

TĂNG SINH THƯỢNG THẬN BẨM SINH

I. ĐỊNH NGHĨA:

Tăng sinh thượng thận bẩm sinh là nhóm bệnh do sự thiếu một số men bẩm sinh cần thiết cho quá trình tổng hợp các steroid của tuyến thượng thận. Bệnh di truyền theo gen thường, kiểu lặn. 95% các trường hợp tăng sinh thượng thận bẩm sinh do thiếu men 21 hydroxylaz (P_{450C21}). Ngoài ra, còn có thể gặp do thiếu men 11hydroxylaz, 3 hydroxysteroid dehydrogenaz, 17 hydroxylaz và cholesterol desmolaz với xuất độ thấp hơn.

II. CHẨN ĐOÁN:

1. Công việc chẩn đoán:

a) Hỏi:

- Bệnh sử:
 - Ợc sữa.
 - Bú kém hay bỏ bú.
 - Không tăng cân hay sụt cân dần.
- Tiền sử:
 - Gia đình: anh hay chị có bệnh tương tự.

b) Khám lâm sàng:

b.1. Đánh giá dấu hiệu sinh tồn: mạch, huyết áp, nhịp thở.

b.2. Tìm dấu hiệu:

- Mất nước.
- Nam hóa cơ quan sinh dục ngoài.
- Bé trai: dương vật phì đại, bìu sậm màu với kích thước tinh hoàn bình thường. Hoặc tật lỗ tiểu đóng thấp, có thể kèm theo hay không với bìu chẻ đôi, tinh hoàn ẩn. Hoặc cơ quan sinh dục ngoài bình thường.
- Bé gái: âm vật phì đại hoặc niệu đạo dương vật với lỗ niệu đạo nằm tại đầu dương vật.
- Xạm da.

c) Đề nghị xét nghiệm:

- Công thức máu, đường huyết, ion đồ máu.
- Cortisol máu lúc 8 giờ sáng.
- Dehydroepiandrosteron sulfat máu nếu:
 - + Cortisol máu lúc 8 giờ bình thường và
 - + Hiện tượng nam hóa cơ quan sinh dục ngoài ở bé trai không rõ.
- 17 ketosteroids trong nước tiểu 24 giờ
- Siêu âm bụng xác định kích thước tuyến thượng thận và sự hiện diện của tử cung.

2. Chẩn đoán xác định:

- Không tăng cân hay sụt cân dần.
- Mất nước, xạm da, nam hóa cơ quan sinh dục ngoài.

- Natri máu giảm, kali máu tăng, cortisol máu lúc 8 giờ giảm, 17 ketosteroids trong nước tiểu 24 giờ tăng.

3. Chẩn đoán có thể:

- Mất nước, xạm da, nam hóa, tăng kali máu, giảm natri máu nhưng chưa làm được các xét nghiệm nội tiết để xác định.

4. Chẩn đoán phân biệt:

- Trong trường hợp ói nhiều, mất nước cần phân biệt với hẹp môn vị nhờ vào siêu âm bụng.

III. ĐIỀU TRỊ:

1. Nguyên tắc điều trị:

- Điều trị biến chứng hay những rối loạn đi kèm.
- Cung cấp những hormon thiếu hụt.

2. Xử trí cấp cứu:

- Điều chỉnh rối loạn điện giải và hạ đường huyết (xem bài điều chỉnh rối loạn nước và điện giải).
- Hydrocortison 5 - 10 mg / kg / 6 giờ, tiêm mạch.
- Mineralocorticoid (9 α fluorocortison): 0.05 - 0.2 mg / ngày (uống) hay Deoxycorticosteron acetate 1 - 2 mg / ngày (tiêm bắp).

Lưu ý: nhóm mineralocorticoid không nhất thiết sử dụng ngay trong giai đoạn cấp cứu nếu như bệnh nhi đã được sử dụng Hydrocortison.

3. Điều trị duy trì:

a) *Glucocorticoid:*

Hydrocortison: 10 - 20 mg / m² / ngày (uống) hay

Prednison: 2.5 - 5 mg / m² / ngày (uống)

b) *Mineralocorticoid:*

9 α fluorocortison 0.05 mg - 0.3 mg / ngày (uống) hoặc

Deoxycorticosteron acetate 1 - 2 mg / ngày (tiêm bắp)

c) *Natrichlorure:*

2g -4g/ngày, chia đều trong các bữa ăn.

Lưu ý: 4 g muối = 1 muỗng cà phê.

d) *Khi bệnh nhi gặp stress* (như nhiễm trùng, phẫu thuật...)

Liều duy trì của Glucocorticoid cần phải tăng lên 2 - 3 lần để phòng ngừa cơn suy thượng thận cấp (adrenal crisis)

IV. THEO DÕI ĐIỀU TRỊ:

1. Trong thời gian nằm bệnh viện:

- Lâm sàng: ọc sữa, nôn, tình trạng mất nước, cân nặng
- Cận lâm sàng: Ion đồ máu mỗi ngày đến khi ổn định. Sau đó mỗi 3 ngày trong 1 tuần. Sau đó mỗi tuần đến khi xuất viện

2. Xuất viện: khi:

- Ion đồ máu ổn định và

- Lâm sàng ổn định với điều trị duy trì

3. Tái khám:

- Kiểm tra ion đồ máu mỗi tháng và

- Cortisol máu, 17 ketosteroids / nước tiểu 24 giờ mỗi 3 tháng.

- Phẫu thuật cho bé gái:

Trong năm đầu tiên sau khi sinh, khi bé ổn định trên lâm sàng, phẫu thuật điều chỉnh phì đại cơ quan sinh dục ngoài theo đúng giới tính của bệnh nhi.