BÁO CÁO ĐỀ TÀI NGHIÊN CỨU KHOA HỌC
Y HỌC CHU SINH

ĐẶC ĐIỂM HẠ ĐƯỜNG HUYẾT KÉO DÀI Ở TRẺ SƠ SINH TẠI BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG 1

Người hướng dẫn khoa học:
GS.TS.BS. Ngô Minh Xuân
Người thực hiện:
Ths.BSCK2. Nguyễn Thị Ngọc Diễm

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

- Hạ đường huyết là vấn đề rối loạn chuyển hóa thường gặp ở trẻ sơ sinh, có thể không biểu hiện hay triệu chứng không đặc hiệu.
- Tỉ lệ hạ đường huyết ở trẻ sơ sinh khỏe mạnh là 10%, trẻ có yếu tố nguy cơ tỉ lệ 47% - 54%.
- Nguyên nhân gây hạ đường huyết kéo dài bao gồm cường insulin; các rối loạn nội tiết khác như suy tuyến yên, thiếu cortisol máu, thiếu glucagon bẩm sinh, thiếu epinephrin; rối loạn chuyển hóa bẩm sinh.

1.ĐẶT VẤN ĐỀ

- Cường insulin bẩm sinh là nguyên nhân thường gặp nhất, gây hạ đường huyết nặng và kéo dài, xuất hiện sớm trong giai đoạn sơ sinh, 60% trẻ được chẩn đoán trong tuần đầu sau sanh.
- Đột biến của 14 gen là nguyên nhân gây ra cường insulin bẩm sinh bao gồm: ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, UCP2, HK1, PMM2, PGM1, HNF4α, HNF1α, CACNA1D, FOXA2.
- Phát hiện kiểu gen đột biến giúp lựa chọn phương pháp điều trị hiệu quả.

BÁO CÁO ĐỀ TÀI NGHIÊN CỨU KHOA HỌC
Y HỌC CHU SINH

2. MỤC TIÊU NGHIÊN CỨU

MỤC TIÊU TỔNG QUÁT

Khảo sát đặc điểm hạ đường huyết kéo dài ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi đồng 1 từ 01/2019 đến 07/2022

MỤC TIÊU CHUYÊN BIỆT

1. Khảo sát đặc điểm dịch tễ, yếu tố nguy cơ, lâm sàng của trẻ sơ sinh hạ đường huyết kéo dài.
2. Xác định tỉ lệ các nguyên nhân gây hạ đường huyết kéo dài ở trẻ sơ sinh.
3. So sánh đặc điểm và kết quả điều trị giữa 2 nhóm có đột biến gen và nhóm không có đột biến gen.

3. ĐỐI TƯỢNG – PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Thiết kế nghiên cứu

Dân số nghiên cứu

Dân số mục tiêu

Tất cả bệnh nhi được chẩn đoán và điều trị hạ đường huyết kéo dài tại khoa Sơ sinh bệnh viện Nhi đồng 1

Dân số chọn mẫu

Tất cả bệnh nhi được chẩn đoán và điều trị hạ đường huyết kéo dài tại khoa Sơ sinh bệnh viện Nhi đồng 1 từ tháng 01/2019 đến tháng 07/2022

Cỡ mẫu

BÁO CÁO ĐỀ TÀI NGHIÊN CỨU KHOA HỌC
Y HỌC CHU SINH

Tiêu chuẩn chọn mẫu

1. Hạ đường huyết kéo dài trên 48 – 96 giờ tuổi
2. Hạ đường huyết cần truyền glucose với tốc độ > 8 – 10 mg/kg/phút
3. Hạ đường huyết cần điều trị thuốc cùng với truyền glucose

Tiêu chuẩn loại trừ

Hồ sơ không đầy đủ số liệu cần thu thập

KẾT QUẢ

Trong thời gian nghiên cứu từ tháng 01/2019 đến tháng 07/2022 có 30 trẻ được chẩn đoán và điều trị hạ đường huyết kéo dài tại khoa Sơ sinh bệnh viện Nhi đồng 1

BÁO CÁO ĐỀ TÀI NGHIÊN CỨU KHOA HỌC
Y HỌC CHU SINH

ĐẶC ĐIỂM DỊCH TỄ

Đặc điểm dịch tễ	Tỷ lệ % Giá trị trung bình (± ĐLC)
Giới tính nam	56,7%
Đủ tháng	56,7%
Sanh non	43,3%
Cân nặng lúc sanh (gram)	3250 (± 955)
Lớn cân so với tuổi thai	56,7%
Đủ cân	20%
Nhẹ cân so với tuổi thai	23,3%
Sanh mổ	66,7%
Hạ đường huyết kéo dài	66,7%
Co giật	20%
Nhiễm trùng sơ sinh	13,3%

ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ NGUY CƠ VÀ LÂM SÀNG

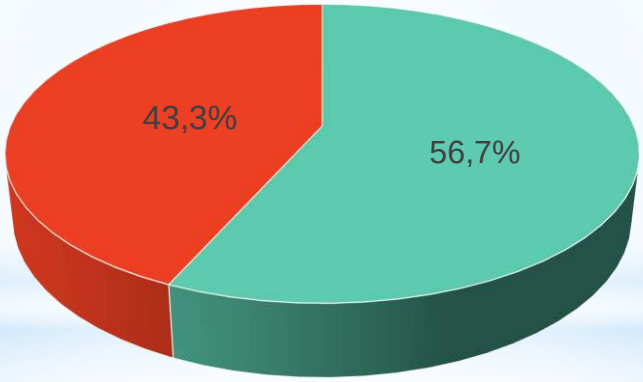
Đặc điểm	Tỷ lệ %
Mẹ đái tháo đường thai kì	13,3
Sanh ngạt	3,3
Mẹ tăng huyết áp thai kì	3,3
Tiền căn gia đình hạ đường huyết	2
Thời điểm hạ đường huyết lần đầu tuần đầu sau sanh	96,7%
Co giật	33,3%
Li bì	26,7%
Bú kém	26,7%
Tím	23,3%
Thở nhanh	13,3%
Nhịp tim nhanh	3,3%
Vã mồ hôi	6,7%
Giảm trương lực cơ	6,7%

BÁO CÁO ĐỀ TÀI NGHIÊN CỨU KHOA HỌC
Y HỌC CHU SINH

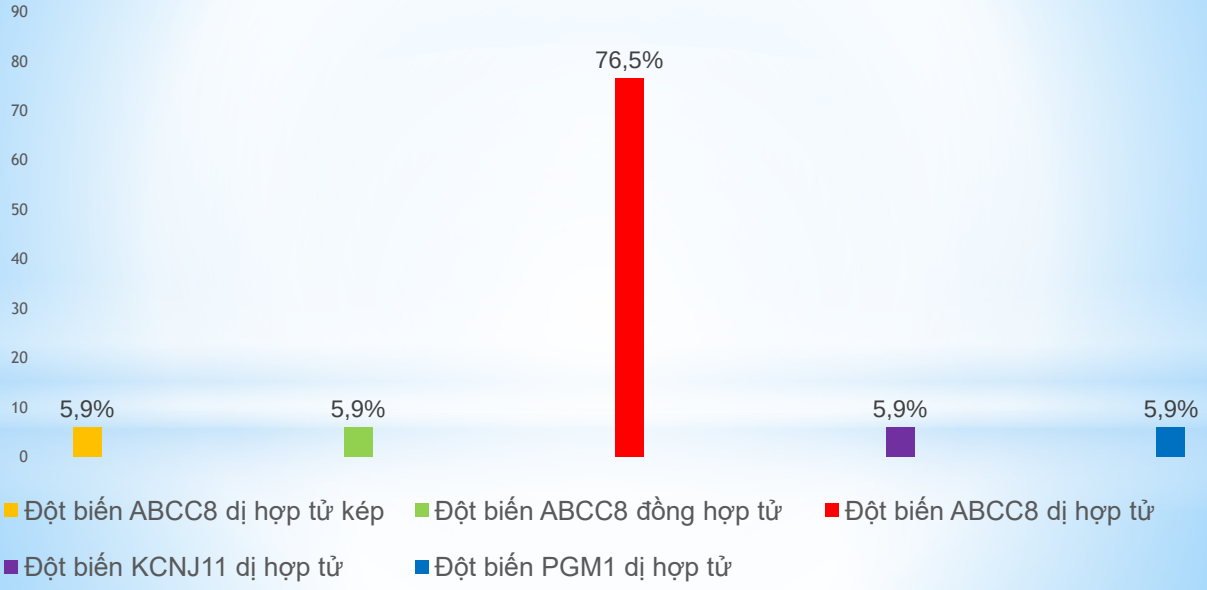
ĐẶC ĐIỂM CẬN LÂM SÀNG

Đặc điểm	Tỷ lệ%	Giá trị trung bình (± ĐLC)
Đường huyết mao mạch		28,2 (± 1,2)
Đường huyết tĩnh mạch		25,9 (± 25,3)
Nồng độ isulin máu	Tăng 96,7%	14,8 (± 3,6)
Nồng độ cortisol máu	Tăng 100%	11,7 (± 1,7)
Nồng độ NH3 máu	Bình thường 100%	85,11 (± 1,3)
Nồng độ ceton máu	Âm tính 100%	
Toan chuyển hóa	Không 100%	

ĐẶC ĐIỂM ĐỘT BIẾN GEN



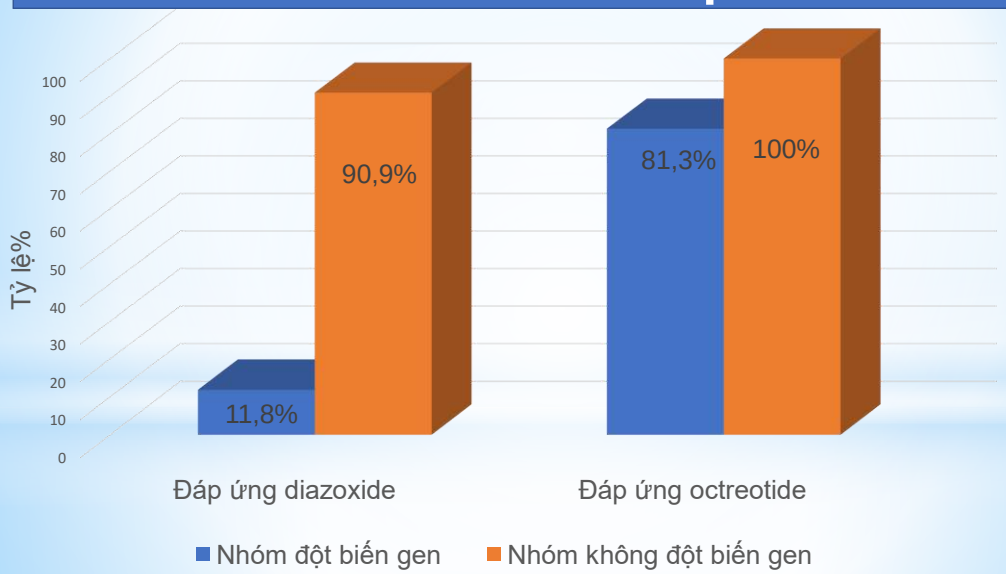
CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN



ĐẶC ĐIỂM ĐIỀU TRỊ

Đặc điểm	Tỷ lệ %	Giá trị trung bình (± ĐLC)
Tổng ngày điều trị		40,7 (± 1,7)
Ngày bắt đầu dùng thuốc sau hạ đường huyết		5,1 (± 1,9)
Nồng độ glucose cao nhất		19,9 (± 1,3)
Tốc độ glucose cao nhất		13,5 (± 3,6)
Ngày truyền glucose		26,1 (± 2,1)
Đáp ứng điều trị thuốc	89,7%	
Đáp ứng diazoxide	46,2%	12,6 (± 1,3)
Đáp ứng octreotide	88,5%	27,5 (± 1,4)
Điều trị phẫu thuật	10,3%	

ĐÁP ỨNG ĐIỀU TRỊ THUỐC



SO SÁNH GIỮA 2 NHÓM ĐỘT BIẾN GEN – KHÔNG ĐỘT BIẾN GEN

ĐẶC ĐIỂM	NHÓM CÓ ĐỘT BIẾN	NHÓM KHÔNG ĐỘT BIẾN	P
Cân nặng lúc sanh	3650 (± 807)	2703 (± 887)	0,005
Ngày xuất hiện hạ đường huyết	1,8 (± 0,8)	3,8 (± 3,5)	0,02
Đường huyết mao mạch	26,3 (± 7,8)	32,4 (± 1,1)	0,002
Đường huyết tĩnh mạch	21,6 (± 25,2)	32,4 (± 22,1)	0,001
Nồng độ insulin máu	26,3 (± 3,1)	7,1 (± 3,1)	0,004
Ngày điều trị	50,1 (± 1,5)	32,4 (± 1,7)	0,02
Nồng độ glucose cần truyền	15,2 (± 3,5)	11,2 (± 2,4)	0,001
Tốc độ glucose cần truyền	21,9 (± 1,2)	17,4 (± 1,3)	0,008
Đáp ứng điều trị diazoxide	11,8%	90,9%	< 0,005
Đáp ứng điều trị octreotide	81,3%	100%	0,5

BÁO CÁO ĐỀ TÀI NGHIÊN CỨU KHOA HỌC
Y HỌC CHU SINH

MỤC TIÊU 1

Đặc điểm dịch tễ

- Tỉ lệ sanh non gần 50%
- 56,7% trẻ lớn cân so với tuổi thai
- 66,7% trẻ sanh mổ

Đặc điểm YTNC

- Mẹ đái tháo đường thai kì 13,3%
- Cao huyết áp thai kì 10%
- Sanh ngạt 3,3%
- Tiền căn hạ đường huyết gia đình 2%

Đặc điểm lâm sàng

- Triệu chứng thường gặp: co giật, li bì, bú kém, tím
- Xuất hiện triệu chứng sớm 96,7% trong tuần đầu sau sanh
- Phát hiện qua tầm soát là 66,7%

Đặc điểm CLS

- Đường huyết mao mạch và tĩnh mạch thấp dưới 30 mg/dl
- 96,7% tăng insulin khi đường huyết thấp
- 100% tăng cortisol máu, NH3 bình thường, ceton máu âm tính khi đường huyết thấp

Đặc điểm điều trị

- Thời gian điều trị kéo dài trung bình 41 ngày
- 89,7% đáp ứng điều trị thuốc
- 10,3% phẫu thuật cắt tụy

MỤC TIÊU 2

- Đột biến PGM1 dị hợp tử
- Đột biến KCNJ11 dị hợp tử
- Đột biến ABCC8 đồng hợp tử
- Đột biến ABCC8 dị hợp tử kép
- Đột biến ABCC8 dị hợp tử

96.7% cường insulin
56.7% đột biến gen

MỤC TIÊU 3

Đặc điểm lâm sàng

- Nhóm có đột biến có cân nặng lúc sanh lớn hơn
- Nhóm có đột biến xuất hiện triệu chứng sớm hơn

Đặc điểm cận lâm sàng

- Đường huyết mao mạch và tĩnh mạch của nhóm đột biến gen thấp hơn nhóm không đột biến gen.
- Nồng độ insulin máu khi đường huyết thấp trong nhóm có đột biến gen cao hơn nhóm không đột biến gen.

Đặc điểm điều trị

- Nhóm có đột biến gen có ngày điều trị dài hơn, nồng độ và tốc độ glucose cần truyền cao hơn nhóm không đột biến gen
- Nhóm không có đột biến gen đáp ứng điều trị với diazoxide cao hơn nhóm có đột biến gen.

KIẾN NGHỊ

Sàng lọc

Xét nghiệm đường huyết mao mạch thường quy sau sanh 2 ngày đặc biệt trẻ có YTNC

Chẩn đoán

Xây dựng quy trình xét nghiệm bao gồm xét nghiệm gen và chọn phương pháp điều trị phù hợp nhằm rút ngắn thời gian nằm viện

XIN CHÂN THÀNH CẢM ƠN QUÍ THẦY CÔ

CHÂN THÀNH CÁM ƠN SỰ CHÚ Ý LẮNG NGHE