



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# BÁO CÁO 1 TRƯỜNG HỢP TRẺ 15 THÁNG NHIỄM TOAN KETONE NẶNG

## THIẾU ENZYME SUCCINYL-CoA:3-KETOACID-CoA TRANSFERASE DO ĐỘT BIẾN GEN OXCT1

BS CK1. Nguyễn Thị Ngọc Trắng  
Khoa Sơ sinh 2 - Chuyển hóa - Di truyền





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# NỘI DUNG

- 1 Đặt vấn đề
- 2 Ca lâm sàng
- 3 Tổng quan Bệnh thiếu enzyme SCOT
- 4 Bàn luận
- 5 Kết luận



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# NỘI DUNG

- 1** Đặt vấn đề
- 2** Ca lâm sàng
- 3** Tổng quan Bệnh thiếu enzyme SCOT
- 4** Bàn luận
- 5** Kết luận

## Thiếu enzyme Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT)

- ✓ Bệnh rối loạn di truyền hiếm gặp
- ✓ Di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, 5p13, ở gen OXCT1
- ✓ Bệnh gây mất khả năng phân giải thể ketone, giảm cung cấp năng lượng
- ✓ Đặc trưng bởi các đợt nhiễm toan ketone nghiêm trọng, có thể gây tử vong





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# ĐẶT VẤN ĐỀ

- ❖ Báo cáo trường hợp trẻ 15 tháng nhiễm toan ketone nặng, cần chăm sóc đặc biệt
- ❖ Đây là trường hợp thiếu enzyme SCOT đầu tiên tại bệnh viện Nhi Đồng 1 và cũng là đầu tiên tại Việt Nam





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# NỘI DUNG

- 1 Đặt vấn đề
- 2 **Ca lâm sàng**
- 3 Tổng quan Bệnh thiếu enzyme SCOT
- 4 Bàn luận
- 5 Kết luận



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# CA LÂM SÀNG



## Thông tin bệnh nhân

Bé gái  
Sinh ngày:  
19/01/2021  
NV: 15 tháng tuổi



## Tiền căn

- Con 1/1
- Sinh thường, 38w
- CNLS 3500gr
- Cha mẹ không quan hệ huyết thống
- **6 tháng:**  
Toan hóa ống thận  
=> điều trị:  
Natri bicarbonate (u)



## Bệnh sử

- Bệnh 2 ngày:
- chảy mũi trong
  - khô khè
  - nôn ói nhiều



## Nhập viện

Lý do nhập viện  
**Nôn ói nhiều 2 ngày**

Nhập viện

- lừ đừ,
- không dấu mất nước
- không suy hô hấp

⇒ **Chẩn đoán**  
Viêm tiểu phế quản  
Toan hóa ống thận



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc dạt nước

# CA LÂM SÀNG

## DIỄN TIẾN

**Nhập viện**

**6 giờ**

**12 giờ**

**18 giờ**

**7 ngày**

Lừ đừ  
Không mất nước  
Không SHH

Đờ  
Sốt  
Suy hô hấp

Li bì  
Suy hô hấp tăng

Suy hô hấp nặng  
Thở rên

SHH cải thiện

Toan CH  
pH: 7.1  
AG: 30  
Glucose: 86 mg%  
XQ: Viêm TPQ

Toan CH nặng  
pH: 7.0  
AG: 34.3

Toan CH nặng  
pH: 6.9  
AG: 35.5  
Ketone/máu: +  
Ketone/NT: 3+  
**MSMS và GCMS**

Toan CH nặng  
pH: 6.9  
AG: 35.6  
NH<sub>3</sub>: 70 μmol/L  
Glucose: 80 mg%  
**G4500**

Toan CH cải thiện

**Bù toan**  
Na.bicarbonate TTM  
KS: Ceftriaxone

**Oxy/ cannula**  
**Bù toan tích cực**  
Na.bicarbonate TTM  
KS: Ceftriaxone

**NCPAP**  
**Bù toan tích cực**  
Na.bicarbonate TTM  
Dinh dưỡng TMTP  
G10%  
KS: Ceftriaxone

**Thở máy**  
**Bù toan tích cực**  
Na.bicarbonate TTM  
Dinh dưỡng TMTP  
G10%  
KS: Cefepim

**Ngưng Thở máy**  
Dinh dưỡng /tiêu hóa  
↓ Lipid , ↓ Protein.  
KS: Cefepim



# CA LÂM SÀNG



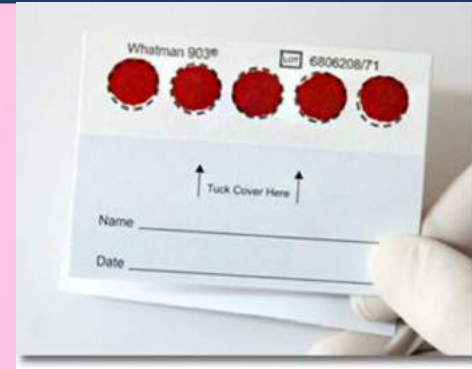
**Bảng: Kết quả bất thường trong đợt nhiễm toan ketone bệnh nhân**

	Nhập viện	Sau 6h	Sau 12h	Sau 18h	Sau điều trị tích cực
<b>pH</b>	<b>7.1</b>	<b>7.0</b>	<b>6.9</b>	<b>6.9</b>	<b>7.4</b>
<b>pCO<sub>2</sub> (mmHg)</b>	10.4	10.5	11.1	10.0	47
<b>HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> (mmol/L)</b>	2.8	3.6	2.4	2.3	38
<b>BE (mmol/L)</b>	- 27.1	-24.9	- 29.5	- 29.2	6
<b>Anion Gap (mEq/L)</b>	<b>30</b>	<b>34.3</b>	<b>35.5</b>	<b>35.6</b>	<b>11.5</b>
<b>Glucose máu (mg%)</b>	86	109	112	118	80
<b>Ketone / máu</b>			<b>Dương tính</b>		Âm tính
<b>Ketone / nước tiểu</b>			<b>3 (+)</b>		Âm tính



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# CA LÂM SÀNG



**Bảng: Kết quả MS/MS và GC/MS**

	Kết quả	Khoảng tham chiếu
Ketone/ máu	Dương tính	Âm tính
Ketone/ nước tiểu	+++ ( 10 mmol /L)	Âm tính
<b>Phân tích axit hữu cơ niệu (GC/MS)</b>		
2-Hydroxybutyric acid	7.08%	< 0.50%
3-Hydroxypropionic acid	10.40%	< 1.95%
3-Hydroxybutyric acid	<b>1150.93%</b>	< 5.28%
<b>Carnitine huyết tương (MS/MS)</b>		
Free Carnitine_C0 (µmol/L)	<b>13.13</b>	8 -110
Acetylcarnitine_C2 (µmol/L)	19.85	2.3 - 45
Propionylcarnitine_C3 (µmol/L)	0.64	0.3 - 6
Butyrylcarnitine_C4 (µmol/L)	0.16	0 - 0.61
C3DC + C4OH (µmol/L)	0.26	0 - 0.14

# CA LÂM SÀNG

## Kết quả giải trình tự gen\_ G4500

KẾT QUẢ							
Gen	Dạng di truyền	Đồng/Dị hợp	Vị trí	Thay đổi Nucleotit/ Protein	Hệ quả	Kiểu hình	Phân lớp đột biến theo Clinvar
<b>OXCT1</b>	Lặn	Dị hợp	chr5: 41805675- 41805687	NM_000436.4: c.841-6_847del	Splice acceptor variant	Succinyl CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency (AR)	Chưa được báo cáo trên Clinvar
<b>OXCT1</b>	Lặn	Dị hợp	chr5: 41870357	NM_000436.4: c.2T>C (NP_000427.1: p.Met1?)	Start lost variant	Succinyl CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency (AR)	Chưa được báo cáo trên Clinvar



# CA LÂM SÀNG

**Bảng: Kết quả Sanger tìm biến thể gen OXCT1 trên Ba và Mẹ của bé**



**Giải trình tự Sanger một phần của OXCT1**

**Hình (A): biến thể NM\_000436.4: c.841-6\_847del ở bệnh nhân và Ba**

**Hình (B): biến thể NM\_000436.4:c.2T>C (NP\_000427.1:p.Met1?) ở bệnh nhân và Mẹ**



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# CA LÂM SÀNG

## CHẨN ĐOÁN

Thiếu enzyme Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase  
do đột biến gen OXCT1

## ĐIỀU TRỊ:

- Bổ sung L- Carnitine
- Dinh dưỡng giảm béo và đạm
- Bổ sung bột bắp không nấu chín vào buổi tối

## XUẤT VIỆN:

Sau 4 tuần điều trị

## THEO DÕI:

 tại Phòng khám Chuyển hóa và Dinh dưỡng

- tăng cân tốt
- thỉnh thoảng bị nôn, điều trị ngoại trú



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# CA LÂM SÀNG



19 tháng



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# NỘI DUNG

- 1 Đặt vấn đề
- 2 Ca lâm sàng
- 3 Tổng quan Bệnh thiếu enzyme SCOT**
- 4 Bàn luận
- 5 Kết luận



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

1972

**Ca đầu tiên**  
*(Tildon và Cornblath)*  
Bé trai, da đen, 6<sup>th</sup>.  
Tử vong sau nhiều đợt  
nhiễm toan ketone

1996

**Phát hiện**  
**các biến thể**  
**gây bệnh trên gen**  
**OXCT1**

2019

**Hàn Quốc**  
*(Kim YA, Kim SH)*  
Bé gái, 12<sup>th</sup>.

2022

**Việt Nam**  
*(BV Nhi Đồng 1)*  
Bé gái, 15<sup>th</sup>.

2023

**Thế giới**  
# 30 ca  
29 đợt biến  
/ gen OXCT1





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

- Thiếu enzyme SCOT là một rối loạn di truyền hiếm gặp (OMIM # 245050)
- Gây mất khả năng phân giải thể ketone, dẫn đến sự tích tụ các thể ketones, giảm cung cấp năng lượng
- Đặc trưng bởi các đợt nhiễm toan ketone nghiêm trọng, có khả năng gây tử vong, xảy ra trong những năm đầu đời
- Tần suất bệnh **< 1: 1.000.000**
- Đến nay, chỉ có khoảng **30** trường hợp được báo cáo





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

- ✓ Bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, nhiễm sắc thể **5p13**
- ✓ Đột biến đồng hợp tử hoặc dị hợp tử ở gen **OXCT1 (601424)**



chr5:41,730,065-41,870,425 140,361 bp.

Nguồn: <https://genome.ucsc.edu>



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

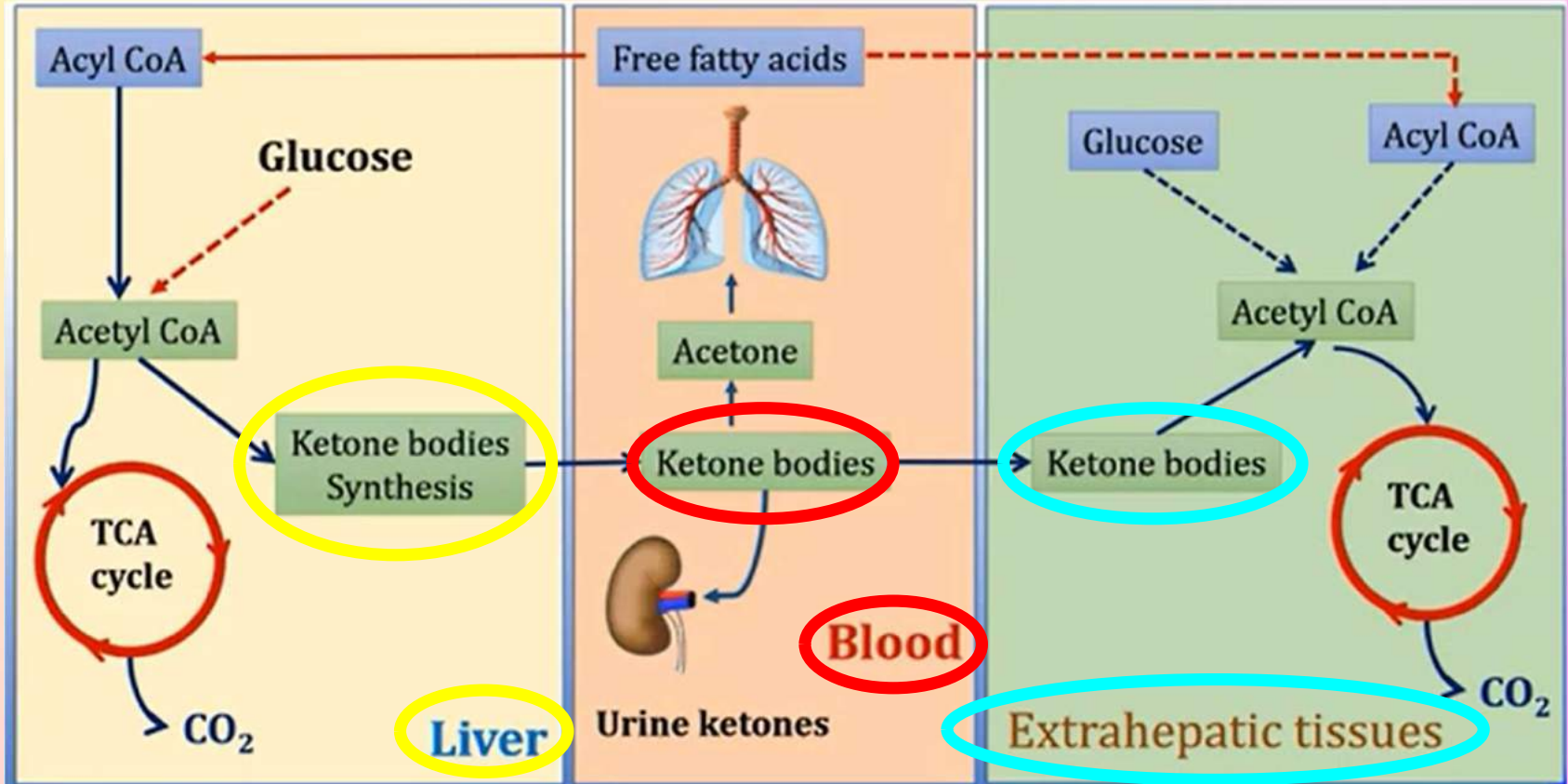
# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT



Di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường

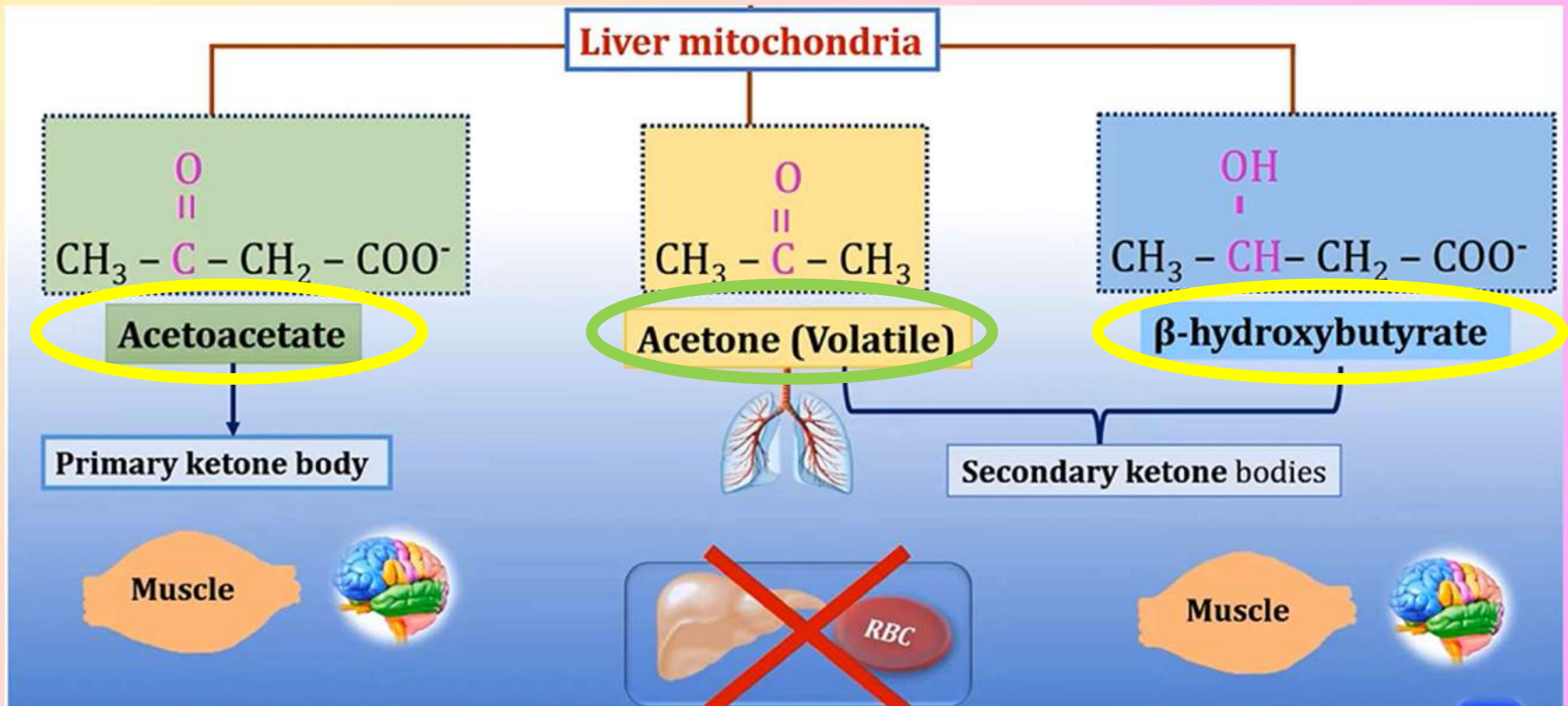
# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

## Thể ketone (ketone bodies)



Nguồn: Laffel L. *Ketone bodies: a review of physiology, pathophysiology and application of monitoring to diabetes. Diabetes Metab Res Rev.*

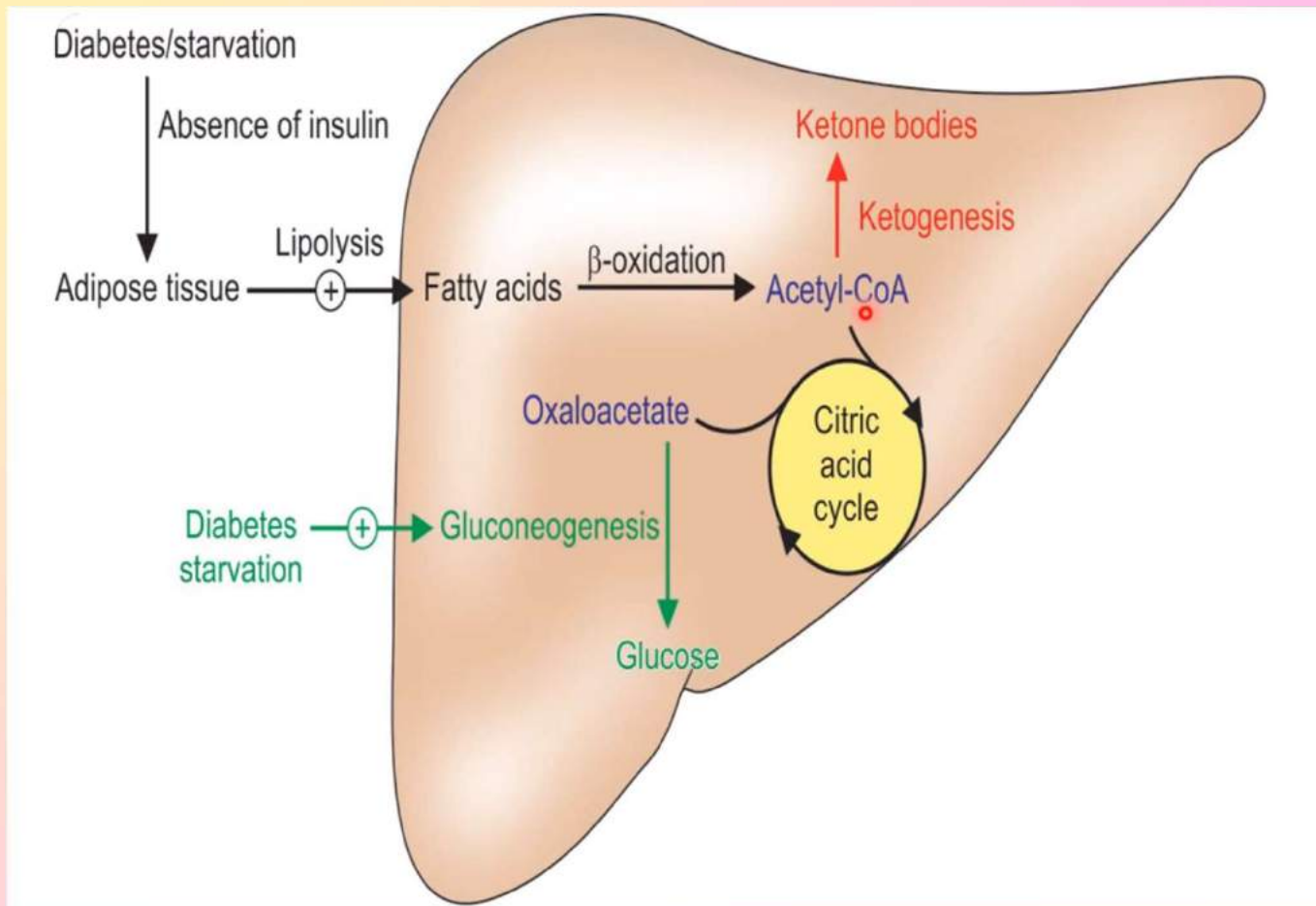
# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT



Nguồn: Laffel L. *Ketone bodies: a review of physiology, pathophysiology and application of monitoring to diabetes. Diabetes Metab Res Rev.*

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

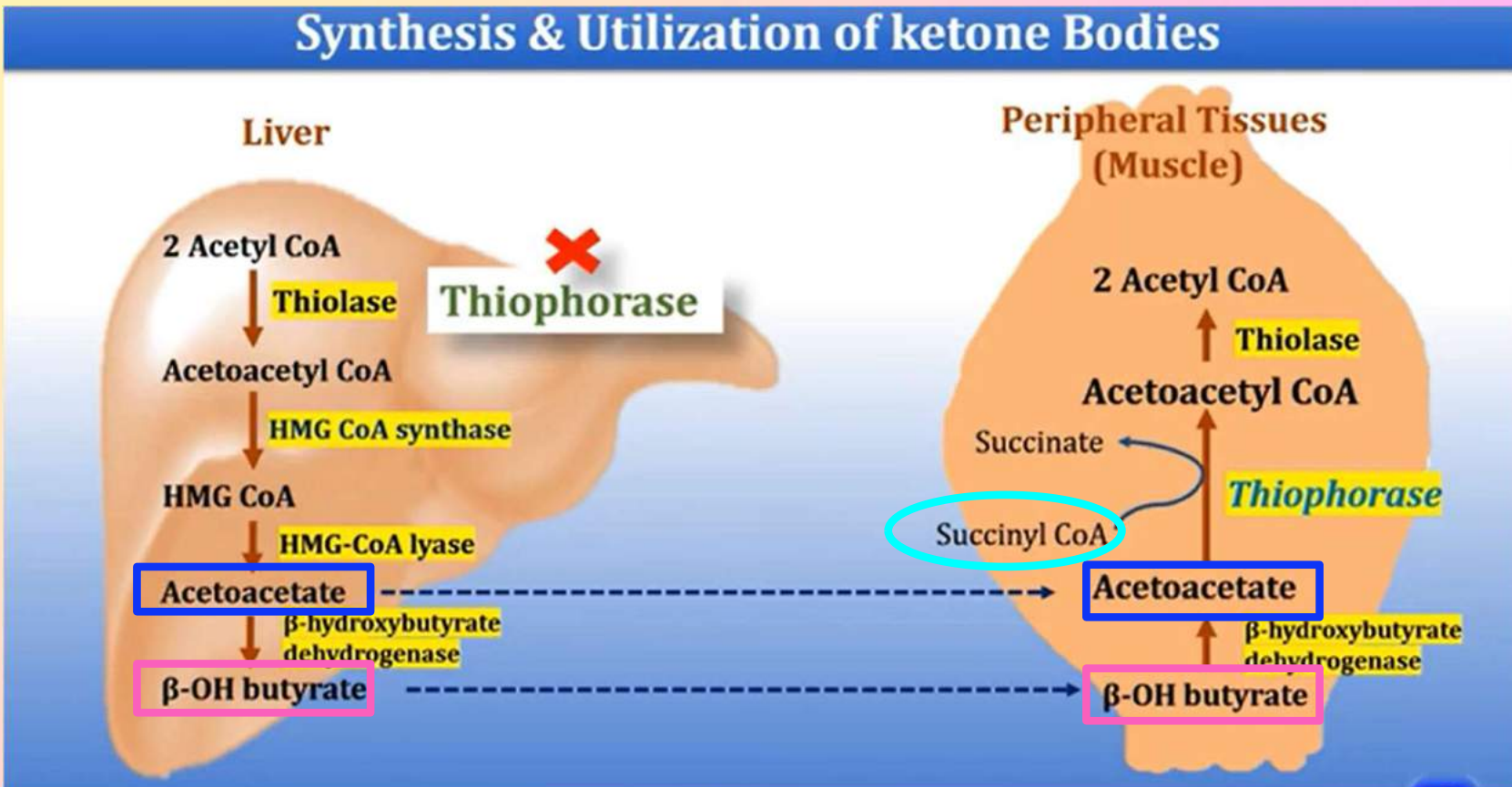
## Quá trình sinh tổng hợp thể ketone (ketogenesis)



Nguồn: Laffel L. *Ketone bodies: a review of physiology, pathophysiology and application of monitoring to diabetes. Diabetes Metab Res Rev.*

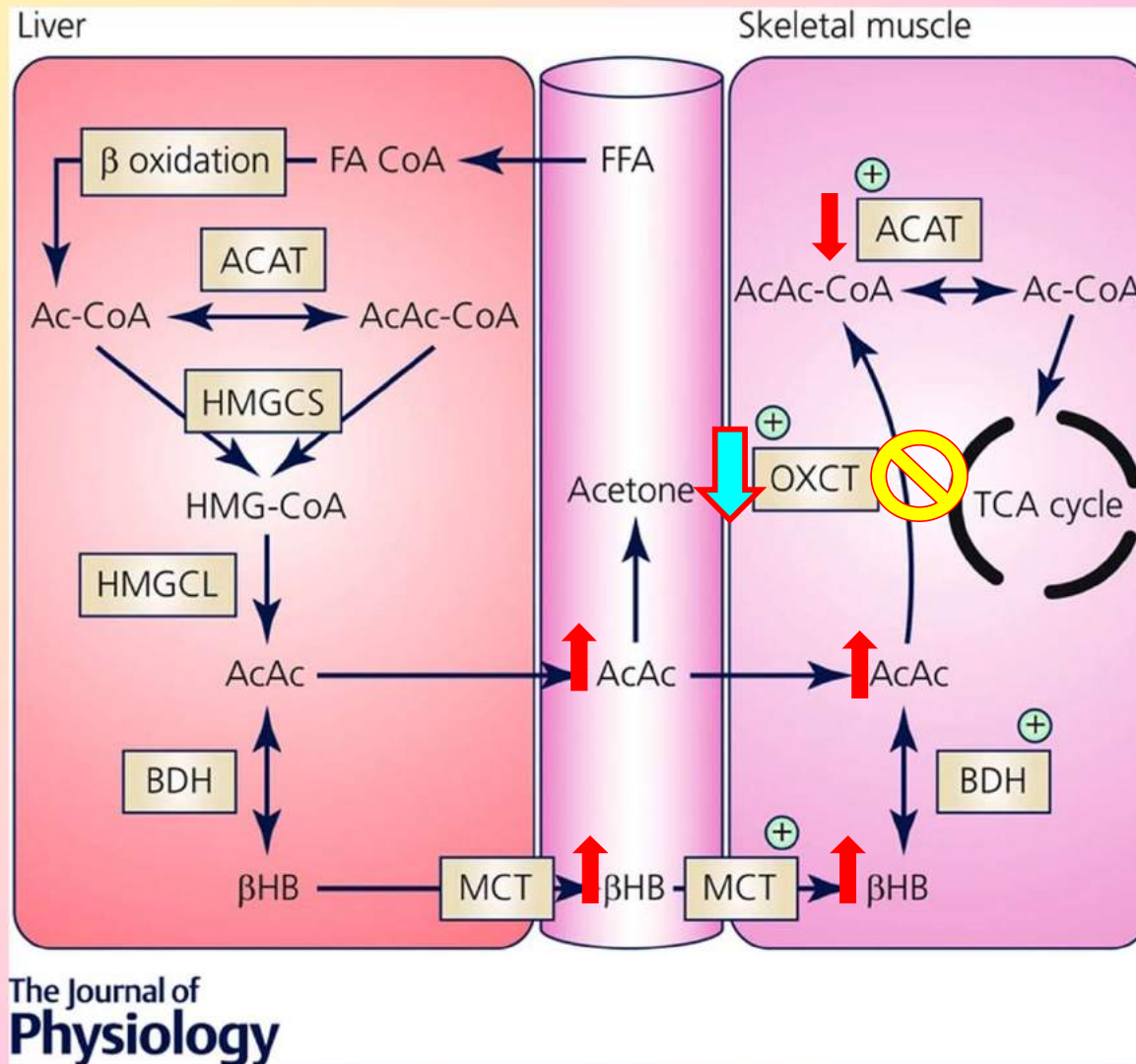
# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

## Quá trình ly giải thể ketone (ketogenesis)



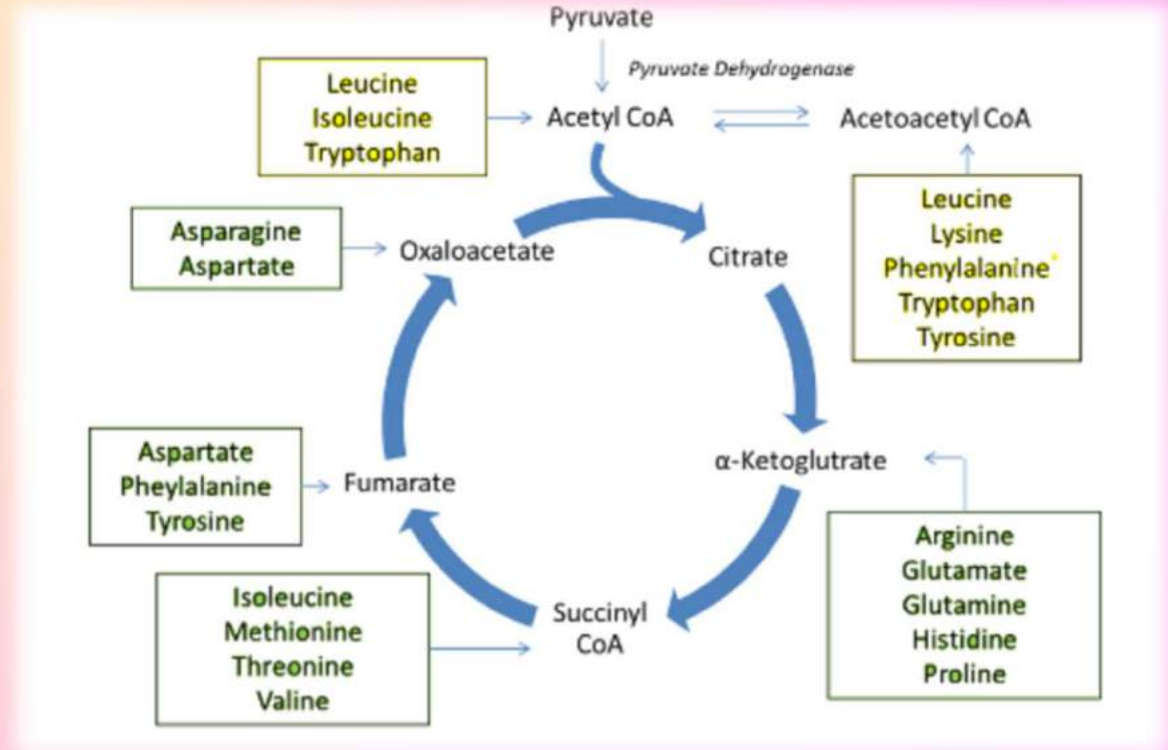
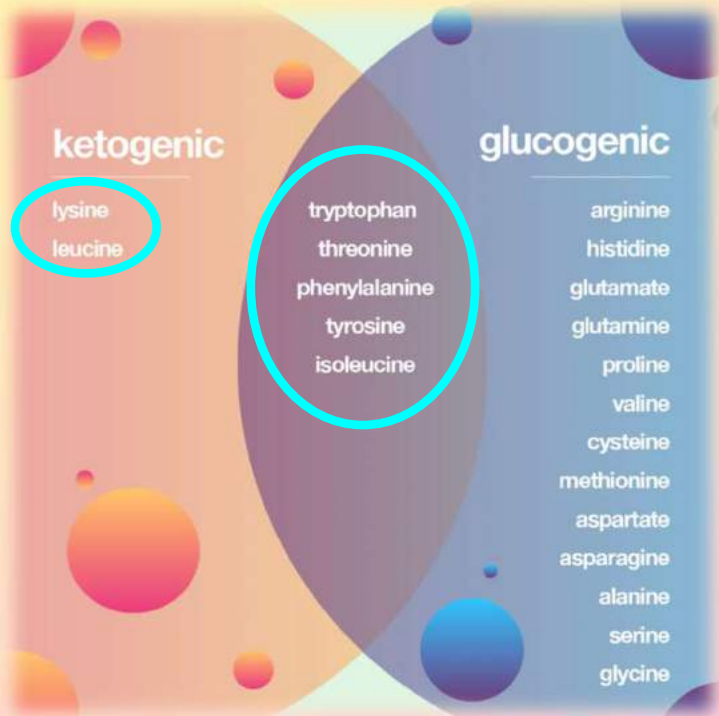
Nguồn: Laffel L. *Ketone bodies: a review of physiology, pathophysiology and application of monitoring to diabetes. Diabetes Metab Res Rev.*

## Sinh lý bệnh Bệnh thiếu enzyme SCOT





# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT



Glucogenic amino acids (xanh) và ketogenic amino acids (vàng)

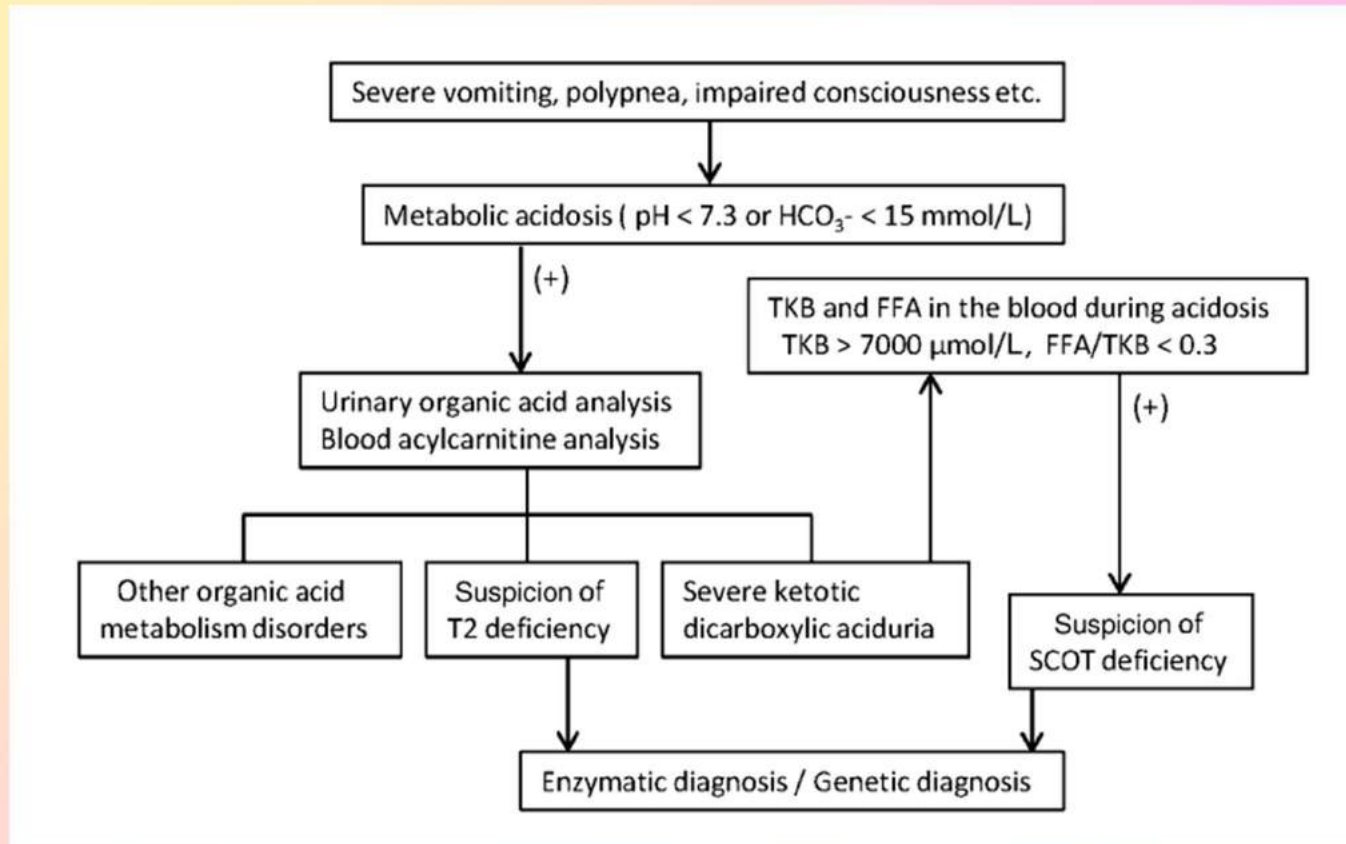
Nguồn: Newsholme, M. Krause. *Comprehensive Biotechnology* (Second Edition), 2011



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIỂU ENZYME SCOT

## CHẨN ĐOÁN



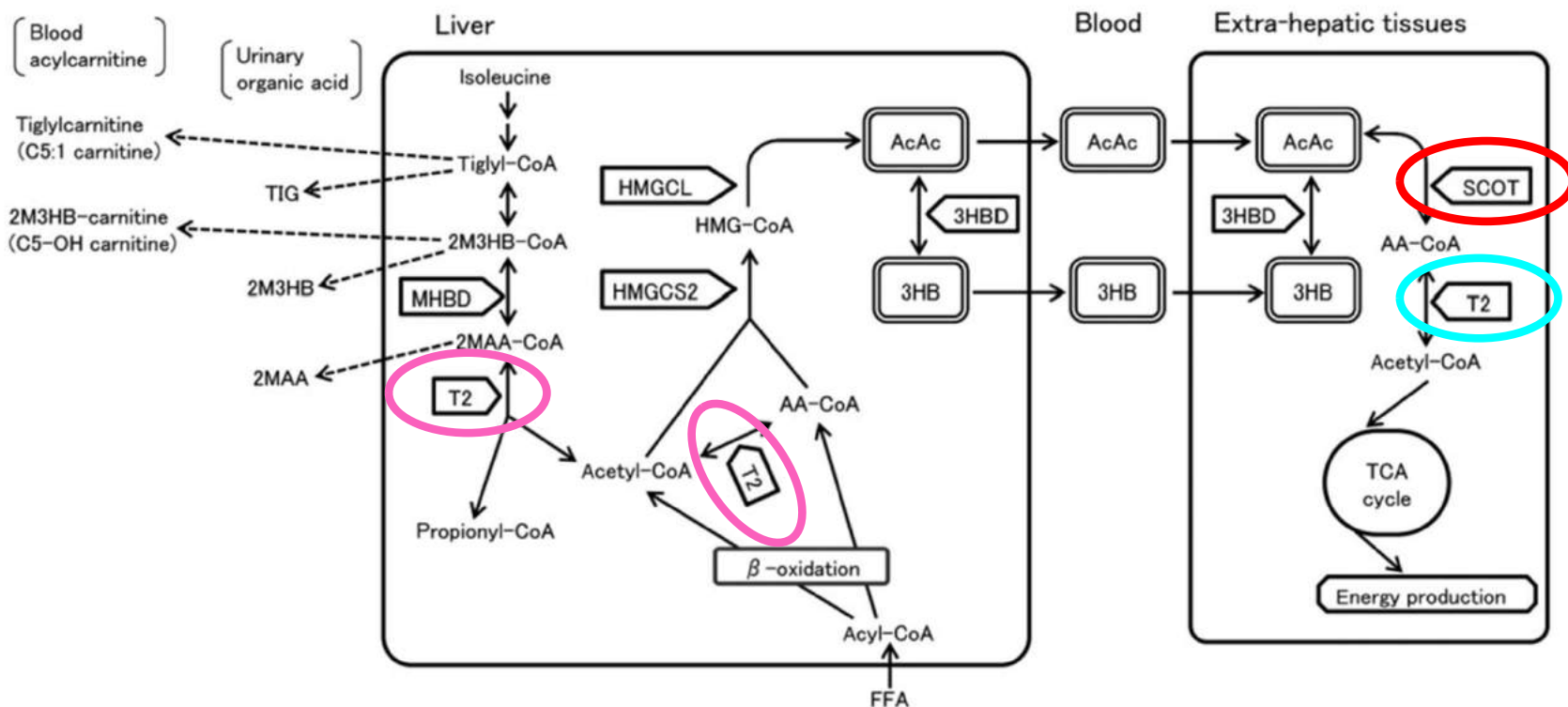
### **Lưu đồ chẩn đoán rối loạn quá trình sử dụng thể ketone.**

FFA, free fatty acids; SCOT, succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase;

TKB, total ketone bodies; T2, mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase

**Nguồn:** Hori T, Yamaguchi S, Shinkaku H, et al. **Inborn errors of ketone body utilization.**  
*Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society.* 2015

## CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT



### Quá trình chuyển hóa của thể ketone

2M3HB, 2-methyl-3-hydroxybutyrate; 2M3HB-, 2-methyl-3-hydroxybutyryl-; 2MAA, 2-methylacetacetate; 2MAA-, 2-methylacetoacetyl-; 3HB, 3-hydroxybutyrate; 3HBD, 3-hydroxybutyrate dehydrogenase; AA-, acetoacetyl-AcAc, acetoacetate; FFA, free fatty acids; HMG-CoA, 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA; HMGCL, HMG-CoA lyase; HMGCS2, mitochondrial HMG-CoA synthase; MHBD, 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase; SCOT, succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase; T2, mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase; TIG, tiglylglycine

**Nguồn:** Hori T, Yamaguchi S, Shinkaku H, et al. **Inborn errors of ketone body utilization.** *Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society.* 2015



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

## CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

**Table 1** Clinical profile of ketone body utilization disorders

	SCOT deficiency		T2 deficiency	
	Genotype		Genotype	
	Severe	Mild	Severe	Mild
<b>Onset</b>	Between neonatal period and 2 years old		Between approx. 5 months and 2 years (rarely during neonatal period)	
<b>Permanent ketosis</b>	Observed	Not observed	Not observed	Not observed
<b>Urinary organic acid analysis</b>	No characteristic finding	No characteristic finding	Elevated TIG, 2M3HB and 2MAA	During ketoacidosis, no or slightly elevated TIG, elevated 2M3HB and 2MAA. During non-episodic conditions, slightly elevated 2M3HB or no characteristic finding.
<b>Blood acylcarnitine analysis</b>	No characteristic finding	No characteristic finding	Elevated tiglylcarnitine and 2M3HB carnitine	During ketoacidosis, slightly elevated tiglylcarnitine and 2M3HB carnitine or no characteristic finding.

**Nguồn:** Hori T, Yamaguchi S, Shinkaku H, et al. **Inborn errors of ketone body utilization.** *Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society.* 2015



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIỂU ENZYME SCOT

## CHẨN ĐOÁN XÁC ĐỊNH

### OXCT1 (601424)

Number ▲	Phenotype ◆	Mutation ◆	SNP	gnomAD	ClinVar
.0001	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, SER283TER	rs121909299 ▼	rs121909299	RCV000008641
.0002	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, CYS456PHE	rs121909300 ▼	-	RCV000008642
.0003	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, THR58MET AND VAL133GLU	rs267606930 ▼, rs75134564 ▼	rs75134564	RCV000008643...
.0004	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, GLY324GLU	rs121909301 ▼	rs121909301	RCV000008644...
.0005	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, GLY219GLU	rs121909302 ▼	-	RCV000008645
.0006	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, VAL221MET	rs121909303 ▼	rs121909303	RCV000008646
.0007	SUCCINYL-CoA:3-OXOACID-CoA TRANSFERASE DEFICIENCY	OXCT1, IVS13DS, G-A, +5	rs1561081472 ▼	-	RCV000034378

Nguồn: <https://omim.org/entry/601424>



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

## ĐIỀU TRỊ

**Table 5** Guidelines for treatment of ketone body utilization disorders

### Treatment in acute episodes

#### (1) Treatment of hypoglycemia and suppression of ketone body synthesis

It is important to avoid fasting in ketone body utilization disorders. Hypoglycemia should be treated by i.v. injection of 2 mL/kg (1.1 mmol/kg) 10% glucose, followed by continuous infusion of 10% glucose and an appropriate concentration of electrolyte. Target blood glucose level is the upper limit of normal. Even if hypoglycemia is not observed during ketoacidosis, ketoacidosis will not be improved without sufficient glucose supply.

#### (2) Treatment of acidosis

To treat ketoacidosis, a sufficient glucose supply to suppress ketone body synthesis is important. Sufficient glucose infusion often improves acidosis in several hours.

Although there are various opinions regarding treatment for severe acidosis, the minimum consensus is as follows: when blood pH is <7.1, the patient has no circulatory failure or respiratory failure and is conscious, 1 mmol/kg sodium bicarbonate is injected i.v. over 10 min, followed by continuous infusion of sodium bicarbonate. pH >7.1, PCO<sub>2</sub> >20 mmHg and HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> > 10 mmol/L are targeted. When blood test data are improved, infusion of sodium bicarbonate is tapered promptly and stopped. There is a report that overdose of sodium bicarbonate may cause hypernatremia and cerebral hemorrhage; thus, attention to dosing is required. Although dialysis is useful to control acidosis, it is not often required.

### Treatment in non-episodic conditions

#### (1) Prevention of severe ketoacidotic episodes

Patients diagnosed with ketone body utilization disorders should avoid long fasting as much as possible. They should have meals rich in carbohydrates frequently during physical stress such as mild infection. In cases of poor feeding due to gastroenteritis or catabolic conditions, glucose infusion should be performed without hesitation. It is useful for patients to monitor urinary ketones using test strips at home.

#### (2) Restriction of fat intake

Patients diagnosed with ketone body utilization disorders should restrict excess fat intake. A ketogenic diet is contraindicated for them. Fat restriction is usually unnecessary for normal Japanese-style meals, while fat restriction is advisable for Western-style meals.

#### (3) Restriction of protein intake

Mild restriction of protein intake is a reasonable measure for patients with SCOT deficiency to avoid ketogenic amino acid load, but the long-term effects are unclear. In patients with T2 deficiency, 1.5–2.0 g/kg/day protein intake may be applicable.

#### (4) Carnitine supplementation

For patients with ketone body utilization disorders who have low blood carnitine, carnitine supplementation is considered.

SCOT, succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase; T2, mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase.

**Nguồn:** Hori T, Yamaguchi S, Shinkaku H, et al. **Inborn errors of ketone body utilization.** *Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society.* 2015



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc dạt nước

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

## ĐIỀU TRỊ

### Treatment in acute episodes

#### (1) Treatment of hypoglycemia and suppression of ketone body synthesis

It is important to avoid fasting in ketone body utilization disorders. Hypoglycemia should be treated by i.v. injection of 2 mL/kg (1.1 mmol/kg) 10% glucose, followed by continuous infusion of 10% glucose and an appropriate concentration of electrolyte. Target blood glucose level is the upper limit of normal. Even if hypoglycemia is not observed during ketoacidosis, ketoacidosis will not be improved without sufficient glucose supply.

#### (2) Treatment of acidosis

To treat ketoacidosis, a sufficient glucose supply to suppress ketone body synthesis is important. Sufficient glucose infusion often improves acidosis in several hours.

Although there are various opinions regarding treatment for severe acidosis, the minimum consensus is as follows: when blood pH is  $<7.1$ , the patient has no circulatory failure or respiratory failure and is conscious, 1 mmol/kg sodium bicarbonate is injected i.v. over 10 min, followed by continuous infusion of sodium bicarbonate. pH  $>7.1$ ,  $PCO_2 >20$  mmHg and  $HCO_3^- >10$  mmol/L are targeted. When blood test data are improved, infusion of sodium bicarbonate is tapered promptly and stopped. There is a report that overdose of sodium bicarbonate may cause hypernatremia and cerebral hemorrhage; thus, attention to dosing is required. Although dialysis is useful to control acidosis, it is not often required.

## Điều trị trong đợt cấp tính

### 1. Điều trị hạ đường huyết và ức chế tổng hợp thể ketone

Truyền Glucose

Tránh nhịn ăn

### 2. Điều trị nhiễm toan

*Cung cấp đủ glucose để ức chế tổng hợp thể ketone là rất quan trọng*

Nguồn: Hori T, Yamaguchi S, Shinkaku H, et al. Inborn errors of ketone body utilization. *Pediatrics international* : official journal of the Japan Pediatric Society. 2015



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# TỔNG QUAN \_ BỆNH THIẾU ENZYME SCOT

## ĐIỀU TRỊ

### Treatment in non-episodic conditions

#### (1) Prevention of severe ketoacidotic episodes

Patients diagnosed with ketone body utilization disorders should avoid long fasting as much as possible. They should have meals rich in carbohydrates frequently during physical stress such as mild infection. In cases of poor feeding due to gastroenteritis or catabolic conditions, glucose infusion should be performed without hesitation. It is useful for patients to monitor urinary ketones using test strips at home.

#### (2) Restriction of fat intake

Patients diagnosed with ketone body utilization disorders should restrict excess fat intake. A ketogenic diet is contraindicated for them. Fat restriction is usually unnecessary for normal Japanese-style meals, while fat restriction is advisable for Western-style meals.

#### (3) Restriction of protein intake

Mild restriction of protein intake is a reasonable measure for patients with SCOT deficiency to avoid ketogenic amino acid load, but the long-term effects are unclear. In patients with T2 deficiency, 1.5–2.0 g/kg/day protein intake may be applicable.

#### (4) Carnitine supplementation

For patients with ketone body utilization disorders who have low blood carnitine, carnitine supplementation is considered.

## Điều trị duy trì

### 1. Dự phòng các đợt nhiễm toan ketone nặng

Tránh nhịn đói

Truyền Glucose khi không thể hấp thu qua đường tiêu hóa

Theo dõi ketone niệu bằng que thử tại nhà

### 2. Hạn chế chất béo, acid amin (sinh ketone) trong khẩu phần ăn

### 3. Bổ sung carnitine

Nguồn: Hori T, Yamaguchi S, Shinkaku H, et al. Inborn errors of ketone body utilization. *Pediatrics international* : official journal of the Japan Pediatric Society. 2015





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# NỘI DUNG

- 1 Đặt vấn đề
- 2 Ca lâm sàng
- 3 Tổng quan Bệnh thiếu enzyme SCOT
- 4 Bàn luận
- 5 Kết luận

## 1. Tầm soát

- Bệnh xuất hiện trong những năm đầu đời
- Không phát hiện được qua sàng lọc sơ sinh bằng MS/MS
- Biểu hiện GC/MS không đặc hiệu
- *Nồng độ cao của thể ketone trong máu và nước tiểu*<sup>1</sup>



<sup>1</sup> Mitchell GA, Fukao T. **The Online *Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease***. vol In: Valle DL, Antonarakis S\_ **Inborn Errors of Ketone Body Metabolism**. January, 2023.



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# BÀN LUẬN

## 2. Biểu hiện lâm sàng

- ✓ Tùy thuộc vào hoạt động của enzyme SCOT , bệnh nhân biểu hiện tình trạng tăng ketone máu từng đợt hoặc vĩnh viễn <sup>1</sup>
- ✓ Trường hợp tăng ketone từng đợt, giữa các đợt bệnh nhân hoàn toàn bình thường, còn hoạt động của enzyme SCOT (thiếu 1 phần)
- ✓ Tăng nhu cầu năng lượng, căng thẳng (sốt, tập thể dục, nhịn ăn..) đều có thể gây tăng ketone

<sup>1</sup> Fukao T, Mitchell G. *Ketone body metabolism and its defects*. J Inherit Metab Dis. Jul 2014

## 3. Chẩn đoán

- Chẩn đoán thiếu enzyme SCOT được xác định bằng giải trình tự gen trên các exone gây bệnh
- Trong trường hợp có biến thể dị hợp tử, cần thực hiện thêm giải trình tự Sanger gen OXCT1 của ba và mẹ bé <sup>1</sup>



<sup>1</sup> Kim YA, Kim SH, Cheon CK, Kim YM. **A Rare Cause of Life-Threatening Ketoacidosis: Novel Compound Heterozygous OXCT1 Mutations Causing Succinyl-CoA:3-Ketoacid CoA Transferase Deficiency.** Yonsei medical journal. Mar 2019



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# BÀN LUẬN

## 4. Điều trị

- ❖ Đợt cấp tính, khuyến cáo là điều trị nhiễm toan chuyển hóa và truyền đủ glucose, K: 10 mg/kg/phút
- ❖ Sau đợt cấp <sup>1</sup>
  - tránh nhịn ăn kéo dài
  - giảm chất béo
  - hạn chế protein
  - bổ sung carnitine
  - bột bắp chưa nấu chín <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Dhammi N, Essakow J. *A case of severe acidosis in a 12-month-old: Succinyl-CoA:3-ketoacid-CoA transferase deficiency with OXCT1 gene mutations*. SAGE open medical case reports. 2022



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# BÀN LUẬN

Based on their experiences with cornstarch in other metabolic disorders, the metabolic team recommended QHS cornstarch therapy and guided the provision of this. An accessible intervention, uncooked cornstarch can be found easily. Furthermore, it is a simple yet effective method to maintain blood glucose and prevent severe illness and hospitalization in patients similar to ours. Cornstarch is commonly used in liver glycogen storage diseases to maintain euglycemia and in idiopathic ketotic hypoglycemia. In SCOT deficiency, it can be used to maintain normal blood glucose overnight. Cornstarch is a slow-release starch (i.e., a carbohydrate) that is slowly broken down in the intestines as its structure is less accessible to degradation) with a low glycemic index often used in patients at risk for hypoglycemia.<sup>9</sup>

<sup>1</sup> Dhammi N, Essakow J. *A case of severe acidosis in a 12-month-old: Succinyl-CoA:3-ketoacid-CoA transferase deficiency with OXCT1 gene mutations*. SAGE open medical case reports. 2022

Chuyên gia *Dhammi.N, Essakow.J* chia sẻ kinh nghiệm quản lý bệnh Thiếu SCOT

**Bột bắp chưa nấu chín, liều 0,5–1g bột bắp/kg**

- ✓ Một phương pháp đơn giản nhưng hiệu quả
- ✓ Duy trì lượng đường trong máu bình thường qua đêm
- ✓ Ngăn ngừa bệnh nặng và nhập viện
- ✓ **Hạn chế** là không dùng cho trẻ *dưới 6 tháng*





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc dạt nước

# BÀN LUẬN

## 4. Tiên lượng

- Gan bị nhiễm mỡ và giảm kích thước não <sup>1</sup> \_ ca đầu tiên
- Hầu hết bệnh nhân đều có tiên lượng tốt <sup>2,3</sup>

<sup>1</sup> Tildon JT, Cornblath M. *Succinyl-CoA: 3-ketoacid CoA-transferase deficiency. A cause for ketoacidosis in infancy.* The Journal of clinical investigation. Mar 1972

<sup>2</sup> Kassovska-Bratinova S, Fukao T, et al. *Succinyl CoA: 3-oxoacid CoA transferase (SCOT): human cDNA cloning, human chromosomal mapping to 5p13, and mutation detection in a SCOT-deficient patient.* American journal of human genetics. Sep 1996

<sup>3</sup> Longo N, Fukao T et al. *Succinyl-CoA:3-ketoacid transferase (SCOT) deficiency in a new patient homozygous for an R217X mutation.* J Inherit Metab Dis. 2004





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# NỘI DUNG

- 1 Đặt vấn đề
- 2 Ca lâm sàng
- 3 Tổng quan Bệnh thiếu enzyme SCOT
- 4 Bàn luận
- 5 Kết luận



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc tận tình

# KẾT LUẬN

- ❑ Trường hợp thiếu enzyme SCOT đầu tiên tại bệnh viện Nhi Đồng 1, và ở Việt Nam
- ❑ Bệnh do đột biến gen OXCT1 trên NST 5p13, gây ra những đợt nhiễm toan ketone, có thể cần được chăm sóc đặc biệt



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước

# KẾT LUẬN

- Các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh không giúp phát hiện bệnh.
- Cần nghĩ đến thiếu enzyme SCOT khi bệnh nhân có những đợt nhiễm toan ketone, khi sốt, nôn ói, nhịn đói kéo dài
- Trong đợt cấp, cần truyền dịch với tốc độ Glucose cao.
- Khi bệnh nhân ổn, cần cho chế độ dinh dưỡng phù hợp, giảm chất béo và đạm, tránh nhịn đói kéo dài.



Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đạt nước





Thầy thuốc tận tâm - Chăm sóc đất nước



**Chân thành cảm ơn quý thầy cô  
và các bạn đã lắng nghe !**

