm một liệu trình kháng sinh
- BBBB. Liệu pháp glucocorticoid
- CCCC. Giảm nghẹt mũi
- DDDD. Theo dõi và tái khám
- EEEE. Đặt ống thông màng nhĩ

Đáp án: D

Bệnh nhi trên có tình trạng **viêm tai giữa ú dịch** (otitis media with effusion), định nghĩa là có dịch tai giữa nhưng **không viêm màng nhĩ** (eg, màng nhĩ phồng, đỏ). Trẻ nhỏ cụ thể là 6-24 tháng có khuynh hướng bị tích tụ dịch trong tai giữa do vòi nhĩ thẳng, hẹp, kém thoát dịch. Đa số tình trạng ú dịch gặp trong bệnh cảnh nhiễm virus hoặc sau một đợt viêm tai giữa.

Viêm tai giữa ú dịch thường không triệu chứng nhưng có thể gây khó chịu (eg, kéo và véo tai, như bệnh nhi trên) do áp lực lên màng nhĩ. Ú dịch làm giới hạn sự rung của màng nhĩ vì vậy thường gây mất thính lực dần truyền. Viêm tai giữa ú dịch không gây sốt hay đau tai dữ dội. Khám lâm sàng ghi nhận **mức dịch-hơi** sau màng nhĩ và **giảm động màng nhĩ** khi bơm khí vào tai. Ngược lại với viêm tai giữa cấp, dịch trong viêm tai giữa ú dịch không mủ, màng nhĩ không phồng hay đỏ.

Viêm tai giữa ú dịch **khỏi** trong vài tuần và không cần điều trị. Tuy nhiên, bệnh nhi nên được **theo dõi và tái khám để đánh giá cải thiện** vì viêm tai giữa ú dịch **mạn tính** (>3 tháng) có thể gây **chậm nói** và **mất thính lực kéo dài**. Đặt ống thông màng nhĩ được chỉ định trong viêm tai giữa ú dịch mạn tính có mất thính lực kèm theo (**Lựa chọn E**).

(Lựa chọn A) Bệnh nhân viêm tai giữa cấp tính dai dẳng hoặc tái đi tái lại có tình trạng màng nhĩ phồng và ú dịch tai giữa được điều trị thêm liệu trình kháng sinh. Bệnh nhi trên không có triệu chứng viêm màng nhĩ vì vì không nghĩ viêm tai giữa cấp tính.

(Lựa chọn B và C) Glucocorticoid mũi và hoặc thuốc giảm nghẹt mũi không rút ngắn thời gian viêm tai giữa ú dịch vì vậy không được chỉ định. Mặc dù glucocorticoid uống có rút ngắn thời gian vị viêm tai giữa ú dịch nhưng không được khuyến cáo vì tỷ suất chậm nói và mất thính lực kéo dài không thay đổi.

Tóm tắt: *Viêm tai giữa ú dịch được định nghĩa là có dịch trong tai giữa nhưng không có viêm màng nhĩ (eg, màng nhĩ phồng, đỏ). Khám lâm sàng ghi nhận mức dịch-hơi và giảm động màng nhĩ. Xử trí theo dõi và tái khám đánh giá cải thiện vì viêm tai giữa ú dịch mạn tính liên quan đến tình trạng chậm nói và mất thính lực kéo dài.*

Câu 486 : Một cô bé 16 tuổi được đưa đến phòng khám kiểm tra mắt. Bệnh nhân bị cận thị được chẩn đoán từ lúc 8 tuổi. Cô bé đeo kính cận, và độ cận tăng dần hàng năm. Bệnh nhân không có bệnh mạn tính và không dùng thuốc hàng ngày. Sinh hiệu bình

thường. Khám ghi nhận phản xạ đồng tử cân đối. Thị lực 20/50 cả hai bên dù đã đeo kính. Độ độ cận ghi nhận -9 diopters sphere bên mắt P và -8.75 diopters sphere bên mắt T. Bệnh nhân này tăng nguy cơ biến chứng nào sau đây ?

- A. Xuất huyết tiền phòng
- B. Viêm màng bồ đào trước
- C. Mộng thịt
- D. Bong võng mạc
- E. Các ổ nhồi máu nhỏ ở võng mạc

Đáp án D

Cận thị (nearsightedness)	
Sinh lý bệnh	<ul style="list-style-type: none"> • Do tăng trực dài của mắt (thường gấp nhất) hoặc corneal protrusion • Hình ảnh tập trung ở phía trước của võng mạc
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Tỷ lệ mắc mới thường gấp nhất ở trẻ vị thành niên • Độ cận thường ổn định khi trưởng thành • Các yếu tố nguy cơ : tiền sử gia đình (+)
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Nhìn xa không rõ • Nhìn gần bình thường
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Đeo kính cận
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Bong võng mạc • Thoái hóa điểm vàng

Bệnh nhân này có cận thị tiến triển, tật khúc xạ thường gấp nhất do tăng đường kính trước-sau của mắt. Khi trực dài của mắt tăng ở độ tuổi vị thành niên, nguy cơ cận thị cũng tăng vì các điểm tập trung của hình ảnh lệch ra phía trước võng mạc. Hình ảnh lệch gây nhìn xa bị mờ, mặc dù nhìn gần bình thường. Khám ghi nhận giảm thị lực ; khám thị trường ngoại vi và soi đáy mắt bình thường. Bệnh nhân cận thị cần đeo kính cận để điều chỉnh.

Bệnh nhân cận thị tiến triển (ie, không được điều trị hoặc kháng trị) có thể bị cận nặng hơn, đặc trưng với độ cận ≥ 6 diop, như trên bệnh nhân này. Cận nặng gây căng và mỏng lớp cung mạc, màng mạch và võng mạc. Sự thay đổi này dẫn đến tăng nguy cơ bong võng mạc và thoái hóa điểm vàng, cả hai đều gây mất thị lực. Bong võng mạc trong cận nặng đặc trưng với rách võng mạc cho phép thủy tinh dịch len lỏi ứ lại giữa các lớp võng mạc.

(**Lựa chọn A**) Hyphema, hay xuất huyết tiền phòng thường xuất hiện do chấn thương tác động vào mắt. Xuất huyết tự phát liên quan đến bệnh lý rối loạn đông máu (eg, von Willebrand) hoặc bệnh lý mạch máu nhỏ (eg, đái tháo thường), không phải cận nặng.

(**Lựa chọn B**) Viêm màng bồ đào trước (viêm trong ổ mắt) có thể gây đau mắt, đỏ mắt và mất thị lực. Bệnh lý liên quan đến nhiễm trùng (eg, herpes virus) và bệnh tự miễn (viêm khớp tự miễn thanh thiếu niên). Tỷ lệ mắc không tăng trong cận nặng.

(**Lựa chọn C**) Mộng thịt do tăng trưởng mô kết mạc mở rộng từ góc ngoài của mắt về phía giác mạc. Bệnh nhân thường tiếp xúc với tia cực tím thời gian dài ; cận nặng không liên quan đến phát triển mộng thịt.

(Lựa chọn E) Các ổ nhồi máu nhỏ trong võng mạc đặc trưng với tắc nghẽn tiểu động mạch gây thiếu máu và được tìm thấy trong soi đáy mắt với đặc điểm tổn thương võng mạc vàng-trắng (cotton-wool spots). Bệnh lý này liên quan đến tăng huyết áp và đái tháo đường, không liên quan đến cận nặng.

Tóm lại : Cận thị đặc trưng với tăng đường kính trước-sau của mắt, gây nhìn mờ ở khoảng cách xa. Cận nặng tăng nguy cơ bong võng mạc và thoái hóa điểm vàng.

Câu 487 : Một bé trai 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau khi nuốt pin. Khoảng 1 giờ trước, ba của cậu bé thay pin đồng hồ, cậu bé nhặt cục pin và nuốt nó, sau khi nuốt cậu bé ho trong vài phút. Sau đó, cậu bé vẫn có thể uống nước và nói chuyện bình thường. Sinh hiệu trong giới hạn bình thường. Đứa trẻ tỉnh, chơi. Bé không chảy dãi, thành sau họng sạch. Phổi trong hai bên. Khám tim mạch không ghi nhận bất thường. Bụng mềm, không ấn đau. Chụp phim x-quang thể hiện ở hình bên dưới.



Bước tiếp theo thích hợp nhất trong xử trí bệnh nhân này là gì ?

- A. X-quang thực quản có cản quang barium
- B. Gắp dị vật mù
- C. Nội soi phế quản
- D. Theo dõi và chụp lại x-quang trong 24 giờ
- E. Nội soi đường tiêu hóa trên

Đáp án E

Nuốt pin là biến chứng nghiêm trọng và đe dọa tính mạng, đặc biệt nếu pin bị kẹt ở thực quản, như được tìm thấy trên bệnh nhân này. Pin có thể gây ăn mòn mô. Ngoài ra, rò phèn dịch kiềm của pin gây hoại tử hóa lỏng niêm mạc xung quanh. Khi có bất kỳ dị vật kẹt nào, hoại tử

do áp lực cũng có thể xuất hiện vì viêm tại chỗ và thiếu máu cục bộ. Dị vật kéo dài có thể gây loét và thủng thực quản, shock mất máu và tử vong.

Bệnh nhân thường không có triệu chứng ban đầu nhưng có thể biểu hiện buồn nôn/nôn, chán ăn và đau ngực. Sốt, nôn ra máu và shock là các dấu hiệu của thủng gây đe dọa tính mạng.

Nội soi cấp cứu loại bỏ dị vật là điều trị trong pin kẹt thực quản. Chậm trễ điều trị làm tăng nguy cơ biến chứng muộn (eg, hẹp thực quản).

(**Lựa chọn A**) Chụp thực quản có cản quang barium có thể được thực hiện vài tháng sau khi nuốt pin để đánh giá sự hình thành trích hẹp trên những bệnh nhân có tổn thương thực quản nặng. Cản quang nên được tránh trong giai đoạn cấp vì nó có thể gây cản trở trong loại bỏ dị vật.

(**Lựa chọn B**) Gấp dị vật mù mù là dùng ngón tay để loại bỏ dị vật dù không thấy được trong đường thở ở những bệnh nhân bị nghẹn/sặc. Nghiệm pháp dùng tay này không bao giờ được khuyến cáo bởi vì nó có thể đẩy dị vật vào sâu bên trong đường thở.

(**Lựa chọn C**) Hít sặc dị vật, có thể loại bỏ với nội soi phế quản, thường gây suy hô hấp khởi phát đột ngột và âm phổi bất cân xứng. Ngoài ra, bệnh nhân có phim chụp x-quang nghiêng cho thấy pin kẹt phía sau khí quản, gợi ý vị trí kẹt là thực quản.

(**Lựa chọn D**) Bệnh nhân không có triệu chứng với các vị vật nhỏ, không sắc nhọn (eg, đồng tiền) có thể theo dõi và chụp lại phim x-quang sau 24 giờ để xác nhận dị vật vào trong dạ dày. Bệnh nhân này nuốt dị vật pin nên cần được loại bỏ ngay lập tức.

Tóm lại : Dị vật pin bị kẹt trong thực quản gây ăn mòn mô, hoại tử và thủng gây đe dọa tính mạng. Dị vật trong với dấu hiệu halo sign trên phim x-quang phù hợp với kẹt pin, và điều trị cần nội soi loại bỏ dị vật ngay lập tức.

Câu 488 : Một cậu bé 6 tuổi được mẹ đưa đến phòng khám vì thở ồn. Khoảng 6 tháng trước, anh trai của bé phải dọn sang phòng khác vì tiếng thở ồn của bé làm cho cậu không thể ngủ được ; mẹ của bé nói rằng nó giống như bé đang cố hít thở trong khi ngủ. Ban ngày, bé thở qua đường miệng, ăn và uống không bị nghẹn hay sặc. Bé đi vệ sinh tự chủ. Bệnh nhân không uống thuốc gì khác và tiêm chủng đầy đủ. Bé sống cùng với mẹ, bố, người anh trai và con mèo. Không ai hút thuốc lá. Chiều cao ở bách phân vị 40th, cân nặng ở bách phân vị 25th. Lựa chọn nào sau đây là chẩn đoán thích hợp nhất trên bệnh nhân này ?

- A. Viêm mũi dị ứng
- B. Hen
- C. Choanal atresia
- D. Mềm sụn thanh quản
- E. Ngưng thở khi ngủ (OSA)
- F. Vascular ring (vòng mạch máu)

Đáp án E

Ngưng thở khi ngủ ở trẻ em	
Sinh lý bệnh	• Phì đại adenotonsillar

Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Triệu chứng ban đêm: <ul style="list-style-type: none"> Ngáy, ngừng thở, thở hổn hển Tiểu đầm, rối loạn giấc ngủ Triệu chứng ban ngày: <ul style="list-style-type: none"> Ngủ gà ngủ gật trong giờ học Tăng động, giảm chú ý, không tập trung học, các vấn đề hành vi Thở bằng miệng, nói giọng mũi
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> Chậm lớn Học kém Tim phổi (eg, tăng huyết áp, thay đổi cấu trúc tim)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> Cắt tonsill và adenoid

Đứa trẻ này ngáy ngủ và thở hổn hển khả năng là bị ngưng thở khi ngủ (OSA).

Như ở người lớn, ngưng thở khi ngủ ở trẻ em là rối loạn giấc ngủ do các đợt tắc nghẽn đường hô hấp trên, gây khó thở và gián đoạn hơi thở. Nó thường biểu hiện ngủ không sâu giấc, ngáy to, các giai đoạn ngưng thở và thở hổn hển. Ngoài ra, triệu chứng về đêm ở đứa trẻ cũng có thể bao gồm tiểu đầm và ngủ không sâu giấc. Ngược với người lớn, trẻ em ngưng thở khi ngủ có thể không ngủ gà vào ban ngày. Triệu chứng ban ngày ở trẻ có thể biểu hiện giảm chú ý, khó học tập và các vấn đề hành vi.

Ở người lớn, ngưng thở khi ngủ thường liên quan đến béo phì. Xử trí bao gồm giảm cân và thông khí áp lực dương liên tục. Ngược lại, OSA ở trẻ nhỏ thường do phì đại adenotonsillar, gây chậm lớn (eg, cân nặng ở bách phân vị thấp). Bệnh nhân này thở bằng miệng vào ban ngày gọi ý mũi bị tắc nghẽn nghiêm trọng do phì đại adenoid. Điều trị đầu tay OSA ở trẻ em là cắt bỏ tonsill và adenoid.

(Lựa chọn A) Viêm mũi dị ứng có thể biểu hiện thở bằng miệng do mũi bị tắc nghẽn. Tuy nhiên, đứa trẻ thường có chảy mũi, hắt xì và ngứa mắt.

(Lựa chọn B) Hen có thể biểu hiện thở ồn, và các đợt kịch phát về đêm. Tuy nhiên, nếu là hen đủ nặng để gây âm thở nghe được thì bệnh nhân phải tĩnh giấc hoàn toàn. Ngoài ra, bệnh nhân còn khó thở khi gắng sức vào ban ngày.

(Lựa chọn C) Mặc dù choanal atresia (ie, tắc nghẽn khoang mũi bẩm sinh) biểu hiện thở ồn, nó xuất hiện ở trẻ sơ sinh. Choanal atresia một bên có triệu chứng ở thời thơ ấu nhưng biểu hiện sổ mũi mạn tính hơn là khó thở.

(Lựa chọn D) Mềm sụn thanh quản đặc trưng xẹp cấu trúc thượng thanh môn trong thì hít vào do giảm trương lực thanh quản. Nó gây tiếng rít thì hít vào nghe rõ hơn khi nằm ngửa. Tuy nhiên, nó biểu hiện ở giai đoạn nhũ nhi và thường tự khỏi sau 18 tháng tuổi.

(Lựa chọn E) Vòng mạch máu là dị dạng các mạch máu lớn bẩm sinh – hình thành vòng mạch và chèn ép vào khí quản và/hoặc thực quản. Các triệu chứng hô hấp kinh điển bao gồm tiếng rít hai thì, cải thiện khi ngửa cổ. Triệu chứng trầm trọng khi hoạt động hơn là trong khi ngủ.

Tóm lại: Ngáy về đêm và thở hổn hển nghi ngờ ngưng thở khi ngủ, bệnh lý thường gặp do phì đại adenotonsill ở trẻ em.

Câu 489: Một trẻ nam 5 tuổi được đưa đến phòng khám để theo dõi tình trạng đau bụng và tiêu chảy. 4 ngày trước, trẻ đến khám vì sốt nhẹ và tiêu chảy phân nhầy, đã được cấp phân. Bố mẹ trẻ được hướng dẫn để tăng lượng dịch trẻ uống vào và tái khám sau vài ngày. Từ hôm đó trẻ đã hết sốt, nhưng vẫn tiếp tục tiêu chảy 5-6 lần/ngày, phân nước, có nhầy. Trẻ không có bệnh lí mạn tính. Nhiệt độ 37.2°C và huyết áp 98/50mmHg. Niêm mạc ẩm. Khám tim và phổi bình thường. Bụng chướng nhẹ và ấn sâu đau lan tỏa, không sờ thấy khối hay gan lách lớn. Máu ẩn trong phân âm tính. Cấy phân thấy *Campylobacter coli* phát triển mạnh với kháng sinh đồ như sau:

Ciprofloxacin	kháng
Ampicillin	nhạy
Erythromycin	trung gian
Tetracycline	nhạy

Đâu là điều trị hợp lý nhất cho tình trạng bệnh của trẻ?

- A. Amoxicillin
- B. Azithromycin
- C. Doxycycline
- D. Levofloxacin
- E. Chỉ điều trị triệu chứng

Đáp án E

Viêm dạ dày ruột do <i>Campylobacter</i>	
Dịch tễ	<ul style="list-style-type: none"> • Đa số lây qua thịt gia cầm chưa nấu chín
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Tiêu chảy phân nước, nhầy ± máu • Đau bụng • Sốt • Tự giới hạn (thường <7 ngày)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Hỗ trợ • Chỉ dùng kháng sinh trong trường hợp nặng hoặc nguy cơ cao*
Biến chứng	<ul style="list-style-type: none"> • Hội chứng Guillain – Barré

* Kéo dài >7 ngày; phân máu; sốt cao; bệnh nhân có thai, suy giảm miễn dịch hoặc người già.

Nhiễm trùng *Campylobacter* (thường *C.jejuni* hoặc *C.coli*) là bệnh lí đường tiêu hóa từ thức ăn thường gặp nhất do ăn **thịt gia cầm chưa nấu chín**. Nhiễm trùng có thể lây qua nước nhiễm bẩn hoặc tiếp xúc với động vật (VD, chó, mèo) có tiêu chảy do *Campylobacter*.

Các triệu chứng thường khởi phát 3 ngày sau phơi nhiễm và bao gồm **sốt, đau bụng**, tiêu chảy phân nước, ào ạt, **có lắn nhầy**, như ở bệnh nhân này. Có thể xuất hiện phân máu và thường thấy hơn ở trẻ em. Buồn nôn và nôn cũng thường có.

Viêm dạ dày ruột do *Campylobacter* thường **tự giới hạn**. Vì vậy, điều trị là **chỉ điều trị triệu chứng** (VD, bù nước) cho bệnh nhân nhẹ, như trẻ này, không sốt, không mất nước và tiêu chảy phân không có máu trong <7 ngày.

(Đáp án A, B, C và D) Điều trị kháng sinh cho viêm dạ dày ruột do *Campylobacter* chỉ được chỉ định cho bệnh nhân nặng (VD, kéo dài >7 ngày, phân máu, sốt cao) hoặc có những yếu tố nguy cơ diễn tiến nặng (VD, có thai, suy giảm miễn dịch), ở trẻ này đều không có.

Nếu tình trạng nhiễm khuẩn ở trẻ này nặng, amoxicillin sẽ là lựa chọn kháng sinh tốt nhất dựa trên kết quả kháng sinh đồ nuôi cấy. Mặc dù vi khuẩn nhạy cảm với doxycycline, các thuốc nhóm tetracycline nhạy chung tránh dùng ở trẻ <8 tuổi do nguy cơ đổi màu răng. Hơn nữa, mặc dù azithromycin hoặc levofloxacin thường được dùng điều trị kinh nghiệm trong tiêu chảy do *Campylobacter* nặng, cả hai đều không phù hợp với trẻ này vì vi khuẩn đề kháng với fluoroquinolone và chỉ nhạy trung gian với macrolide.

Tóm lại: *Viêm dạ dày ruột do Campylobacter* thường gặp nhất do ăn thịt gia cầm chưa nấu chín và biểu hiện với sốt, đau bụng, tiêu chảy phân nhầy (đôi khi có máu). Bệnh thường nhẹ và tự giới hạn, chỉ cần điều trị triệu chứng.

Câu 490: Một bệnh nhân nữ 17 tuổi được đưa đến phòng khám vì đau đầu và buồn ngủ ban ngày. 6 tuần trước cô bị va chạm giao thông, khi đang lái xe thì bị một chiếc ô tô khác đâm từ phía ghế hành khách. Bệnh nhân đập đầu vào cửa sổ xe và mất ý thức thoáng qua và được đưa đến khoa cấp cứu, chụp CT sọ não bình thường. Bệnh nhân được chẩn đoán chấn động não và cho ra viện. Bệnh nhân nghỉ ở nhà 2 ngày trước khi đi học lại. Cô rất muốn tham gia vào buổi học nhưng bị đau đầu âm ỉ khi đọc sách. Đau đầu tăng lên khi gặp tiếng ồn. Bệnh nhân cũng thấy buồn ngủ trong giờ học và khó đi vào giấc ngủ ban đêm. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh lí và không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 37.3°C, huyết áp 115/75mmHg, và mạch 70 lần/phút. Đồng tử hai bên đồng đều và đáp ứng với ánh sáng. Thần kinh sọ II-XII không có bất thường. Gáy mềm. Cơ lực, cảm giác và phản xạ bình thường. Đáng đi bình thường. Đâu là bước xử trí tiếp theo tốt nhất ở bệnh nhân này?

- A. Bắt đầu điều trị với ức chế tái hấp thu serotonin chọn lọc
- B. Đo điện não đồ
- C. Chọc dịch não tủy
- D. Đề nghị chỉ điều trị triệu chứng
- E. Chụp lại CT sọ não

Đáp án D

Hội chứng hậu chấn động não	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none">• Không tuân thủ theo liệu trình quay lại hoạt động thường ngày từ từ sau chấn động não• Tiền sử nhiều lần chấn động não
Lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Triệu chứng chấn động não kéo dài (>4 tuần) sau chấn thương sọ não nhẹ:<ul style="list-style-type: none">◦ Đau đầu◦ Chóng mặt◦ Rối loạn giấc ngủ◦ Thay đổi tính tình

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Rối loạn nhận thức • Không có tổn thương cấu trúc nội sọ
Hai bên	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị triệu chứng • Hoạt động ở mức dung nạp được

Bệnh nhân này có đau đầu kéo dài và rối loạn giấc ngủ sau chấn động não, gợi ý **hội chứng hậu chấn động não**.

Chấn động não là một dạng chấn thương sọ não nhẹ và đặc trưng bởi chấn thương đầu do lực cùn gây các triệu chứng thần kinh nhận thức mà không có tổn thương nội sọ. Đa số bệnh nhân tuân thủ liệu trình quay lại hoạt động thường ngày từ từ sau chấn động não sẽ hết triệu chứng trong <4 tuần. Ngược lại, hội chứng hậu chấn động não đặc trưng bởi **các triệu chứng chấn động não kéo dài (>4 tuần)**. Nguy cơ hội chứng hậu chấn động não tăng lên khi tiền sử có nhiều lần chấn động não.

Triệu chứng phổ biến nhất của hội chứng hậu chấn động não là **đau đầu**, có thể giống đau đầu căng cơ (cảm giác như đầu bị quấn băng) hoặc migraine (đau giật nửa đầu); thường khởi phát khi gắng sức về nhận thức; và có thể kèm theo sờ ồn như ở bệnh nhân này. Các triệu chứng khác của hội chứng hậu chấn động não bao gồm chóng mặt, **rối loạn giấc ngủ** (VD, mất ngủ, buồn ngủ ban ngày), thay đổi tính tình (VD, khó chịu, lo lắng), và kém tập trung.

Điều trị hội chứng hậu chấn động não là **điều trị triệu chứng** vì đa số bệnh nhân sẽ **cải thiện trong 3 tháng**. Can thiệp có thể bao gồm điều trị đau đầu (VD, amitriptyline), liệu pháp nhận thức hành vi (cho tình trạng mất ngủ hoặc lo âu) hoặc chỉ trấn an (nếu triệu chứng nhẹ). Nên khuyến khích bệnh nhân hoạt động ở mức độ dung nạp được.

(Đáp án A) Sàng lọc trầm cảm, có thể là một triệu chứng của hội chứng hậu chấn động não, ở thiếu niên có rối loạn giấc ngủ là hợp lý. Tuy nhiên bệnh nhân này thể hiện sự hứng thú đối với việc học ở trường và bắt đầu điều trị với ức chế hấp thu tái chọn lọc serotonin (SSRI) mà không đánh giá gì thêm là không phù hợp. SSRI không thường được dùng để điều trị đau đầu trong hội chứng hậu chấn động não.

(Đáp án B) Đa số co giật hậu chấn thương xảy ra trong vòng 24 giờ sau chấn thương và thường là cử động co cứng-co giật toàn thể. Bệnh nhân không có dấu hiệu nào của co giật vì vậy điện não đồ là không cần thiết

(Đáp án C) Tăng áp lực nội sọ không rõ nguyên nhân có thể biểu hiện với đau đầu mạn tính và đặc trưng bởi tăng áp lực mở khi chọc dịch não tủy. Rối loạn thị giác (VD, nhìn mờ, song thị) hay gặp, khám thường thấy phù gai thị hoặc liệt dây VI. Bệnh nhân này có triệu chứng nhất thời liên quan đến chấn thương đầu và không có triệu chứng chủ quan lẩn khách quan ở mắt.

(Đáp án E) CT sọ não có thể được thực hiện ngay sau chấn thương đầu để loại trừ bệnh lí nội sọ (VD, xuất huyết). Nguy cơ chảy máu sau chấn động não ở một bệnh nhân mà chẩn đoán hình ảnh trước đó bình thường là cực kì thấp, nên chụp lại CT là không cần thiết. Hơn nữa,

MRI sọ não là phương tiện hình ảnh ưu tiên hơn để đánh giá các bệnh lí khác (VD, khối) ở bệnh nhân có hội chứng hậu chấn động não nặng, hạn chế hoạt động nặng nề vì MRI nhạy hơn và không gây phơi nhiễm phóng xạ.

Tóm lại: *Hội chứng hậu chấn động não đặc trưng bởi các triệu chứng chấn động não kéo dài (>4 tuần). Điều trị là điều trị triệu chứng vì đa số bệnh nhân phục hồi trong vòng 3 tháng.*

Câu 491: Một trẻ nữ 18 tháng tuổi được đưa đến khoa cấp cứu vì giảm năng lượng. 2 tháng nay bố mẹ để ý thấy trẻ mệt sau khi chơi đùa và sự mệt mỏi ngày càng tăng lên. Trẻ uống 1080ml sữa bò mỗi ngày kể từ khi bỏ bú sữa mẹ lúc 12 tháng tuổi. Trẻ kén ăn. Khám không có gì bất thường ngoài da nhợt nhạt trông thấy. Hemoglobin 2.3 g/dL. Máu ẩn trong phân âm tính. Bệnh nhân được cho nhập viện vì thiếu máu sắt do ăn uống thiếu và được truyền 20ml/kg hồng cầu khối trong 3 giờ. Một giờ sau kết thúc truyền máu, trẻ xuất hiện khó thở. Nhiệt độ 37.1°C, huyết áp 130/60 mmHg, mạch 160 lần/phút, nhịp thở 44 lần/phút. SpO₂ 89% khi thở khí trời. Trẻ thở rên có co kéo. Khám tim thấy nhịp tim nhanh, ngực phi T3 nhưng không có tiếng cọ màng ngoài tim. Khám phổi thấy ran ẩm lan tỏa hai bên. Trẻ được cho thở oxy. Đâu là bước xử trí tiếp theo hợp lý nhất ở bệnh nhi này?

- A. Kháng sinh
- B. Epinephrine
- C. Furosemide
- D. Liệu pháp chelat hóa thải sắt
- E. Chỉ hỗ trợ hô hấp
- F. Truyền heparin liều điều trị

Đáp án C

Quá tải tuần hoàn liên quan truyền máu	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Tuổi <3 và >60 • Bệnh lí nền tim mạch hoặc thận • Truyền lượng lớn hoặc truyền nhanh
Lâm sàng (<6 giờ sau khi bắt đầu truyền)	<ul style="list-style-type: none"> • Suy hô hấp • ↑ nhịp tim • ↑ huyết áp • Phù phổi (VD, ran)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none"> • Hỗ trợ hô hấp (VD, oxygen) • Lợi tiểu (VD, furosemide)

Quá tải tuần hoàn liên quan truyền máu là một phản ứng xảy ra khi **truyền nhanh một thể tích lớn sản phẩm máu** gây quá tải dịch. Bệnh nhân có những rối loạn tim mạch hoặc thận, cũng như trẻ <3 tuổi và người >60 tuổi có **thiếu máu mạn tính** cũng tăng nguy cơ. Ví dụ, trẻ nhỏ có thiếu máu sắt nặng, mạn tính do uống quá nhiều sữa (>710 ml/ngày) và ít ăn thực phẩm giàu sắt dễ gặp tình trạng này, giống ở trẻ trên.

Các triệu chứng của quá tải tuần hoàn liên quan truyền máu xuất hiện **trong vòng 6 giờ** kể từ khi bắt đầu truyền và bao gồm **suy hô hấp** (VD, khó thở, thở nhanh), **tăng huyết áp, nhịp tim nhanh** và/hoặc **phù phổi** (VD, ran ẩm hai bên). Có thể gặp các dấu hiệu của suy tim, bao gồm ngựa phi T3 và tĩnh mạch cổ nổi. X-quang phổi thường được chụp để khẳng định phù phổi và loại trừ các nguyên nhân gây suy hô hấp khác (VD, tràn khí màng phổi)

Điều trị bao gồm hỗ trợ hô hấp (VD, bơ sung oxy) và **lợi tiểu bằng furosemide** (hay lợi tiểu quai khác). Ở những bệnh nhân nguy cơ cao, các biện pháp phòng ngừa có thể bao gồm hạn chế thể tích truyền vào, truyền chậm và dùng lợi tiểu trước truyền.

(**Đáp án A**) Kháng sinh được dùng để điều trị nhiễm khuẩn lây qua truyền máu, biểu hiện điển hình với sốt, rét run và nhịp tim nhanh. Những nhiễm khuẩn này thường gặp nhất sau truyền tiểu cầu và ít có khả năng xảy ra ở một trẻ không sốt.

(**Đáp án B**) Epinephrine được dùng trong phản vệ, biểu hiện hạ huyết áp, suy hô hấp và phù mạch trong vài phút kể từ khi bắt đầu truyền. Thời điểm xuất hiện triệu chứng và tăng huyết áp ở trẻ này ít nghĩ đến phản vệ.

(**Đáp án D**) Liệu pháp chelat hóa thải sắt (VD, deferoxamine) được dùng để điều trị quá tải sắt ở bệnh nhân cần truyền máu mạn (VD, thalassemia). Điều trị này không phù hợp cho một trẻ thiếu máu thiếu sắt mới được truyền 20ml/kg máu.

(**Đáp án E**) Hỗ trợ hô hấp đơn thuần là điều trị cho tổn thương phổi liên quan truyền máu, một phản ứng truyền máu đặc trưng bởi suy hô hấp do phù phổi không do tim. Tình trạng này thường biểu hiện hạ huyết áp và không gây quá tải tuần hoàn (VD, ngựa phi T3, ran ẩm lan tỏa)

(**Đáp án F**) Truyền heparin phù hợp trong trường hợp suy hô hấp do thuỷến tắc phổi. Tuy nhiên, sự có mặt của ngựa phi T3 và ran ẩm lan tỏa gợi ý quá tải dịch. Hơn nữa, trẻ này không có yếu tố nguy cơ gì của thuỷến tắc phổi (VD, bệnh đông máu, bất động)

Tóm lại: *Quá tải tuần hoàn liên quan truyền máu có thể xảy ra nếu truyền nhanh một thể tích lớn sản phẩm máu, đặc biệt ở trẻ <3 tuổi có thiếu máu mạn. Dấu hiệu bao gồm suy hô hấp, tăng huyết áp, nhịp tim nhanh và phù phổi trong vòng 6 giờ kể từ khi bắt đầu truyền. Điều trị gồm lợi tiểu (VD, furosemide).*

Câu 492: Một bé gái 1 ngày tuổi được đánh giá ở khoa sơ sinh. Trẻ được sinh ở tuần 39. Sinh hiệu bình thường. Thăm khám thấy một trẻ khỏe mạnh, có khối chắc, đặc ở bên phải hông sọ, như hình dưới đây:

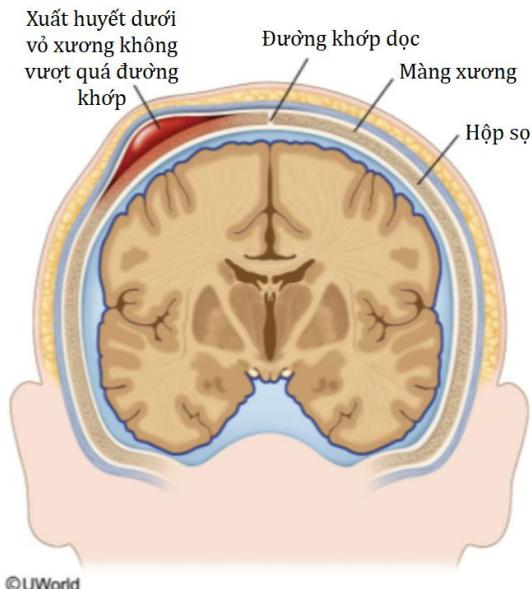


Ngoài theo dõi nồng độ bilirubin, xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- UUU. Chụp MRI sọ não
- VVV. Mũ định hình hộp sọ
- WWW. Hút khối máu tụ
- XXX. Trần an và theo dõi
- YYY. Đo nồng độ hemoglobin liên tục

Đáp án: D

Khối máu tụ dưới da đầu



©UWorld

Khối máu tụ dưới da đầu nằm giữa xương sọ và màng xương (eg, khoang dưới màng xương) gây ra do vỡ mạch máu dưới màng xương do chấn thương khi sinh. Trẻ được sinh giúp bằng forceps hoặc giác hút có nguy cơ cao hơn.

Do chảy máu tiến triển chậm, khối máu tụ xuất hiện vài giờ sau sinh, với một khối chắc, không đau và đặc dưới da đầu. Khối sưng có ranh giới rõ và khu trú trên 1 xương vì khối máu tụ không vượt quá đường khớp.

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng và xử trí bằng theo dõi. Khi khối máu tụ tan ra, bệnh nhân có nguy cơ bị tăng bilirubin máu cao hơn và có thể cần chiếu đèn. Gia đình nên được trấn an rằng khối máu tụ thường tan ra trong vòng 1 tháng, và trong khoảng thời gian này, vùng ảnh hưởng có thể chắc hơn do đông máu hoặc vôi hóa.

Lựa chọn A. Nhiễm trùng (eg, abscess, viêm xương tủy xương) là một biến chứng hiếm gặp của khối máu tụ dưới da đầu có thể cần MRI để chẩn đoán và xử trí. Bệnh nhân có thể trông ốm yếu hoặc sốt và đỏ da ở vị trí khối máu tụ. Em bé này khỏe mạnh và không có dấu hiệu nhiễm trùng.

Lựa chọn B. Mũ định hình hộp sọ thường được khuyến cáo cho trẻ mắc chứng đầu bẹt tư thế (ie, hộp sọ bẹt một cách thất thường), thường gây ra nhất do trẻ nhú nhí nằm ngửa (không phải trẻ sơ sinh). Bẹt sọ bẩm sinh có thể do đóng các đường khớp sọ một cách bất thường (ie, dính khớp sọ). Không có trường hợp nào có khối dưới da đầu.

Lựa chọn C. Xuất huyết nội sọ (eg, dưới màng cứng, ngoài màng cứng) là một tổn thương hiếm gặp ở trẻ sơ sinh, biểu hiện với huyết động bất ổn định hoặc các triệu chứng thần kinh (eg, co giật), thường cần hút khối máu tụ. Một khác, bệnh nhân này không có triệu chứng, và khối máu tụ dưới da đầu thường biến mất mà không cần can thiệp.

Lựa chọn E. Xuất huyết dưới cân Galeal (ie, máu nằm giữa màng xương và cân trên sọ) là một tổn thương nguy hiểm tính mạng do tiểm ẩn mất máu khỏi lượng lớn và cần theo dõi hemoglobin liên tục. Trẻ sơ sinh có khối dưới da đầu lan tỏa, di động và lớn dần sau sinh. Ngược lại, khối máu tụ dưới da đầu được khu trú và không đi kèm với mất máu khỏi lượng lớn.

Tóm tắt: Khối máu tụ dưới da đầu nằm giữa xương sọ và màng xương, được gây ra do vỡ các mạch máu dưới màng xương trong quá trình chuyển dạ. Thăm khám thấy một khối dưới da đầu chắc, đặc, không vượt quá đường khớp sọ. Xử trí bao gồm trấn an và theo dõi vì hầu hết khối máu tụ dưới da đầu đều biến mất mà không cần can thiệp.

Câu 493: Một bé gái 7 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu do đau đầu lan tỏa. Cô bé bắt đầu đau hôm nay khi đang làm bài tập toán. Cơn đau tăng lên khi các bạn trong lớp hét trong giờ giải lao. Khi được nằm nghỉ trong một phòng tối, im lặng, bé đỡ đau. Bệnh nhân vừa mới trở về từ trường ngày hôm nay sau một kì nghỉ, mà trong kì nghỉ đó, cô bé bị đập đầu vào cửa xe khi chiếc xe va chạm với một xe khác. Bệnh nhân không bị mất ý thức và được đưa tới phòng cấp cứu, hình ảnh học sọ não lúc ấy bình thường. Từ sau tai nạn, cô bé trở nên kích thích hơn. Sinh hiệu bình thường. Sắc thái bình thường và bệnh nhân vẫn có thể nhớ lại các chi tiết của vụ tai nạn. Thăm khám thấy cơn đau đầu quay trở lại khi bảo cô bé liếc nhanh sang trái hoặc sang phải giữa 2 điểm ở gần nhau. Các nghiệm pháp thần kinh khác bình thường. Nguyên nhân gây nên triệu chứng ở bệnh nhân này có khả năng nhất là gì?

- SSS. Rối loạn stress cấp tính
- TTT. Chấn động não
- UUU. Đau nửa đầu
- VVV. Rò nội dịch
- WWW. Đau đầu căng thẳng

Đáp án: B

Chấn động não	
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Rối loạn thần kinh thoáng qua (eg, chóng mặt, mất phương hướng, mất trí nhớ) sau một TBI nhẹ • Không có tổn thương cấu trúc nội sọ
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Tách khỏi các hoạt động vui chơi thể chất thường ngày • Đánh giá thần kinh • Nghỉ ngơi ≥ 24 giờ • Dẫn trở về hoạt động bình thường nếu triệu chứng không xấu đi <ul style="list-style-type: none"> ◦ Thể chất: tập aerobic nhẹ nhàng → thể thao không va chạm → thể thao va chạm ◦ Nhận thức thần kinh: giới hạn thời gian tiếp xúc với màn hình, điều tiết lại hoạt động ở trường (eg, tăng giờ giải lao, giảm thời gian học)

TBI = chấn thương sọ não

Triệu chứng đau đầu ở bệnh nhân này có khả năng nhất là do chấn động não sau va chạm giao thông gần đây. Chấn động não là một tổn thương não nhẹ do chấn thương gây ra bởi sự

rách sợi trực do chuyển động xoay nhanh có gia tốc của não trong một cú ngã hoặc cú đánh vào đầu. Tổn thương dẫn đến rối loạn thần kinh nhưng không gây nên các tổn thương cấu trúc nội sọ.

Triệu chứng chủ yếu ở những bệnh nhân chấn động não là đau đầu, thường xuất hiện nhanh sau chấn thương đầu và có thể kích thích khi cố gắng về mặt thể chất hoặc nhận thức, ví dụ như các hoạt động thị giác (eg, di chuyển mắt nhanh giữ 2 điểm), như ở bệnh nhân này. Hay gặp nhạy cảm ánh sáng và/hoặc âm thanh và có thể làm đau đầu nặng hơn. Các triệu chứng khác bao gồm suy giảm nhận thức (eg, lờ mơ, khó tập trung), thay đổi cảm xúc (eg, cáu bẳn), và rối loạn giấc ngủ.

Chẩn đoán của chấn động não thường dựa trên các triệu chứng lâm sàng trên bệnh cảnh thăm khám bình thường. Mặc dù hình ảnh học thần kinh không cần thiết cho chẩn đoán, khi có các bất thường thần kinh khu trú cần đánh giá ngay lập tức (eg, CT đầu không có thuốc cản quang) các tổn thương cấu trúc não. Điều trị chấn động não bao gồm điều trị triệu chứng (eg, NSAIDs cho đau đầu) cũng như nghỉ ngơi cả thể chất và tinh thần, sau đó là tăng dần hoạt động.

Lựa chọn A. Mặc dù va chạm giao thông có thể tạo tiền đề cho rối loạn stress cấp tính, bệnh nhân thường trải qua các suy nghĩ xâm phạm và ác mộng, không phải đau đầu. Bệnh nhân dễ dàng nhớ lại vụ tai nạn mà không gặp khó chịu gì.

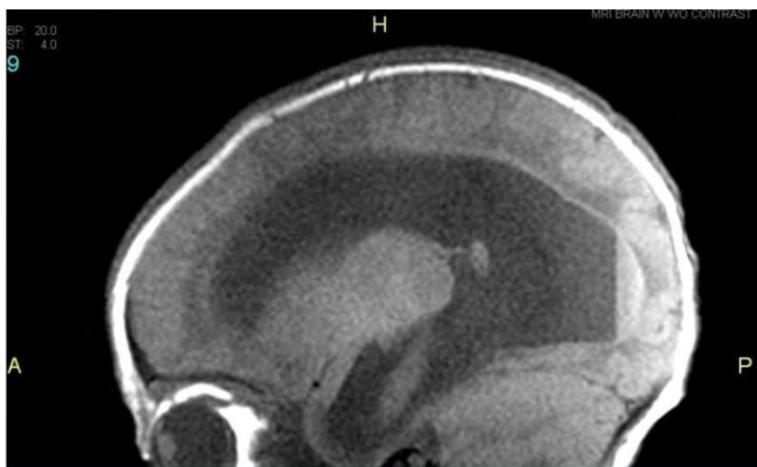
Lựa chọn C. Đau nửa đầu được mô tả điển hình là đau nhói một bên đầu và có thể đi kèm với sợ ánh sáng và/hoặc sợ âm thanh.

Lựa chọn D. Rò nội dịch, một biến chứng hiếm gặp của chấn thương đầu, đặc trưng bởi rò dịch từ ống tai và ống bán khuyên. Không như bệnh nhân này, triệu chứng sẽ liên quan đến điếc và chóng mặt, được kích thích khi làm nghiệm pháp Valsalva, đi cầu thang máy hoặc âm thanh lớn, đột ngột.

Lựa chọn E. Đau đầu căng thẳng là một nguyên nhân phổ biến gây đau cả hai bên đầu. Trái ngược với chấn động não, đau đầu căng thẳng không thường đi kèm với nhạy cảm âm thanh hoặc ánh sáng và không bị kích thích bởi các hoạt động thị giác.

Tóm tắt: Chấn động não được gây ra bởi chuyển động xoay nhanh có gia tốc của não trong chấn thương đầu. Chẩn đoán dựa trên triệu chứng rối loạn thần kinh trên lâm sàng (eg, đau đầu, nhạy cảm âm thanh, thay đổi cảm xúc) mà không có bằng chứng tổn thương cấu trúc nội sọ. Điều trị bao gồm nghỉ ngơi về cả thể chất và tinh thần, sau đó tăng dần hoạt động về bình thường.

Câu 494: Một bé trai 1 tháng tuổi được mẹ đưa tới phòng cấp cứu do căm kinh và nôn. 3 ngày trước, bệnh nhân nôn sau khi nằm ngủ. Dịch nôn không có máu hay mật. Mẹ bé nghĩ rằng bé nôn là do trào ngược dạ dày thực quản và giữ bé thẳng đứng sau khi ăn bữa tiếp theo. Tuy nhiên, cậu bé tiếp tục nôn nhiều lần trong ngày và hôm nay thì trở nên quấy khóc. Lượng nước tiểu bình thường. Bệnh nhân được sinh thường tại nhà và được bú mẹ hoàn toàn. Trẻ không được tiêm vaccine và không dùng thuốc gì. Nhiệt độ là 37.4 C (99.3 F). Đo sinh hiệu thấy nhịp tim chậm ngắn quãng và tăng huyết áp. Thóp trước phồng. Khám mắt thấy trẻ nhìn xuống liên tục ở cả 2 bên. Khám tim thấy không có tiếng thổi. Các chi bình thường. Hình ảnh học não thấy:

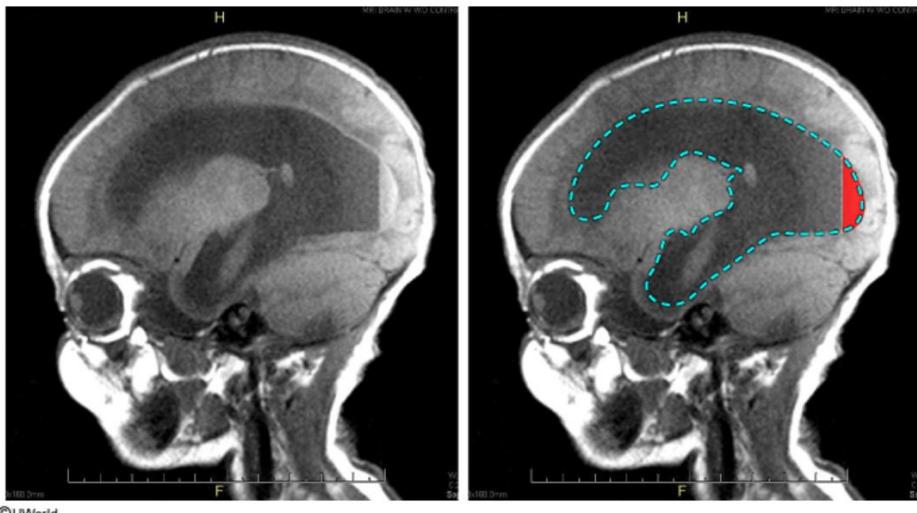


Nguyên nhân gây nên triệu chứng ở bệnh nhân này có khả năng nhất là?

- CCCC. Dị dạng Chiari II
- DDDD. U nguyên bào thần kinh đệm
- EEEE. Viêm màng não
- FFFF. 3 nhiễm sắc thể 13
- GGGG. Thiếu Vitamin K

Đáp án: E

Não úng thủy nặng ở trẻ sơ sinh



Đứa trẻ này với tiền sử không được chăm sóc y tế trước đây có nguy cơ xuất huyết do thiếu vitamin K (VKDB), gây xuất huyết nội sọ và não úng thủy tắc nghẽn.

Vitamin K là một chất xúc tác cần thiết cho quá trình hoạt hóa các yếu tố đông máu II, VII, IX và X; sự suy giảm sẽ làm tăng nguy cơ xuất huyết tự nhiên. Trẻ sơ sinh thiếu vitamin K do ít được vận chuyển qua rau thai, chưa có hệ vi khuẩn đường ruột tổng hợp vitamin K và chức năng gan chưa đầy đủ (ie, khả năng sử dụng vitamin K kém). Do đó, vitamin K được tiêm bắp ngay sau sinh để tránh chảy máu. Bệnh nhân không được nhận vitamin K có nguy cơ cao mắc VKDB, đặc biệt nếu bú mẹ hoàn toàn vì sữa mẹ không đủ vitamin K.

VKDB điển hình biểu hiện trong tuần đầu đời với việc dễ bầm máu, chảy máu niêm mạc và dạ dày-ruột. VKDB xuất hiện muộn xảy ra từ tuần thứ 2 đến tháng thứ 6 thường đi kèm với xuất huyết nội sọ, như ở bệnh nhân này; phần tụ dịch tăng mật độ, thành lớp (vùng màu đỏ) nằm ở não thất sau trên hình ảnh học do tư thế nằm ngửa. Xuất huyết có thể chặn dòng chảy dịch não tủy, dẫn đến não úng thủy tắc nghẽn, thấy bởi giãn não thất (đường màu xanh) và dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (ICP) (eg, kích thích, nôn, tim nhịp chậm, tăng huyết áp). Trẻ nhũ nhi mắc não úng thủy thường có não phồng và/hoặc tăng nhanh vòng đầu. Chèn ép lên trung não cũng dẫn đến suy giảm chức năng nhìn lên (ie, liên tục nhìn xuống).

Lựa chọn A và B. Dị dạng Chiari II và khối u não (eg, u nguyên bào thần kinh đệm) có thể gây não úng thủy tắc nghẽn đi kèm với tăng ICP. Tuy nhiên, dị dạng Chiari II đi kèm với thoát vị tủy - màng tủy và sự di chuyển xuống dưới của hành não và tiểu não, không có triệu chứng nào thấy ở đây. Ngoài ra, u nguyên bào thần kinh đệm cực kì hiếm ở trẻ sơ sinh và không khối u nào được hình thấy trên chẩn đoán hình ảnh.

Lựa chọn C. Viêm màng não do nhiễm trùng có thể gây não úng thủy tắc nghẽn, thóp phồng và dấu hiệu tăng ICP. Chẩn đoán này không khả thi ở bệnh nhân không sốt.

Lựa chọn E. Tam bội NST 13 đi kèm với não úng thủy nhưng cũng kết hợp với các dị tật khác, bao gồm bất thường sọ mặt (eg, dị tật tai, mắt nhỏ) và dị tật tim (eg, thông liên thất), không triệu chứng não thấy ở đây.

Tóm tắt: Trẻ sơ sinh không được tiêm bắp vitamin K có nguy cơ chảy máu do thiếu vitamin K, biểu hiện với dễ bầm tím hoặc chảy máu, bao gồm xuất huyết nội sọ (ICH). ICH có thể gây não úng thủy tắc nghẽn, dẫn tới thóp phồng, suy giảm nhìn lên và các dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (eg, kích thích, nôn, nhịp chậm, tăng huyết áp).

Câu 495: Một cậu bé 5 tuổi được đưa tới cấp cứu vì lơ mơ và yếu người. Bệnh nhân đang đi mua sắm cùng mẹ 2h trước thì đau đầu dữ dội, rồi nôn. Mẹ đưa bé về nhà và cho bé nghỉ ngơi. 30 phút sau, cậu bé có vẻ lơ mơ quá mức và không thể cử động nửa người trái. Bệnh nhân không mắc bệnh gần đây và không uống thuốc gì. Cậu bé có tiền sử giãn mao mạch xuất huyết di truyền. Nhiệt độ 37.2 C (99 F) và huyết áp là 140/90 mmHg. Thăm khám thấy trẻ lơ mơ, P/AVPU. Có vài mao mạch giãn ở quanh môi và lưỡi. Khám tim phổi không phát hiện bất thường. Bụng mềm, còn âm ruột. Đặc điểm nào dưới đây có khả năng thấy được trên CT sọ não nhất?

- ZZZ. Khối tăng đậm độ hình thấu kính lồi gần xương thái dương phải
- AAAA. Khối tụ dịch tăng đậm độ với bờ không đều ở vỏ não phải
- BBBB. Giảm tỷ trọng và phù phần vỏ não khu vực động mạch não giữa phải
- CCCC. Khối bắt màu cảm quang nằm ở bán cầu tiêu não phải
- DDDD. Các vùng giảm đậm độ ở thùy thái dương phải

Đã chú thích [M21]: Chị không biết có nên sửa toàn bộ các từ “đậm độ” ở đây sang tỉ trọng hay không. Hình ảnh chụp CT là phân biệt theo tỉ trọng, đậm độ hay dùng cho hình ảnh siêu âm hơn, nhưng cơ bản cũng ko sai ^^.

Đáp án: B

Đột quy xuất huyết ở trẻ em	
Yếu tố nguy cơ	<ul style="list-style-type: none"> • Dị dạng mạch máu <ul style="list-style-type: none"> ◦ AVM (đơn độc hoặc đi kèm với HHT) ◦ Phình mạch • Bất thường huyêt học (eg, bệnh ưa chảy máu, bệnh hồng cầu hình liềm)
Đặc điểm lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> • Đau đầu, buồn nôn • Co giật • Liệt thần kinh khu trú • Thay đổi tri giác
Hình ảnh học	<ul style="list-style-type: none"> • Chụp CT đầu: khối tụ dịch tăng đậm độ trong nhu mô não, trong não thất hoặc dưới nhện
Xử trí	<ul style="list-style-type: none"> • Điều trị hỗ trợ (eg, thuốc chống giật) • Giảm áp lực nội sọ (eg, nằm đầu cao, phẫu thuật giải áp)

AVM = Dị dạng động tĩnh mạch, HHT = giãn mao mạch xuất huyết di truyền

Bệnh nhân này có cơn đau đầu cấp tính và nôn kèm theo dấu hiệu thần kinh khu trú và lơ mơ. Ở bệnh nhân mắc bệnh giãn mao mạch xuất huyết di truyền (HHT), những triệu chứng này gọi ý đến đột quy xuất huyết.

Ở trẻ em, đột quy xuất huyết thường hiếm và hay gây ra nhất bởi vỡ các dị dạng mạch tiềm ẩn, như dị dạng động tĩnh mạch (AVM). Các AVM thường là mạch nối bẩm sinh bất thường đơn độc, giữa động mạch và tĩnh mạch, dẫn đến tăng áp lực dòng chảy giữa các mạch máu

yếu. HHT là một bệnh di truyền trội trên NST thường đi kèm với giãn mao mạch da niêm mạc và các AVM ở đa cơ quan (eg, phổi, gan, não) và, vì thế, tăng nguy cơ đột quy xuất huyết.

Biểu hiện của đột quy xuất huyết có thể bao gồm đau đầu, buồn nôn, tăng huyết áp hoặc thay đổi tri giác khởi phát đột ngột do tăng áp lực nội sọ. Xuất huyết nội so thường gặp co giật và bệnh nhân thường có dấu hiệu thần kinh khu trú (eg, liệt nửa người đối bên), như ở bệnh nhân này.

Chẩn đoán xác định bởi hình ảnh xuất huyết trong nhu mô não, trong não thất hoặc xuất huyết dưới nhện trên CT đầu. Trong trường hợp này, chảy máu trong nhu mô não từ một dạng động tĩnh mạch vẽ sẽ được thấy như một khối tụ dịch tăng đậm độ với bờ không đều ở vỏ não phải.

Lựa chọn A. Thường gặp do chấn thương (gây rách màng cứng), khối máu tụ dưới màng cứng (EDH) là một khối tăng đậm độ không vượt quá đường khớp sọ. EDH tự phát thường rất hiếm và kém hợp lý rất nhiều so với đột quỵ xuất huyết ở bệnh nhân mắc HHT.

Lựa chọn C. Đột quỵ thiếu máu động mạch não giữa biểu hiện bằng phù và giảm tỷ trọng phần vỏ não tương ứng. Mặc dù triệu chứng có thể bao gồm liệt thần kinh khu trú khởi phát đột ngột, co giật và đau đầu, triệu chứng suy giảm tri giác nhanh chóng ở bệnh nhân này gợi ý đến tăng áp lực nội sọ do xuất huyết. Ngoài ra, HHT gây vỡ mạch máu khả thi hơn là đột quỵ thiếu máu.

Lựa chọn D. U nguyên bào tủy là một khối u não bắt màu cản quang, biểu hiện tăng áp lực nội sọ (eg, đau đầu buổi sáng và buồn nôn). Tuy nhiên, bệnh nhân thường có triệu chứng tiểu não bán cấp (eg, thất điểu, kém phổi hợp động tác), không thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Bất thường thùy thái dương (eg, giảm đậm độ, xuất huyết) gặp trong viêm não do HSV, biểu hiện với đau đầu, dấu hiệu thần kinh khu trú và thay đổi tri giác. Bệnh nhân này không sốt khiến chẩn đoán này không khả thi.

Tóm tắt: Đột quỵ xuất huyết biểu hiện với đau đầu, dấu hiệu thần kinh khu trú và thay đổi tri giác đột ngột. Yếu tố nguy cơ ở trẻ em bao gồm dạng mạch máu (eg, bất thường động tĩnh mạch AVM). Hình ảnh AVM trên CT sọ não thường thấy chảy máu trong nhu mô não (ie, khối tụ dịch tăng đậm độ bờ không đều).

Câu 496: Một bé gái 3 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu sau một chấn thương đầu. 30 phút trước, cô bé đang ngồi chơi ở ghế sau xe, tựa vào cửa xe khi mẹ đang cất đồ lên xe. Khi người mẹ mở cửa, cô bé ngã ngửa và đập trán xuống đất. Ghế ngồi cao khoảng 0.6m (24 in) so với mặt đất. Cô bé khóc ngay nhưng không nôn. Nhiệt độ 37.4 C, mạch 130/min và nhịp thở 24/min. Trẻ tỉnh táo. Thăm khám thấy trẻ lo lắng nhưng được trấn an bởi người mẹ. Có vết bầm máu ở trán và má phải. Không có gãy xương hay khối máu tụ. Đồng tử tròn và có phản ứng. Không chảy nước mũi. Màng nhĩ sáng. Xử trí tiếp theo phù hợp nhất ở bệnh nhân này là gì?

- XXX. Nhập viện theo dõi
- YYY. Thông báo với dịch vụ bảo vệ trẻ em
- ZZZ. Chụp CT não không có thuốc cản quang
- AAAA. Siêu âm sọ não
- BBBB. Trấn an và xuất viện

Đáp án: E

Tổn thương não do chấn thương ở trẻ em (Nguyên tắc PECARN)	
Đặc điểm nguy cơ cao (<2 tuổi)	<ul style="list-style-type: none">Thay đổi tri giác (quấy khóc)Mất ý thứcCơ chế chấn thương nặng (ngã > 0.9m, tác động lực lớn, tai nạn giao thông)Tụ máu dưới da đầu không ở vùng tránVỡ xương sọ có thể sờ thấy được
Đặc điểm nguy cơ cao (≥2 - 18 tuổi)	<ul style="list-style-type: none">Thay đổi tri giác (eg, lờ mơ, ngủ gà)Mất ý thứcCơ chế chấn thương nặng (ngã > 1.5m, tác động lực lớn, tai nạn giao thông)Nôn, đau đầu dữ dộiDấu hiệu vỡ nền sọ (eg, chảy dịch não tủy qua mũi)
Xử trí	<ul style="list-style-type: none">Chụp CT sọ não không có thuốc cản quang

Bệnh nhân này gặp chấn thương đầu nhẹ, được định nghĩa là một chấn thương cùn vào đầu ở bệnh nhân tỉnh táo không có dấu hiệu thần kinh khu trú. Mặc dù hầu hết các chấn thương đầu nhẹ không gây tổn thương nặng nề, mục tiêu xử trí là tìm các yếu tố nguy cơ của tổn thương nội sọ và tránh phơi nhiễm tia xạ không cần thiết.

Các đặc điểm nguy cơ cao cần cân nhắc ở trẻ ≥ 2 tuổi bao gồm

- Thay đổi tri giác
- Mất ý thức
- Cơ chế chấn thương nặng (eg, ngã > 1.5m, tác động lực mạnh, tai nạn giao thông nặng nề)
- Nôn hoặc đau đầu dữ dội
- Dấu hiệu vỡ nền xương sọ

Khi bệnh nhân có các đặc điểm nguy cơ cao, CT sọ não không có thuốc cản quang thường được chỉ định để đánh giá xuất huyết nội sọ (Lựa chọn C). Theo dõi từ 4-6 giờ có thể được cân nhắc ở bệnh nhân có tri giác bình thường, không có dấu hiệu vỡ nền sọ và các đặc điểm nguy cơ cao khác đã được cải thiện hoặc xuất hiện đơn độc (eg, hết nôn). (Lựa chọn A).

Bệnh nhân không có các đặc điểm nguy cơ cao (như ở bệnh nhân này) có rất ít khả năng gặp tổn thương não do chấn thương nặng nề. Do đó, nên tránh chẩn đoán hình ảnh ở những bệnh nhân này, và xử trí nên bao gồm trấn an và xuất viện, giáo dục các triệu chứng liên quan (eg, đau đầu nặng) cần phải được đánh giá lại.

Lựa chọn B. Dịch vụ bảo vệ trẻ em nên được thông báo nghỉ ngơi có bạo hành trẻ (eg, tiền sử không nhất quán, chậm trễ tìm kiếm sự chăm sóc). Ngược lại, ở đứa trẻ này có cơ chế chấn thương hợp lý, nhưng được đưa đến bệnh viện ngay và được đỡ dành bởi bà mẹ.

Lựa chọn D. Siêu âm sọ được dùng để tầm soát chảy máu nội sọ ở trẻ sinh non thóp chưa đóng, khoảng 9-18 tháng.

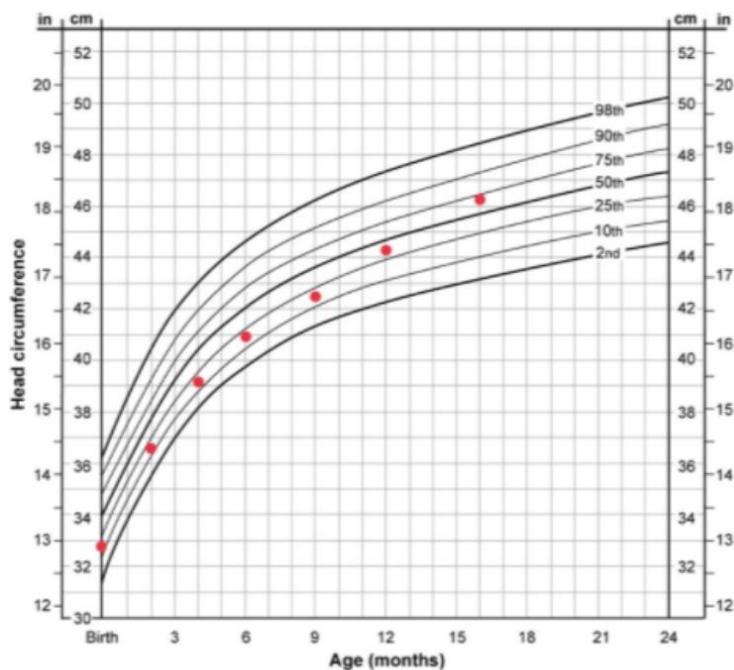
Tóm tắt: Chẩn đoán hình ảnh nên được tránh ở trẻ em với chấn thương đầu nhẹ và không có các đặc điểm tổn thương nội sọ nguy cơ cao (ie, thay đổi tri giác, mất ý thức, cơ chế chấn thương nặng, nôn hoặc đau đầu dữ dội, dấu hiệu vỡ nền sọ.)



Câu 497: Một bé gái 16 tháng được bố đưa tới phòng khám để đánh giá hành vi. 6 tuần qua, bệnh nhân ít tương tác với gia đình và khó chịu tăng dần. Lần kiểm tra cuối cùng là lúc 12 tháng và cô bé đạt các mốc phát triển. Kể từ đó, bệnh nhân không đạt các mốc phát triển tiếp theo về ngôn ngữ, vận động tinh hoặc vận động thô, mà ông bố cho rằng là do các stress xã hội vì cuộc ly hôn của bố mẹ. Nhiệt độ 37.3 C, huyết áp 140/90 mmHg, mạch 70/min. Bệnh nhân không giao tiếp bằng mắt tốt. Thóp trước đã đóng. Khám tim mạch không phát hiện bất thường. Da hồng và ấm. Bảng đánh giá sự phát triển theo vòng đầu, chiều cao và cân nặng như bảng dưới. Đầu là nguyên nhân có khả năng gây nên triệu chứng ở bệnh nhân này nhất?

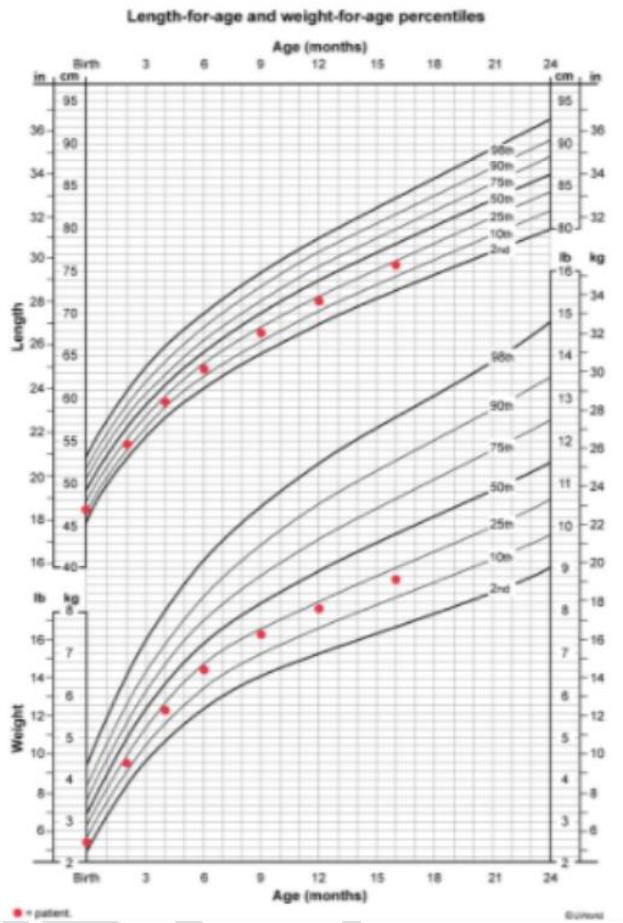
- HHHH. Rối loạn điều chỉnh
- III. Nhiễm CMV bẩm sinh
- JJJJ. Não úng thủy
- KKKK. Suy giáp
- LLLL. Hội chứng Rett

Head circumference



● = patient.

©UWorld



Đáp án: C

Não úng thủy ở trẻ em	
Nguyên nhân	<ul style="list-style-type: none"> Suy giảm tuần hoàn DNT Suy giảm hấp thu DNT Sản xuất DNT quá mức
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none"> Đầu to &/hoặc tăng vòng đầu nhanh chóng Tĩnh mạch da đầu lớn Thóp trước đầy (nếu chưa đóng) Thay đổi hành vi &/hoặc chậm phát triển tinh thần Dấu hiệu tăng áp lực nội sọ* <ul style="list-style-type: none"> Đau đầu, buồn nôn Phù gai thị Tăng huyết áp, nhịp chậm

Đánh giá	• Hình ảnh học não bộ
-----------------	-----------------------

*Có thể không biểu hiện nếu thóp trước chưa đóng

Đứa trẻ này có tăng vòng đầu nhanh đi kèm với kích thích, chậm phát triển tinh thần và tăng huyết áp. Những triệu chứng này gợi ý tới tăng áp lực nội sọ do não úng thủy, hay nhiều dịch não tuy quá mức.

Dịch não tuy được sản xuất bởi dám rối mạch mạc, chảy trong hệ thống não thất và được hấp thu vào hệ thống tĩnh mạch. Bất kì sự gián đoạn nào trong quá trình này đều dẫn tới tích tụ dịch não tuy một cách bất thường. Nguyên nhân thường gặp nhất là não úng thủy tắc nghẽn (ie, không lưu thông), do có khối cản trở dòng chảy dịch não tuy. Nguyên nhân của não úng thủy tắc nghẽn có thể bao gồm các nguyên nhân bẩm sinh (eg, hẹp cổng não), khối u hoặc nhiễm trùng. Sự tắc nghẽn này dẫn đến giãn não thất và tăng áp lực nội so, cuối cùng dẫn đến teo chất trắng.

Biểu hiện của não úng thủy ở trẻ nhỏ thường bao gồm tăng vòng đầu nhanh chóng, như ở biểu đồ tăng trưởng của trẻ này, khi mà vòng đầu trẻ vượt qua 2 mốc bách phân vị lớn chính (ie, thứ 25 và thứ 50) trong vòng vài tháng. Các triệu chứng bổ sung bao gồm thay đổi hành vi (eg, kích thích) và/hoặc chậm phát triển tinh thần. Trẻ có thóp trước đã đóng (như ở bệnh nhân này) có nhiều khả năng hơn gặp các triệu chứng tăng áp lực nội soi, bao gồm đau đầu, nôn, tăng huyết áp và phù gai thị. Chèn ép lên phần não giữa cũng có thể gây rối loạn chức năng nhìn lên.

Đánh giá ban đầu bao gồm hình ảnh học não bộ, bao gồm siêu âm sọ ở trẻ sơ sinh chưa đóng thóp hoặc MRI não ở bệnh nhân đã đóng thóp.

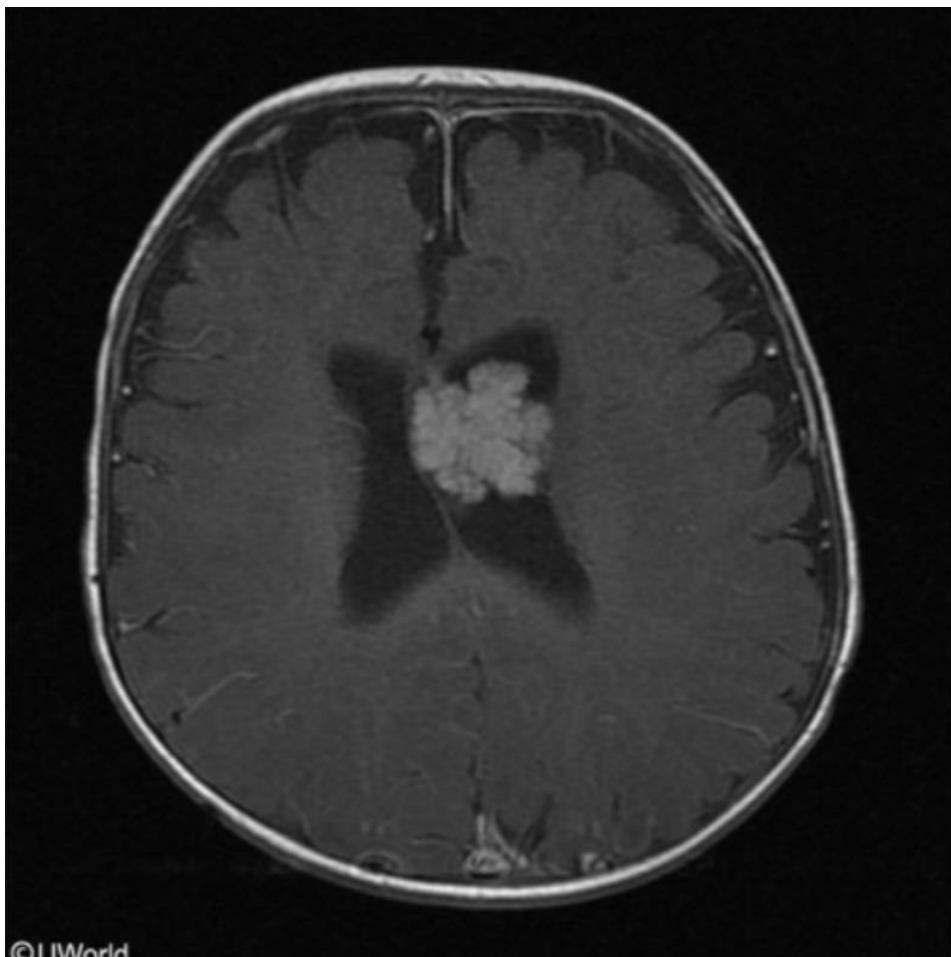
Lựa chọn A. Rối loạn điều chỉnh đặc trưng bởi sự suy giảm chức năng hoặc sự thay đổi hành vi do các stress (eg, ly hôn). Nó không giải thích việc tăng vòng đầu nhanh chóng.

Lựa chọn B và D. Nhiễm CMV bẩm sinh không có triệu chứng lúc sinh và có thể dẫn đến các biến chứng muộn, bao gồm chậm phát triển tinh thần và diếc, có thể ảnh hưởng tới khả năng nói. Suy giáp thường gây chậm tốc độ phát triển, táo bón và lờ đờ. Không có triệu chứng nào gây tăng vòng đầu như đi kèm với tăng huyết áp.

Lựa chọn E. Hội chứng Rett là một rối loạn phát triển tinh thần-kinh thường gặp nhất ở trẻ nữ tuổi tập đi. Triệu chứng bao gồm kích thích, các cử chỉ tay rập khuôn (eg, vặn), và ngừng phát triển tinh thần sau một thời gian phát triển bình thường. Không giống như não úng thủy, trong hội chứng Rett hay gặp đầu nhỏ và chậm tăng vòng đầu.

Tóm tắt: Não úng thủy (quá nhiều dịch não tuy) gây giãn não thất và tăng áp lực nội sọ. Trẻ có thể tăng vòng đầu nhanh chóng, thay đổi hành vi và chậm phát triển tinh thần. Ở bệnh nhân đã đóng não trước, có thể gặp đau đầu, nôn, tăng huyết áp và phù gai thị.

Câu 498: Một bé trai 6 tháng được đưa đến khám định kỳ. Cậu bé không thể ngồi nếu không có người đỡ và mẹ bé lo lắng rằng đầu bé quá to so với tuổi. Trong tuần qua, bệnh nhân ngủ nhiều hơn bình thường và nôn vào cuối giấc ngủ. Chiều cao và cân nặng ở mức bách phân vị thứ 25. Vòng đầu ở bách phân vị 95 (tăng từ bách phân vị 50 lúc mới sinh và 75 lúc 4 tháng). Thóp trước phồng. MRI sọ não như hình dưới đây:



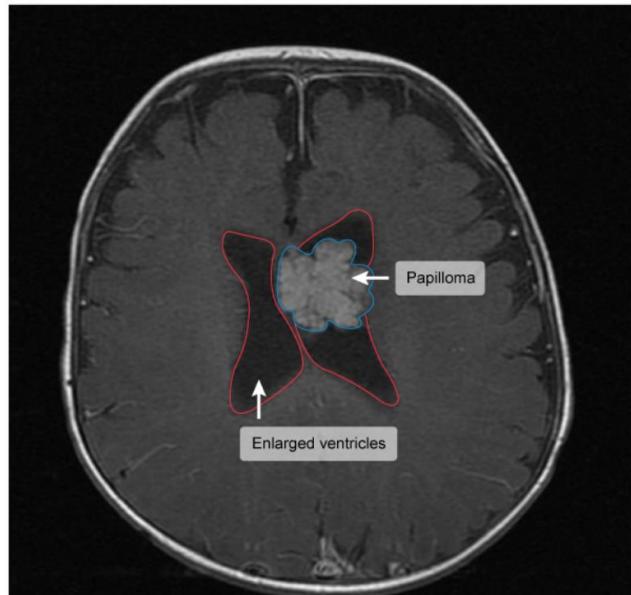
© UWWorld

Nguyên nhân gây bệnh có khả năng nhất là?

- M. Không có lỗ não thất bẩm sinh
- N. Giảm tái hấp thu dịch não tủy
- O. Phù não toàn thể
- P. Tăng sản xuất dịch não tủy
- Q. Xuất huyết trong nhu mô não

Đáp án: D

U nhú đâm rỗi mạch mạc



Bệnh nhân này mắc não úng thủy có giãn não thất (đường màu đỏ) và khối trong não thất (đường màu xanh), triệu chứng gợi ý đến u nhú đâm rỗi mạch mạc (CPP). Đám rỗi mạch mạc, là các biểu mô thần kinh giàu mạch máu nằm trong não thất, sản xuất dịch não tủy (CSF). CPP hay gặp nhất ở trẻ nhũ nhi, là một quá phát lành tính, chậm tiến triển và hiếm gặp của đám rỗi mạch mạc, dẫn tới tăng sản xuất CSF.

Ở trẻ nhũ nhi, sự tích tụ CSF quá mức (ie, não úng thủy) gây tăng vòng đầu và các dấu hiệu tăng áp lực nội sọ (eg, bú kém, thóp phồng, kích thích, nôn sau khi ngủ dậy), như ở bệnh nhân này. Chậm phát triển tinh thần (eg, không tự ngồi lúc 6 tháng) cũng thường gặp ở trẻ nhũ nhi, và đau đầu thường xảy ra ở các trẻ lớn và người lớn. Khi khối u tăng kích thước, sự tắc nghẽn dịch não tủy có thể xảy ra, dẫn đến tăng áp lực nội sọ cấp tính.

Siêu âm sọ thường thấy não thất lớn và có khối trong não thất, MRI xác nhận chẩn đoán. Điều trị cho CPP lớn hoặc có triệu chứng là cắt bỏ và hiếm khi tái phát.

Lựa chọn A. Không có lỗ Luschka và Magendie bẩm sinh ngăn cản CSF chảy vào khoang dưới nhânen, gây não úng thủy. Dị tật bẩm sinh này đi kèm với hội chứng Dandy-Walker, không phải một khối trong não thất.

Lựa chọn B. Tăng áp lực trong xoang tĩnh mạch do huyết khối xoang màng cứng có thể làm giảm tái hấp thu CSF và dẫn tới não úng thủy. Hầu hết bệnh nhân có huyết khối xoang màng cứng là người lớn và có các yếu tố nguy cơ gây đông máu (eg, mang thai, giảm antithrombin). Ngoài ra, không quan sát thấy khối trong não thất.

Lựa chọn C. Phù não toàn thể có thể xảy ra trong não úng thủy nặng không được điều trị vì tăng áp lực thủy tĩnh khiến CSF đi vào nhu mô não. Tuy nhiên, hình ảnh học não bộ sẽ cho thấy các nếp não và khe não phẳng, không thấy ở bệnh nhân này.

Lựa chọn E. Ở trẻ em, xuất huyết trong nhu mô não không do chấn thương thường gây ra do vỡ di dạng động tĩnh mạch và biểu hiện cấp tính với dấu hiệu thần kinh khu trú và tăng áp lực nội sọ. Một khối tụ dịch tăng đậm độ bất thường trong nhu mô não, không phải là một khối trong não thất bờ rõ ràng, sẽ được quan sát thấy trên chẩn đoán hình ảnh.

Tóm tắt: U nhú đám rối mạch mạc là một khối trong não thất lành tính, gây tăng sản xuất dịch não tủy, dẫn tới giãn não thất và não úng thủy. Ở trẻ nhũ nhi, não úng thủy biểu hiện với vòng đầu lớn và các dấu hiệu của tăng áp lực nội sọ.

Câu 499: Một cậu bé 16 tuổi đến phòng khám vì đau bụng và tiêu chảy 3 ngày qua. Bệnh nhân trở về ngày hôm qua sau kỳ nghỉ 2 tuần ở Belize - nơi mà cậu ăn các món ăn đường phố suốt cả ngày. Cuối chuyến đi, cậu bé bị tiêu chảy 6-7 lần, phân tóe nước, không có máu. Bệnh nhân cảm thấy buồn nôn nhưng có thể dung nạp với nước đường uống mà không bị nôn ra. Cậu bé không dùng thuốc gì. Nhiệt độ 37.5oC, huyết áp 105/62 mmHg, mạch 78 lần/phút. Thăm khám ghi nhận niêm mạc ẩm, CRT < 2s. Khám tim và phổi bình thường. Bụng hơi chướng và ấn đau vùng quanh rốn. Test máu trong phân âm tính. Tác nhân thích hợp nhất gây tiêu chảy trên bệnh nhân này là gì?

- A. *Entamoeba histolytica*
- B. *E. coli*
- C. *Giardia lamblia*
- D. Rotavirus
- E. *Salmonella typhi*
- F. *Shigella sonnei*

Đáp án B

Bệnh nhân này gần đây có kỳ nghỉ ở Belize hiện tại bị tiêu chảy du lịch, được định nghĩa là tiêu chảy xuất hiện trong hoặc lên đến 10 ngày sau chuyến du lịch đến các quốc gia đang phát triển. Tiêu chảy du lịch thường gặp nhất do lây truyền qua đường phân – miệng tác nhân ETEC (enterotoxigenic *E. coli*). Khách du lịch mua thức ăn từ các quán vỉa hè đặc biệt tăng nguy cơ lây nhiễm thường do vệ sinh tay kém.

Bệnh nhân bị tiêu chảy phân nước khởi phát cấp tính và đau bụng. Sốt nhẹ, buồn nôn, và/hoặc nôn ói cũng có thể biểu hiện. Máu trong phân là không thường gặp và thường chỉ điểm tác nhân khác hơn là ETEC (eg, *Shigella*, *Campylobacter*).

Xét nghiệm tác nhân đặc hiệu là không cần thiết vì hầu hết các trường hợp tiêu chảy du lịch nhẹ và tự giới hạn, thường kéo dài không quá 5 ngày. Điều trị nhìn chung là hỗ trợ (eg, bù dịch). Tuy nhiên, kháng sinh (eg, azithromycin, ciprofloxacin) có thể được xem xét nếu tiêu chảy nặng (eg, liên quan đến sốt cao, giảm hoạt động đáng kể).

(Lựa chọn A và C) *Entamoeba histolytica* và *Giardia lamblia* là không thường gặp, ký sinh trùng gây tiêu chảy du lịch thường gây đau bụng và tiêu chảy tiến triển qua vài tuần (thường là phân máu với tác nhân *E histolytica*). Biểu hiện cấp tính trên bệnh nhân này phù hợp với ETEC.

(Lựa chọn D) Rotavirus thường biểu hiện với nôn ói và tiêu chảy phân nước nặng ở trẻ < 2 tuổi không được tiêm chủng. Bệnh nhẹ hơn có thể gặp ở trẻ vị thành niên và người lớn, nhưng

nôn ói nên được kỳ vọng. Ngoài ra, bệnh nhân này có tiền sử đi du lịch tiếp xúc với thức ăn đường phố nên ETEC phù hợp hơn.

(**Lựa chọn E và F**) *Salmonella typhi* và *Shigella sonnei* là tác nhân vi khuẩn ít gặp gây tiêu chảy du lịch có thể biểu hiện đau bụng quặn và tiêu chảy khởi phát cấp tính (thường là phân máu với *Shigella*). Tuy nhiên, cả hai vi khuẩn đều gây sốt cao, không được tìm thấy trên bệnh nhân này.

Tóm lại: *Tiêu chảy du lịch nhìn chung là bệnh lý nhẹ, tự giới hạn biểu hiện tiêu chảy phân nước và đau bụng cấp tính trên những bệnh nhân có tiền sử đi du lịch đến các quốc gia đang phát triển. ETEC là tác nhân thường gặp nhất.*

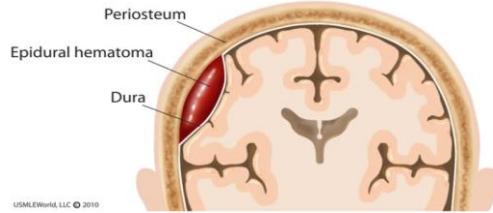
Câu 500: Một cậu bé 4 tuổi mắc bệnh hồng cầu hình liềm (SCD) được ba mẹ đưa đến phòng cấp cứu vì đau đầu tiến triển và lờ mơ. Khi đi xuống cầu thang, bệnh nhân trượt chân và té từ độ cao 1.5 m, va chạm vùng đầu. Bé nằm trên sàn nhà vài giây nhưng có thể đứng dậy, tiếp tục đi lại và nói chuyện bình thường. Ban đầu bệnh nhân chỉ hơi đau nhẹ vùng bị tổn thương. Vài phút sau đó bé đau đầu tiến triển, nôn ói trước khi lịm dần. Bệnh nhân có tiền sử nhập viện nhiều lần vì các đợt thuyên tắc mạch. Bé dùng hydroxyurea và penicillin hàng ngày. Huyết áp 140/86 mmHg, mạch 66 lần/phút. Bệnh nhân ngủ gà và cắn kích thích đau mới tinh. Khám thần kinh, đồng tử bên trái 3mm phản xạ ánh sáng bình thường, nhưng đồng tử bên phải 8 mm, không phản xạ với ánh sáng. Nguyên nhân thích hợp nhất gây ra tình trạng mất bù cấp tính trên bệnh nhân này là gì?

- A. Dập não
- B. Khối máu tụ ngoài màng cứng
- C. Đột quỵ do thiếu máu cục bộ
- D. Xuất huyết khoang dưới nhện
- E. Khối máu tụ dưới màng cứng

Đáp án B

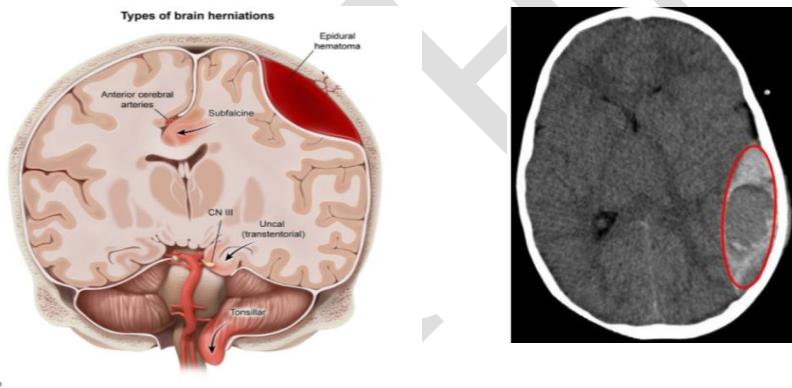
Khối máu tụ ngoài màng cứng	
Bệnh sinh	Chấn thương gây rách động mạch màng não giữa
Biểu hiện lâm sàng	<ul style="list-style-type: none">• Mất ý thức thoáng qua, sau đó là khoảng tĩnh• Khối máu tụ lan rộng dẫn đến:<ul style="list-style-type: none">◦ Tăng áp lực nội sọ (mất ý thức, đau đầu, buồn nôn/nôn)◦ Thoát vị não (giãn đồng tử một bên và liết đối bên)
Chẩn đoán	<ul style="list-style-type: none">• CT đầu: tăng đậm độ hình lồi hai mặt (biconvex)
Điều trị	<ul style="list-style-type: none">• Phẫu thuật giải áp khẩn cấp trên bệnh nhân có triệu chứng

Bệnh nhân này khả năng có khối máu tụ ngoài màng cứng cấp tính (EDH - epidural hematoma), tích tụ máu giữa xương sọ và màng cứng. Ở trẻ vị thành niên và người lớn, EDH thường gặp nhất sau chấn thương đầu va chạm mạnh (eg, tai nạn xe máy), gây rách động mạch màng não giữa. Tuy nhiên, té với low-velocity có khả năng gây EDH ở trẻ nhỏ.



Bệnh nhân thường có mất ý thức thoáng qua sau giai đoạn tinh táo vài phút đến vài giờ. Khối máu tụ nhanh chóng mở rộng gây rối loạn tri giác tiến triển (eg, lịm dần đi) và triệu chứng tăng áp lực nội sọ (eg, buồn nôn/nôn ói, đau đầu). Nếu không điều trị, tăng áp lực nội sọ tiến triển nặng nề gây tam chứng Cushing (ie, tăng huyết áp, nhịp tim chậm, thở không đều) và thoát vị não (uncal herniation – thoát vị hồi móc qua góc trên của lèu tiểu não). Dấu hiệu của thoát vị não bao gồm giãn đồng tử một bên (do chèn ép vào thần kinh vận não CN III), như được tìm thấy trên bệnh nhân này, và liệt đối bên.

Tổn thương tăng đậm độ (hyperdensity) hình hai mặt lồi trên CT đầu dùng để chẩn đoán, và mở sọ cấp cứu đòi hỏi trên những bệnh nhân có dấu thần kinh để ngăn ngừa thoát vị não và tử vong.



(Lựa chọn A) Dập não đặc trưng với phá hủy mạch máu trong nhu mô não. Triệu chứng tăng áp lực nội sọ có thể xuất hiện do phù não nhưng thường tiến triển dần qua một vài ngày và thường tự khỏi mà không cần can thiệp.

(Lựa chọn C) Bệnh nhân SCD tăng nguy cơ đột quy thiếu máu cục bộ, có thể biểu hiện dấu thần kinh khu trú (eg, liệt một bên). Diễn tiến xấu đi nhanh chóng trên bệnh nhân này sau chấn thương đầu và dấu hiệu của thoát vị làm cho chẩn đoán EDH phù hợp hơn.

(Lựa chọn D) SAH (subarachnoid hemorrhage) hay xuất huyết dưới nhện biểu hiện đau đầu nhiều, khởi phát đột ngột, thường gấp nhất là do vỡ phình nội sọ hoặc thỉnh thoảng sau chấn thương. Đau đầu trên bệnh nhân này ban đầu nhẹ sau đó trở nên tồi tệ dần, và có khoảng tĩnh trước khi đi vào lịm dần – không phải là đặc điểm của SAH.

(Lựa chọn E) Khối máu tụ dưới màng cứng thường thứ phát do rách tĩnh mạch ngang gây chảy máu chậm vào trong khoang dưới màng cứng sau chấn thương đầu. Không giống với bệnh nhân này, triệu chứng đau đầu và lờ mơ xuất hiện dần (qua 1 - 2 ngày).

Tóm lại: Khối máu tụ ngoài màng cứng do máu tích tụ giữa xương sọ và màng cứng sau chấn thương đầu. Bệnh nhân thường có mất ý thức thoáng qua sau đó là khoảng tỉnh. Khối máu tụ nhanh chóng lan rộng gây tăng áp lực nội sọ (eg, rối loạn tri giác, buồn nôn/nôn, đau đầu) và thoát vị não (eg, giãn đồng tử một bên, liệt đối bên).

NFH