

HỘI NGHỊ KHOA HỌC NHI KHOA 2019 - BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG 1

TÓM TẮT CA LÂM SÀNG HẠ ĐƯỜNG HUYẾT KÉO DÀI NHỮ NHÌ DO CƯỜNG INSULIN

*BSNT. Lương Thị Mỹ Tín, ThS. BS. Trần Thị Bích Huyền
KHOA THẬN – NỘI TIẾT*

HÀNH CHÍNH

- Võ Nguyễn Hải Đ.
- Giới tính: Nam
- Ngày sinh: 22/11/2018
- Ngày nhập viện: 29/11/2018
- LDNV: BV Hùng Vương chuyển với chẩn đoán:
Suy hô hấp – nhiễm trùng sơ sinh – hạ đường huyết kéo dài

DIỄN TIẾN LÂM SÀNG

Sinh thường, 36w1d
CNLS 4200gr
không dị tật ngoài
APGAR 6/8
Suy hô hấp
Hạ đường huyết kéo dài

BV Hùng Vương

Khoa sơ sinh

Khoa HSTC-
CĐ

Khoa Thận – Nội tiết

22/11/18

29/11/18

Viêm phổi – nhiễm trùng huyết dùng nhiều kháng sinh
Hạ đường huyết kéo dài, lệ thuộc đường tĩnh mạch > 10
mg/kg/phút
Co giật từng cơn tái đi tái lại

CẬN LÂM SÀNG

Tên xét nghiệm	Kết quả	Giá trị bình thường
Insulin (1) khi đường huyết 2,5 mmol/l	28 μ UI/ml	
Insulin (2) khi đường huyết 0,14 mmol/l	10,2 μ UI/ml	
TSH	9,87 μ UI/ ml	0,32 – 5 μ UI/ml
fT4	1,49 ng/dl	0,71 – 1,85 ng/dl
cortisol máu	66,15 μ g/dl	6,2 – 19,4 μ g/dl
hGH	4,5 ng/ml	> 10 ng/ml

CẬN LÂM SÀNG

- **Siêu âm:** kích thước đầu, thân và đuôi tụy lần lượt 9,6 mm, 3,4 mm và 4,8 mm kèm vài nang vùng đầu và đuôi tụy.
- **CT scan:** gan nhiễm mỡ và tăng sinh mô mỡ dưới da lan tỏa và không có tổn thương khu trú tại tụy.
- **Di truyền học:**
 - Đột biến gen ABCC8 đồng hợp tử (NM_000352.4(abcc8):c.3400-1g>a)
 - Biến thể NM_000334.4(scn4a):c.3688g>a(p.Val1230met) dị hợp tử
 - Biến thể NM_001018036.2(TSHR):c.742C>A(p.Arg248Ser) dị hợp tử

CẬN LÂM SÀNG KHÁC

- **Chuyển hóa:**

- Khí máu động mạch
- NH₃ máu: 187,79 mmol/l → giới hạn bình thường
- Lactate máu < 2 mmol/l
- Keton niệu (-)

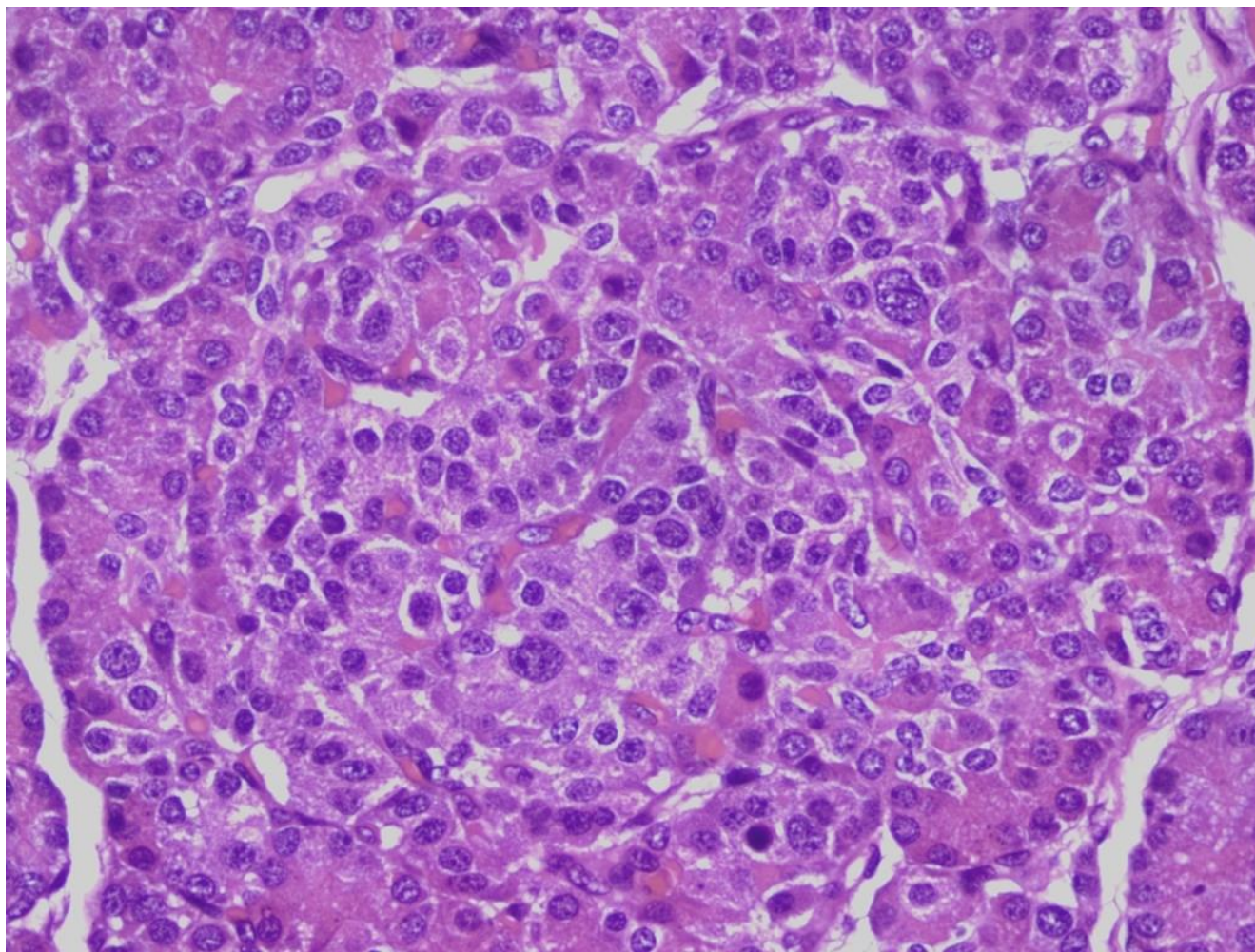
- **Men gan:** AST 146 UI/L, ALT 64 UI/L,

- **Creatinin** máu 28,84 μmol/l.

- **Hình ảnh học:**

- Điện não đồ không ghi nhận sóng động kinh
- CT scan não giảm đậm độ chất trắng rải rác hai bên bán cầu

SINH THIẾT TỤY



TÓM TẮT DIỄN TIẾN

THUỐC
Diazoxide 15
mg/kg/ngày

THUỐC
Somatostatin 85 µg/kg/ngày
Nifedipine 2 mg/kg/ ngày

PHẪU THUẬT CẮT TỤY
mở bụng,
cắt ngang eo tụy,
lấy gần 90% mô tụy

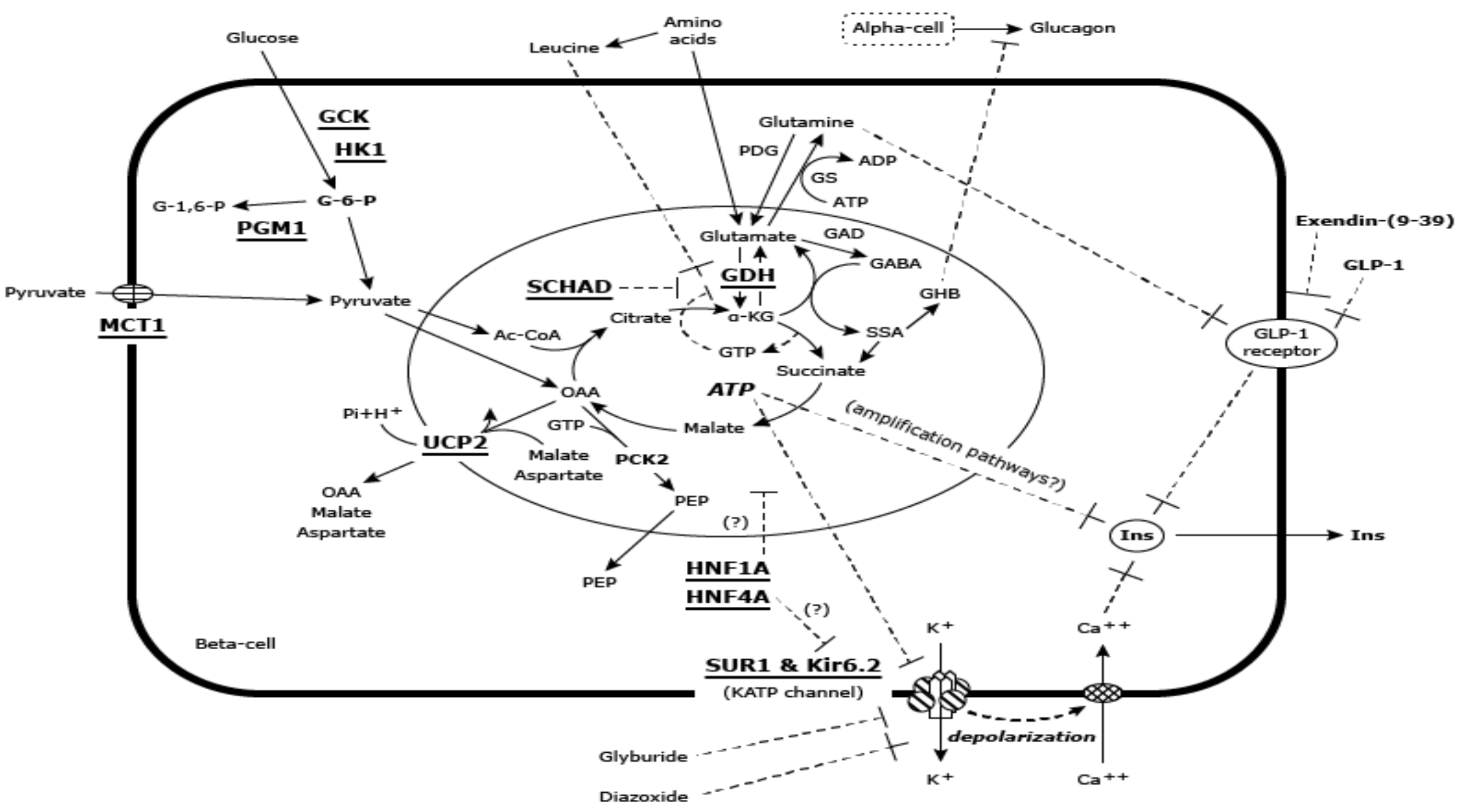
Dinh dưỡng đường miệng (sữa mỗi 2 giờ + bột bắp)
Dinh dưỡng tĩnh mạch, tốc độ đường > 10 mg/kg/phút

Sữa mỗi 2 giờ

VẤN ĐỀ CẦN BÀN LUẬN

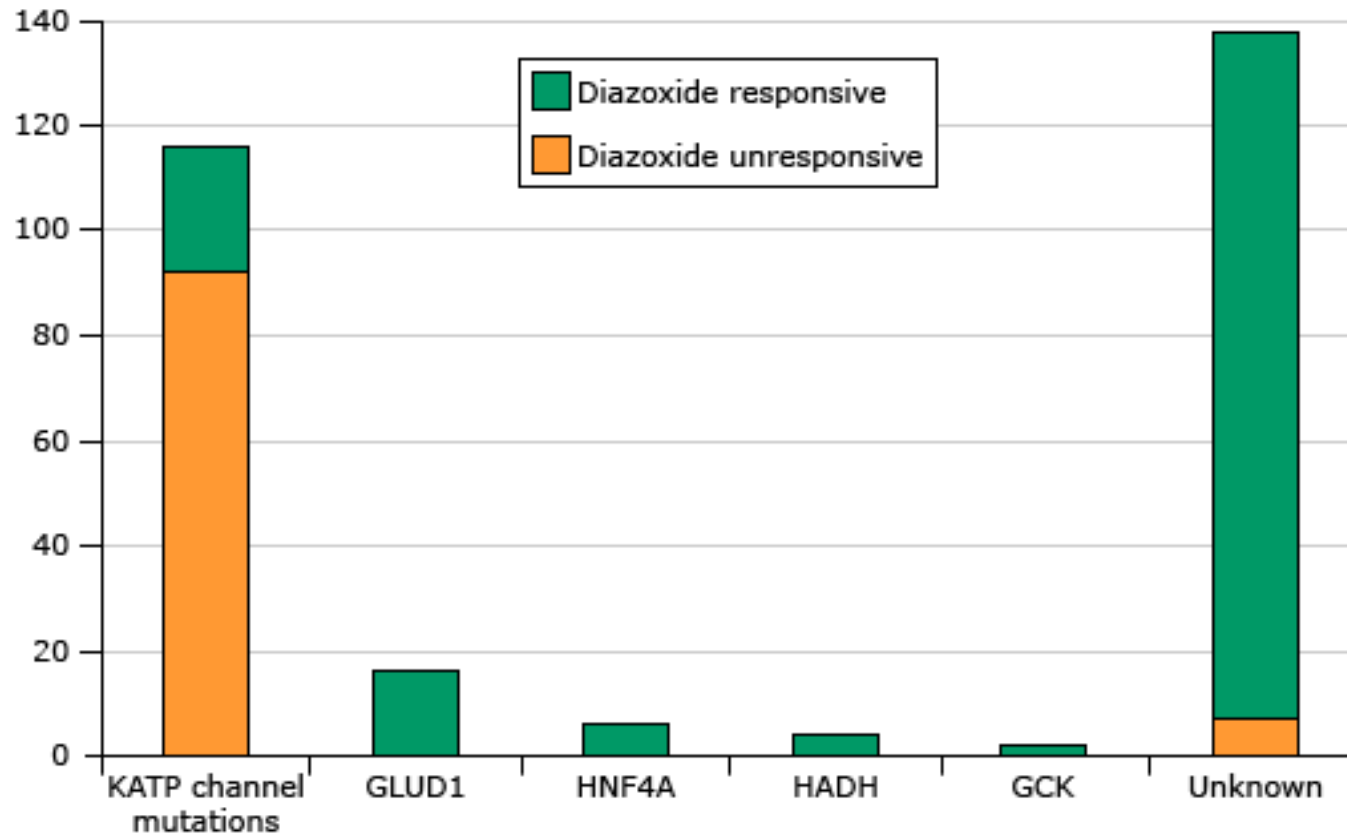
- Tiêu chuẩn chẩn đoán và những hạn chế về phương tiện chẩn đoán
- Đánh giá điều trị cường insulin bẩm sinh do đột biến gene ABCC8
- Phẫu thuật cắt tụy trong điều trị hạ đường huyết do cường insulin và vai trò của ^{18}F – L - DOPA PET

Đơn gen	Gene	Locus	Mode	Trigger	Diazoxide	NH3
KATP-Channel (SUR1/Kir6.2 subunits)	ABCC8/KCNJ11	11p15.1				
Recessive KATP-hyperinsulinism	ABCC8/KCNJ11	11p15.1	Rec	F/P	-	
Dominant KATP-hyperinsulinism						
Diazoxide-unresponsive	ABCC8 (only?)	11p15.1	Dom	F/P	-	
Diazoxide-responsive	ABCC8/KCNJ11	11p15.1	Dom	F/P	+	
Focal KATP-hyperinsulinism	ABCC8/KCNJ11	11p15.1	Sporadic	F/P	-	
GDH	GLUD1	10q23.3	Dom	F/P/LEU	+	+
GCK	GCK	7p13	Dom	F	-	
SCHAD	HADH1	4q25	Rec	F/P/LEU	+	
UCP2	UCP2	11q13.4	Dom	F/Glu	+	
HNF4A	HNF4A	20q13.12	Dom	F	+	
HNF1A	HNF1A	12q24.31	Dom	F	+	
Pyruvate transporter (MCT1)	SLC16A1	1p13.2	Dom	Exercise	-	
HK1	HK1	10q22.1	Dom	F/Glu	+	
PGM1	PGM1	1p31.3	Rec	Glu	-	
Các dạng hội chứng						
Bắt chước cường insulin bẩm sinh						
Sơ sinh						



Xét nghiệm		Kết quả gợi ý cường insulin bẩm sinh (mẫu lấy lúc hạ đường huyết)	
Máu			
Glucose	↓	<40 mg/dL (2.2 mmol/L)	
Insulin	↑	≥2 mcU/mL (14 pmol/L)	Dưới ngưỡng định lượng cũng không loại trừ
C-peptide	↑	≥0.2 nmol/L (0.6 ng/mL)	Nếu thấp cần loại trừ insulin ngoại sinh
Free fatty acids	↓	<1.0 mmol/L	Nếu cao hơn cũng không loại trừ
Beta-hydroxybutyrate	↓	<1.8 mmol/L	
Lactic acid	Bình thường		
Carnitine	Bình thường		
Ammonia	↑ (HIHA)	Bình thường trong các dạng khác	
Growth hormone	↑	Thường >10 mcg/L	Để loại trừ thiếu hormone tăng trưởng.
Cortisol	↑	Để loại trừ thiếu hormone cortisol.	
Test kích thích bằng glucagon			
Glucose	↑	>30 mg/dL trên mức nền	
Nước tiểu			
Ketones	Âm tính		
C-peptide	↑		

Diazoxide responsiveness in different types of congenital hyperinsulinemia of infancy



Data from: Flanagan SE, Kapoor RR, and Hussain K. Genetics of congenital hyperinsulinemic hypoglycemia. Seminars in Pediatric Surgery 2011; 20:13.
Graphic 63247 Version 4.0

Điều trị

```
graph TD; A[Điều trị] --> B[Thuốc]; A --> C[Phẫu thuật]; B --> D[Diazoxide]; B --> E[Somatostatin analog]; B --> F[Calcium channel blockers]; B --> G[Sirolimus]; C --> H[Cắt trọn]; C --> I[Cắt gần trọn]; C --> J[Cắt một phần];
```

This flowchart illustrates the treatment options for a condition. The root node is 'Điều trị' (Treatment), which branches into two main categories: 'Thuốc' (Medication) and 'Phẫu thuật' (Surgery). Under 'Thuốc', there are four sub-nodes: 'Diazoxide' (red box), 'Somatostatin analog' (red box), 'Calcium channel blockers' (brown box), and 'Sirolimus' (blue box). Under 'Phẫu thuật', there are three sub-nodes: 'Cắt trọn' (Total resection, blue box), 'Cắt gần trọn' (Near-total resection, blue box), and 'Cắt một phần' (Partial resection, blue box).

Thuốc

Diazoxide

Somatostatin analog

**Calcium channel
blockers**

Sirolimus

Phẫu thuật

Cắt trọn

Cắt gần trọn

Cắt một phần

The image features a light beige background with a subtle, repeating pattern of stylized flowers. In the top right corner, there are two small, dried, brownish-orange flower heads. In the bottom left corner, there are two small, light pink flowers with yellow centers and green leaves.

TRÂN TRỌNG CẢM ƠN!