HỘI NGHỊ CHU SINH SƠ SINH 2026

Bệnh viện Nhi Đồng 1 • Hội Chu sinh và Sơ sinh Thành phố Hồ Chí Minh

# THIẾU CARNITINE-ACYLCARNITINE TRANSLOCASE (CACTD) Ở SƠ SINH

## NHẬN DIỆN SỚM VÀ XỬ TRÍ CẤP CỨU

**BSCK2. Nguyễn Thị Ngọc Trắng**

Khoa Sơ sinh 2 – Chuyển hóa – Di truyền · Bệnh viện Nhi Đồng 1



## MỤC TIÊU

1. **Giải thích** cơ chế bệnh sinh _khởi phát trong 72 giờ đầu sau sinh
2. **Nhận diện sớm** bệnh cảnh gợi ý và chỉ định xét nghiệm tại phòng sinh, NICU
3. **Xử trí cấp cứu:** glucose đủ liều, kiểm soát tăng $NH_3$ và rối loạn nhịp

# NỘI DUNG

I Tổng quan
II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh
III Nhận diện sớm và chẩn đoán
IV Xử trí cấp cứu và điều trị
V Ca lâm sàng
VI Dự phòng và thông điệp





# NỘI DUNG

I **Tổng quan**
II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh
III Nhận diện sớm và chẩn đoán
IV Xử trí cấp cứu và điều trị
V Ca lâm sàng
VI Dự phòng và thông điệp



# I CACTD: rối loạn chuyển hoá acid béo chuỗi dài

**Bệnh hiếm, nhưng là thể LC-FAOD thường gặp và nặng nhất trong giai đoạn sơ sinh**

**24–72 giờ**
Khởi phát sau sinh

**14/30**
CACTD / FAOD
tại BV Nhi Đồng 1

**≈ 1/200**
CACTD do c.199-10T>G
tại Quảng Tây
(Trung Quốc)

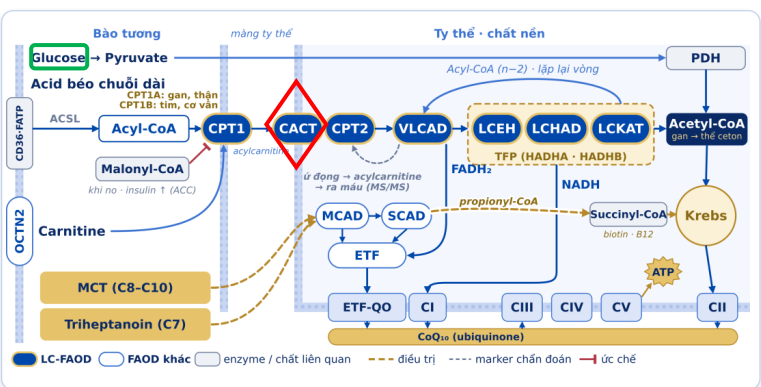
**77–96%**
Tử vong ở trẻ CACTD
(c.199-10T>G)

**Phần lớn trẻ tử vong trước khi có chẩn đoán**
Nhận diện sớm và truyền glucose đủ trước khi mất bù là yếu tố quyết định tiên lượng.

*Nguồn: Chen M, Front Pediatr 2020 · PMC9676358 · FAOD, Khoa Sơ sinh 2 – CH – DT, BV Nhi Đồng 1 (2017 – 02/2026)*



# I CACT: cửa vào ty thể của acid béo chuỗi dài




**Gen SLC25A20**
- NST 3p21.31 · lặn trên NST thường
- ≥ 42 biến thể gây bệnh

**Protein CACT,** họ SLC25
- Acylcarnitine – free carnitine 1:1
- Cao nhất ở **tim, cơ vân, gan**

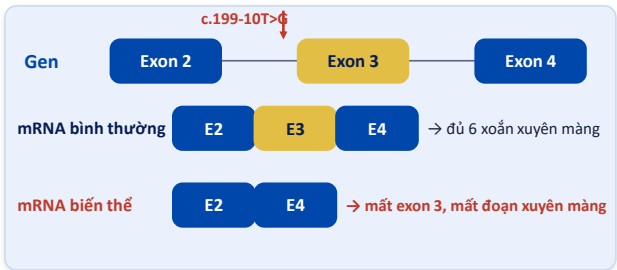
**Stanley 1992**
- Trẻ trai co giật, ngừng thở, nhịp chậm lúc 36 giờ tuổi
- Anh trai tử vong ngày thứ 4

*Nguồn: Houten SM, Annu Rev Physiol 2016 · Stanley CA, N Engl J Med 1992 · OMIM #212138 · Indiveri C, Mol Aspects Med 2011 · Spiekerkoetter & Vockley 2026*

## I Đông Á và biến thể c.199-10T>G

| Quần thể | Tần suất |
|---|---|
| Hồng Kông | ≈ 1/60.000 |
| Hồ Nam | ≈ 1/76.894 |
| Quảng Châu | ≥ 1/100.000 |
| Quảng Tây | c.199-10T>G ≈ **1/200** |
| Toàn cầu | c.199-10T>G ≈ **0,04%** |

**Tần suất người mang c.199-10T>G ở Quảng Tây cao gấp khoảng 12 lần dữ liệu toàn cầu**




**Vị trí**
Intron 2, cách exon 3 mười nucleotid, vùng tín hiệu cắt nối

**Hậu quả**
Mất hoàn toàn chức năng vận chuyển
⇨ **thể sơ sinh nặng**

**Tần suất_Việt Nam**
**26/26** ca_tổng quan 2020
**10/10** ca BV Nhi Đồng 1

*Nguồn: Chen M, Front Pediatr 2020;8:585646 · Nguyễn Huy Hoàng, Vietnam J Biotechnol 2021 · Nguyễn Thị Ngọc Trắng, Tạp chí Y học Việt Nam 2025*



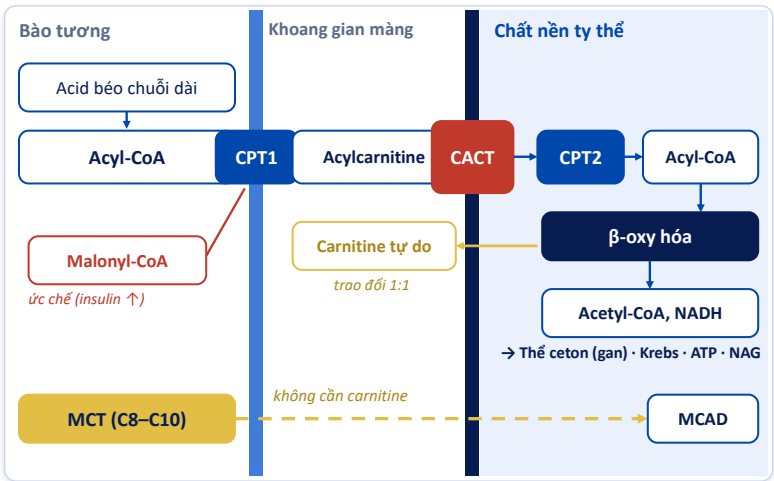
## NỘI DUNG

I Tổng quan
II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh
III Nhận diện sớm và chẩn đoán
IV Xử trí cấp cứu và điều trị
V Ca lâm sàng
VI Dự phòng và thông điệp



## II Chu trình Carnitine:

CACT là cửa vào bắt buộc của acid béo chuỗi dài vào chất nền ty thể




**Bước giới hạn tốc độ**

CPT1 bị malonyl-CoA ức chế khi insulin tăng: **cơ sở của truyền glucose liều cao**

**Một gen, mọi mô**

CACT do SLC25A20 mã hóa, biểu hiện ở gan, tim, cơ: **tổn thương đa cơ quan**

**Tái chế carnitine**

Acylcarnitine trao đổi 1:1 với carnitine tự do: cơ chế **thiếu carnitine thứ phát**

*Nguồn: Houten SM et al. Annu Rev Physiol 2016;78:23–44 · Indiveri C et al. Mol Aspects Med 2011 · Spiekerkoetter & Vockley, J Inherit Metab Dis 2026*



## II Hậu quả sinh hóa_ CACT bị thiếu

| Rối loạn sinh hóa | Hệ quả | Dấu ấn / biểu hiện |
|---|---|---|
| **Acylcarnitine chuỗi dài không vào được chất nền ty thể** | Ứ đọng ở bào tương<br>⇨ thoát ra huyết tương | **C16, C18:1, C18:2 ↑** : gây độc màng TB<br>⇨ rối loạn nhịp |
| **Carnitine tự do không được tái chế** | Giữ dưới dạng acylcarnitine<br>⇨ mất qua thận | **C0 ↓** (thiếu carnitine thứ phát) |
| **β-oxy hóa ở gan giảm** | Thiếu acetyl-CoA, NADH, ATP | Không sinh thể ketone; tân tạo đường↓<br>⇨ **Hạ đường huyết không tăng ketone** |
| **Acetyl-CoA ty thể gan giảm** | Giảm N-acetylglutamat<br>CPS1 kém hoạt hóa/ gan | **↑ $NH_3$** |
| **Tim, cơ vân thiếu nhiên liệu** | Thiếu ATP, nhiễm mỡ cơ tim | Bệnh cơ tim, tiêu cơ vân, **CK ↑** |

**Mỗi dấu hiệu lâm sàng có cơ sở sinh hóa tương ứng:**
**$NH_3$ ↑, ketone âm, C16/C18:1 ↑, C0 ↓ định hướng CACT/CPT2.**

*Nguồn: Houten SM, Annu Rev Physiol 2016 · Rubio-Gozalbo ME, Acta Paediatr 2003 · Ryder B et al. J Inherit Metab Dis 2021;44:903–915 · Spiekerkoetter & Vockley 2026*

## II Vì sao bệnh khởi phát trong 24–72 giờ đầu

**Trẻ sơ sinh phải chuyển từ nguồn glucose của mẹ sang tự huy động chất béo**

### Bào thai

- Glucose liên tục qua nhau thai
- Insulin tương đối cao, ít ly giải mỡ
- Tim dùng chủ yếu glucose và lactate

⇨ **trẻ thiếu CACT phát triển bình thường**

### Sau sinh 0–72 giờ

- Mất nguồn glucose; sữa non còn ít
- Glycogen gan cạn trong những giờ đầu
- Catecholamin, glucagon tăng → ly giải mỡ
- Tim chuyển sang oxy hóa acid béo
- Sữa mẹ ≈ 50% năng lượng là chất béo

**Nhu cầu dùng chất béo tăng đột ngột đúng lúc cửa vào ty thể CACT bị "chặn"**
**Trẻ mất bù sau một khoảng ngắn "bình thường"**

*Nguồn: Houten SM, Annu Rev Physiol 2016 · Spiekerkoetter & Vockley, J Inherit Metab Dis 2026*



## II Cơ chế tổn thương

### Thiếu năng lượng

- Acid béo chuỗi dài không vào ty thể ở mọi mô
- Gan không sinh Ketone: **hạ đường huyết + giảm ketone**
- Tim: **bệnh cơ tim phì đại**

### Độc tính acylcarnitine

- Acylcarnitine ứ đọng/bào tương
- Tác động kênh ion, $Na^+/K^+$-ATPase
- **Nhịp chậm, block nhĩ thất, QT dài, loạn nhịp thất, ngừng tim**; tiêu cơ vân

### Thiếu carnitine thứ phát

- Carnitine bị giữ lại dưới dạng acylcarnitine
- Mất qua nước tiểu
- C0 thấp ⇨ **Vòng xoắn bệnh lý**

➢ **Tổn thương ty thể thứ phát:** thiếu chất trung gian chu trình Krebs, rối loạn chuỗi hô hấp, viêm vô khuẩn

**Loạn nhịp có thể là biểu hiện đầu tiên:** xuất hiện trước hạ đường huyết
**Bệnh cơ tim** có thể cải thiện nếu sống sót và được điều trị

*Nguồn: Houten SM, Annu Rev Physiol 2016 · Rubio-Gozalbo ME, Acta Paediatr 2003 · OMIM #212138 · Spiekerkoetter & Vockley 2026*

## II Tăng $NH_3$ trong thiếu CACT

Acid béo không vào ty thể gan → ↓ Acetyl-CoA → ↓ N-acetylglutamat (NAG) → CPS1 kém hoạt hóa → Chu trình Urê ↓ → ↑ $NH_3$

Gan nhiễm mỡ
Suy chức năng gan

**Acid carglumic**
chất tương tự NAG ⇨hoạt hóa trực tiếp CPS1

**BV Nhi Đồng 1: $NH_3$ > 500 µmol/L làm tăng nguy cơ tử vong 12 lần (AOR 12,2)**

*Nguồn: Babazade H, Mol Genet Metab Rep 2025;42:101199 · Trần Thị Hồng Nhung, Hội nghị Nhi khoa 2026*



## NỘI DUNG

I Tổng quan
II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh
III Nhận diện sớm và chẩn đoán
IV Xử trí cấp cứu và điều trị
V Ca lâm sàng
VI Dự phòng và thông điệp



# III Diễn tiến 72 giờ đầu

**Khoảng không triệu chứng ngắn, mất bù nhanh · tổn thương đa cơ quan (não – tim – gan)**

| 0–12 giờ | 12–36 giờ | 24–72 giờ | Bất kỳ lúc nào |
|---|---|---|---|
| Không triệu chứng<br>Có thể bú kém | Li bì, giảm TLC<br>Nôn<br>Hạ đường huyết | Ngừng thở<br>Co giật, hôn mê<br>Gan to<br>$NH_3$ rất cao | Nhịp chậm, block nhĩ thất<br>Nhịp nhanh thất<br>Ngừng tim |

### Não
- Li bì, bú kém, giảm TLC
- Co giật
- Cơn ngừng thở, hôn mê

### Tim
- Nhịp chậm, block nhĩ thất
- Nhịp nhanh thất, rung thất
- Bệnh cơ tim phì đại
- Sốc. Ngừng tim

### Gan
- Gan to; tăng AST, ALT
- Rối loạn đông máu
- Suy gan cấp

### Cơ – thận
- CK tăng, giảm TLC
- Tiêu cơ vân
- Suy thận cấp

**Thể khởi phát muộn (hiếm):** nhũ nhi, khi nhiễm trùng hoặc nhịn đói
Đã ghi nhận 1 ca với biến thể c.199-10T>G khởi phát lúc 61 ngày tuổi, ngừng tim, gan nhiễm mỡ lan tỏa

*Nguồn: Rubio-Gozalbo ME, Acta Paediatr 2003 · Chen M, Front Pediatr 2020 · OMIM #212138 · Nguyễn Thị Ngọc Trắng, Tạp chí Y học Việt Nam 2025*



# III 6 Dấu hiệu cảnh báo (Red Flags)

### Hạ đường huyết
Giảm/ không sinh ketone

### Tăng $NH_3$
Hạ đường huyết

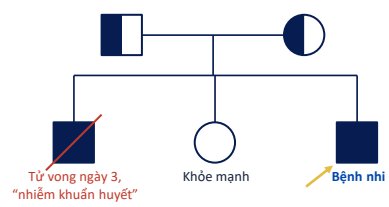
### Rối loạn nhịp
nhịp chậm, block nhĩ thất, loạn nhịp thất, ngừng tim KRNN

### Bệnh cơ tim phì đại
Mẹ không bị đái tháo đường

### "Nhiễm khuẩn huyết"
Suy gan, Toan chuyển hóa
Cấy máu âm

### Tiền sử gia đình
Anh chị em tử vong sơ sinh hoặc đột tử KRNN

### 10/10 ca CACTD tại BV Nhi Đồng 1 có tiền sử gia đình gợi ý




- Tiền sử anh chị em tử vong sơ sinh, đột tử, "nhiễm khuẩn huyết", "viêm cơ tim", "ngạt"
- Hôn nhân cận huyết; Thai lưu, sảy thai liên tiếp
- Gia đình đã có ca bệnh: chẩn đoán trước sinh, theo dõi chủ động từ phòng sinh

*Nguồn: Rubio-Gozalbo ME 2003 · Chen M 2020 · Spiekerkoetter & Vockley 2026 · Nguyễn Thị Ngọc Trắng và cs., Tạp chí Y học Việt Nam 2025: 116–126*

## III Xét nghiệm:

**Lấy mẫu trước hoặc ngay khi truyền glucose; Không trì hoãn điều trị để chờ mẫu**

| Nhóm | Xét nghiệm | Kết quả gợi ý CACTD |
|---|---|---|
| **Chuyển hóa** | Đường huyết, ketone máu, acid béo tự do (C0) | **Hạ đường huyết; Giảm ketone** |
| | $NH_3$, khí máu, lactate | **$NH_3$ cao; Toan tăng AG** |
| **Đặc hiệu** | Acylcarnitine (giấy thấm, huyết tương); carnitine | **C16, C18:1 ↑; C0 ↓** |
| | Acid hữu cơ niệu, acid amin máu | Loại trừ toan hữu cơ, rối loạn chu trình urê |
| **Cơ quan** | AST, ALT, đông máu, CK, troponin, creatinin, kali | Tổn thương gan, cơ, tim, thận |
| **Tim** | ECG , siêu âm tim | Block nhĩ thất, QT dài, phì đại thất trái |
| **Lưu mẫu** | Huyết tương, nước tiểu đông lạnh; giấy thấm | Chẩn đoán xác định, kể cả khi trẻ tử vong |

*Nguồn: ACT Sheet VLCAD/CACT · GeneReviews VLCADD 2023 · Spiekerkoetter & Vockley 2026*



## III Acylcarnitine và Chẩn đoán phân biệt tăng $NH_3$

**Hạ đường huyết, rối loạn nhịp và acylcarnitine chuỗi dài hướng tới CACT hoặc CPT2**

**Kiểu hình acylcarnitine**

| | |
|---|---|
| **C16, C18:1** | ↑↑ |
| **C18:2, C18** | ↑ |
| **C0 (carnitine tự do)** | ↓ |
| (C16 + C18:1)/C2 | ↑ |
| C0/(C16 + C18) | ↓ |

- **Tương tự CPT2 thể sơ sinh:** XN gen để phân biệt
- **CPT1A** ngược lại: C0 ↑, C16/C18 ↓
- Mẫu lấy sau truyền glucose hoặc C0 rất thấp: xem theo tỷ số

| Bệnh | Glucose máu | Toan | Tim | Acylcarnitine |
|---|---|---|---|---|
| **CACT / CPT2 sơ sinh** | ↓↓ | ± | Loạn nhịp, Bệnh cơ tim | C16, C18:1 ↑ C0 ↓ |
| **RL chu trình Urê** | Bình thường | Kiềm HH | Bình thường | Bình thường |
| **RLCH acid hữu cơ (MMA, PA)** | ± | ++ | ± Bệnh cơ tim | C3 ↑ |
| **MADD thể sơ sinh** | ↓ | + | Bệnh cơ tim | Tăng C4–C18 |
| **Tăng $NH_3$ thoáng qua (THAN)** | Bình thường | ± | Bình thường | Bình thường |

*BCT: bệnh cơ tim; MMA/PA: toan methylmalonic/propionic; MADD: thiếu đa acyl-CoA dehydrogenase · Nguồn: Häberle J, J Inherit Metab Dis 2019 · Rubio-Gozalbo ME 2003 · Chen M 2020*

## III Phân biệt các rối loạn chu trình carnitine

**Vị trí khiếm khuyết quyết định kiểu hình acylcarnitine và cơ quan đích**

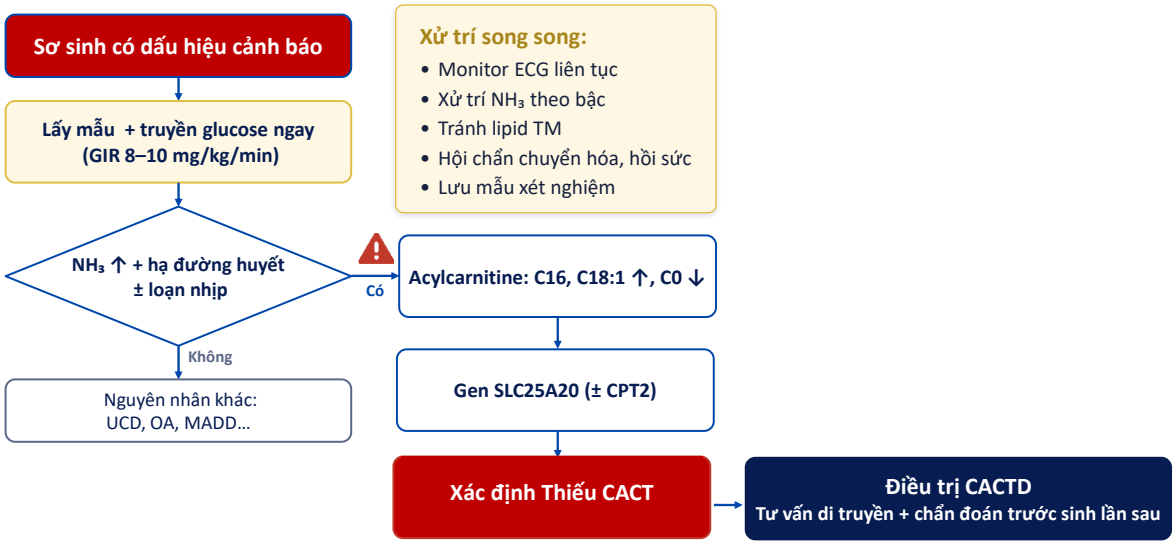
| | PCD (OCTN2) | CPT1A | CACTD | CPT2 thể sơ sinh |
|---|---|---|---|---|
| **Vị trí** | Màng tế bào | Màng ngoài ty thể | Màng trong ty thể | Mặt trong màng trong |
| **C0 (carnitine tự do)** | ↓↓↓ | ↑ hoặc bình thường | ↓ | ↓ |
| **C16, C18:1** | ↓ / bình thường | ↓; C0/(C16+C18) ↑ | ↑↑ | ↑↑ |
| **Hạ ĐH giảm ketone** | Có | Có | Có | Có |
| **Tăng $NH_3$** | Có thể | Có thể | Thường rõ | Có |
| **Tim** | Bệnh cơ tim giãn | Không | RLN, Bệnh cơ tim phì đại | RLN, Bệnh cơ tim phì đại |
| **Gợi ý thêm** | Đáp ứng L-carnitine | Biểu hiện chủ yếu ở gan | c.199-10T>G (Đông Á) | Dị tật thận, não |

**CACT và CPT2 thể sơ sinh có kiểu hình acylcarnitine tương tự**
xét nghiệm gen SLC25A20 và CPT2 để phân biệt.

*PCD: thiếu carnitine nguyên phát · Nguồn: Houten SM 2016 · Rubio-Gozalbo ME 2003 · Spiekerkoetter & Vockley 2026 · ACT Sheets (ACMG)*



## III Lưu đồ: Tiếp cận trẻ sơ sinh nghi ngờ CACTD




*Nguồn: Tổng hợp theo hướng dẫn LC-FAOD 2026 Chen M 2020 ·*

# NỘI DUNG



I Tổng quan

II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh

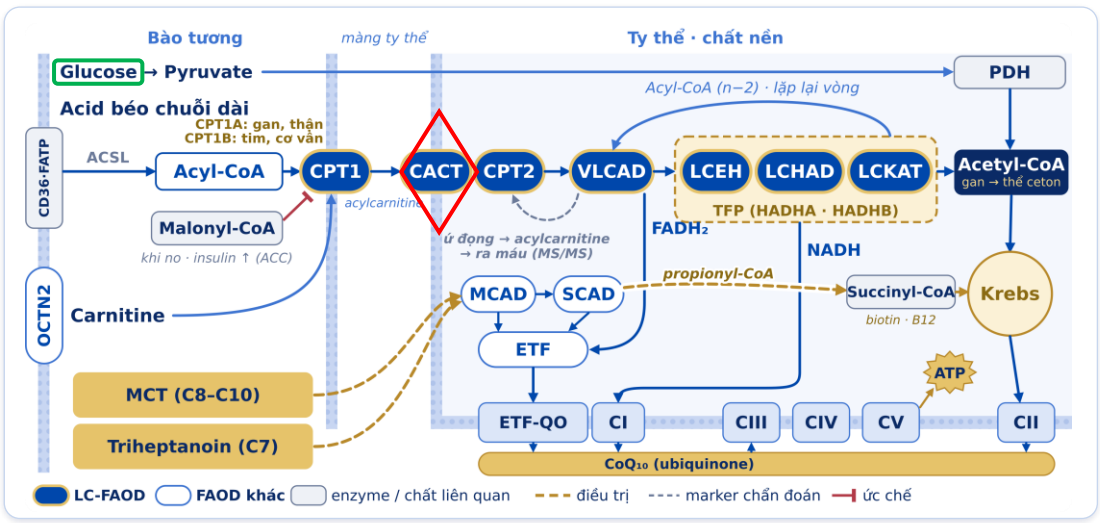
III Nhận diện sớm và chẩn đoán

IV **Xử trí cấp cứu và điều trị**

V Ca lâm sàng

VI Dự phòng và thông điệp





## IV Cơ sở sinh hóa của điều trị

Tác động vào Chu trình carnitine và chuyển hóa năng lượng

**Glucose ± insulin**
*Ức chế dòng acid béo*

- Insulin ↑ ⇨ ức chế ly giải lipid
- Malonyl-CoA ↑ ⇨ ức chế CPT1
- Giảm tạo acylcarnitine gây độc

**MCT (C8–C10)**
*Đi vòng qua chỗ tắc*

- Vào ty thể không cần carnitine
- Cung cấp acetyl-CoA, ketone
- Dinh dưỡng lâu dài

**Triheptanoin (C7)**
*Bổ sung chất trung gian Krebs*

- Heptanoate ⇨ acetyl-CoA + propionyl-CoA⇨ succinyl-CoA (anaplerosis)
- Tạo thể ketone

**Thể ketone**
*Nhiên liệu thay thế*

- D,L-3-hydroxybutyrate
- Cung cấp năng lượng cho não, tim
- Bằng chứng ở CACT còn hạn chế

**L-carnitine:** có thể làm tăng acylcarnitine chuỗi dài; không dùng liều cao thường quy trong cơn cấp.

*Nguồn: Houten SM 2016 · Vockley J et al. J Inherit Metab Dis 2017;40:831–843 · Ryder B et al. J Inherit Metab Dis 2021 · Grünert SC 2026*



## IV 60 phút đầu: các can thiệp song song

**Mục tiêu: ức chế dị hóa và ly giải lipid**

| ABC | Lấy mẫu | Glucose | ECG | $NH_3$ | Hội chẩn |
|---|---|---|---|---|---|
| Đường truyền | Lưu mẫu | GIR 8–10 mg/kg/min | Monitor liên tục | Thải nitơ, lọc máu | Chuyển hóa, ICU |

### Nguyên tắc

- Ngừng sữa giàu LCT; **không dùng lipid TM**
- Truyền glucose **trước khi có chẩn đoán**
- Đường huyết bình thường không loại trừ mất bù
- Tăng đường huyết: **thêm insulin, không giảm glucose**

### Chuyển hồi sức, chuẩn bị lọc máu

- Loạn nhịp thất, block nhĩ thất cao độ, sốc
- $NH_3$ rất cao hoặc tăng nhanh, kèm bệnh não
- Suy thận cấp, tăng kali máu
- Toan chuyển hóa nặng không cải thiện

*Nguồn: Hướng dẫn quốc tế LC-FAOD (Grünert SC, J Inherit Metab Dis 2026) · GeneReviews VLCADD 2023*

## IV Glucose: đủ liều để ức chế ly giải lipid

**GIR : 8–10 mg/kg/min**
**# 6ml/kg/h**

**Tăng đường huyết: insulin 0,01–0,05 U/kg/giờ**
- ❖ Mục tiêu: Glucose máu = 180 - 200 mg%
- ❖ G% > 12,5% qua đường trung tâm

**Vì sao cần đủ liều?**




*Nguồn: GeneReviews VLCADD 2023 · Dietmar-Hopp Stoffwechselzentrum Heidelberg, Emergency management · Grünert SC 2026*



## IV Kiểm soát tăng $NH_3$: bậc thang can thiệp

**Can thiệp sớm, vì $NH_3$ cao là yếu tố tiên lượng tử vong**

### Bậc 1 Mọi trẻ tăng $NH_3$
- **Glucose,** GIR 8–10 mg/kg/min
- Tạm **ngừng đạm** 24–48 giờ khi chưa rõ nguyên nhân
- $NH_3$ mỗi 3–4 giờ

### Bậc 2 Thuốc thải nitơ
- **Natri benzoate** 250 mg/kg bolus sau đó 1-2 giờ: 250 mg/kg/d
- Acid carglumic: 100–250 mg/kg/d

### Bậc 3 Lọc máu
- **CRRT** hoặc thẩm tách máu khi **$NH_3$ > 400 µmol/L**, tăng nhanh hoặc không giảm sau 3–6 giờ
- Ưu tiên khi có suy thận cấp

· *Nguồn: Häberle J, J Inherit Metab Dis 2019 · Babazade H 2025*

## IV Vấn đề tim mạch và L-carnitine

**Rối loạn nhịp có thể xảy ra đột ngột, kể cả khi đường huyết đã ổn định**

### Theo dõi
- Monitor ECG liên tục ≥ 72 giờ
- Siêu âm tim
- Troponin, NT-proBNP
- Điện giải đồ

### Can thiệp
- Điều chỉnh điện giải
- Block nhĩ thất cao độ: tạo nhịp tạm thời
- Nhịp nhanh thất, rung thất
- Suy tim: vận mạch, tránh quá tải

### Hỗ trợ nâng cao
- ECMO khi sốc tim hoặc RLN kháng trị
- Phối hợp: tim mạch nhi, hồi sức

### Cần tránh
- Nhũ dịch lipid tĩnh mạch; sữa giàu LCT
- Nhịn đói; Giảm glucose khi tăng đường huyết
- Thuốcc gây mê: Propofol (dạng nhũ dịch lipid)
- Valproat, salicylat

### L-carnitine
- **Không dùng liều cao thường quy trong cơn cấp:** nguy cơ tăng acylcarnitine chuỗi dài gây độc
- Có thể cân nhắc liều thấp khi đã ổn định và **C0 rất thấp**
- Bằng chứng hạn chế; cá thể hóa, theo dõi acylcarnitine

*Nguồn: Rubio-Gozalbo ME 2003 · Hướng dẫn quốc tế LC-FAOD 2026 · GeneReviews VLCADD 2023 · Spiekerkoetter & Vockley 2026 · PALS*



## IV Dinh dưỡng sau giai đoạn cấp




### Tránh nhịn đói
- Bú mỗi 2–3 giờ
- Nuôi ăn liên tục qua sonde ban đêm (thể nặng)

### Chất béo
- **LCT ≈ 10%** năng lượng
- **MCT 20–30%**; sữa công thức giàu MCT

### Vi chất
- Acid béo thiết yếu, DHA
- Vitamin A, D, E, K

### Triheptanoin
- Tác dụng anaplerotic
- Thể nặng, bệnh cơ tim
- Chưa lưu hành tại Việt Nam

*Nguồn: Peña-Quintana L, Nutrients 2024 · Kim ES & Keam SJ, Drugs Ther Perspect 2021 · Grünert SC 2026*

## IV Triheptanoin:

**Liệu pháp duy nhất được FDA phê duyệt cho LC-FAOD, bao gồm thiếu CACT**

**Thông tin chính**

**30/06/2020**
FDA phê duyệt cho LC-FAOD đã xác định bằng sinh học phân tử

**≤ 35%**
tổng năng lượng/ngày, chia ≥ 4 lần, cùng bữa ăn

**Không phối hợp**
với MCT; giảm dần MCT khi chuyển đổi

**Tác dụng phụ**
chủ yếu tiêu hóa: đau bụng, tiêu chảy, nôn

**Bằng chứng trong thiếu CACT**

**Báo cáo ca – JIMD Rep 2017**
Nhũ nhi thiếu CACT sốc tim không đáp ứng MCT và carnitine; chức năng tim hồi phục sau khi bắt đầu triheptanoin.

**Loạt 23 ca – Ryder 2021**
Liệu pháp anaplerotic (triheptanoin, D,L-3-hydroxybutyrate, tăng protein) cải thiện tăng $NH_3$ mạn và ổn định chuyển hóa ở một số ca.

**Cohort quốc gia Pháp (n = 20)**
Tử vong 80%; triheptanoin được nhận định có triển vọng nhưng cần thêm nghiên cứu.

**Tại Việt Nam:** chưa được cấp phép lưu hành; tiếp cận qua cơ chế thuốc hiếm. MCT vẫn là nền tảng điều trị.

*Nguồn: FDA, Dojolvi (triheptanoin) 06/2020 · Vockley J, J Inherit Metab Dis 2017 · JIMD Rep 2017;39:19–23 · Ryder B, J Inherit Metab Dis 2021;44:903–915 · Cohort CACT Pháp (HAL-03297432)*



## IV Điều trị hỗ trợ, liệu pháp mới và theo dõi lâu dài

**Phần lớn dữ liệu ở CACTD là báo cáo ca và loạt ca**

| Liệu pháp | Bằng chứng | Nhận định |
|---|---|---|
| **Acid carglumic** | Báo cáo ca 2025: $NH_3$ đáp ứng; Loạt 23 ca 2021: ít đáp ứng | Cân nhắc theo từng ca |
| **Thuốc thải nitơ** | Loạt 23 ca: $NH_3$ ít đáp ứng; đáp ứng tốt với glucose cao | Phối hợp, không thay thế glucose, lọc máu |
| **D,L-3-hydroxybutyrate** | Kết quả không thống nhất | Chưa đủ bằng chứng |
| **Liệu pháp gen, mRNA** | Tiền lâm sàng ở VLCAD | Chưa có dữ liệu ở CACT |

**Theo dõi lâu dài**

- **Acylcarnitine, carnitine, CK:** mỗi 3 tháng trong năm đầu, sau đó giãn dần
- **Tim:** ECG, Holter, siêu âm tim ≥ 1 lần/năm
- **Phát triển thần kinh, dinh dưỡng:** khó khăn ăn uống, chậm phát triển nhận thức thường gặp ở trẻ sống sót
- **Thư / thẻ cấp cứu** và kế hoạch xử trí khi trẻ bệnh

*Nguồn: Ryder B, J Inherit Metab Dis 2021 · Babazade H, Mol Genet Metab Rep 2025 · Ørngreen MC, Neurology 2014 · Spiekerkoetter & Vockley 2026 · GeneReviews VLCADD 2023*

# NỘI DUNG



I Tổng quan

II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh

III Nhận diện sớm và chẩn đoán

IV Xử trí cấp cứu và điều trị

V Ca lâm sàng

VI Dự phòng và thông điệp



# V Ca lâm sàng 1: "nhiễm trùng sơ sinh"

**Bé trai đủ tháng, mất bù ngày 3–4: $NH_3$ rất cao, nhịp chậm; anh ruột tử vong sơ sinh**

| Tiền sử gia đình | N2–3 · Tuyến trước | N4 · Nhập NĐ1 | N5 · Hồi sức | Chẩn đoán |
|---|---|---|---|---|
| • **Anh tử vong lúc 3N**<br>• "Nhiễm trùng sơ sinh, hạ đường huyết"<br>• Cùng bố mẹ: phù hợp di truyền lặn | • Khỏe sau sinh<br>• **Bú kém, đừ, trớ, tím**<br>• CĐ: Nhiễm trùng sơ sinh | • **Nhịp chậm 98 l/ph**, giảm trương lực<br>• **$NH_3$ 599,6 µmol/L**, ceton âm<br>• CK 1.914 U/L, Toan CH | • Thở máy, GIR 12 mg/kg/ph<br>• **CVVHD: $NH_3$ 599 → 237** sau 4 giờ | • **C16, C18:1 ↑ · C0 ↓**<br>• **SLC25A20 c.199-10T>G** đồng hợp tử<br>• Chuyển sữa giàu MCT |

*Trẻ được điều trị như nhiễm khuẩn; nguyên nhân chuyển hóa chưa được nghĩ đến ở tuyến trước*

**Dấu hiệu gợi ý CACTD**

- **$NH_3$ tăng cao, ceton âm tính**
- **Nhịp chậm**, giảm trương lực; tăng CK, tăng men
- **Anh ruột tử vong sơ sinh** KRNN

**Nhận diện sớm**

- Định lượng $NH_3$, ketone, CK, ECG
- **Acylcarnitine** đồng thời với cấy máu
- Chưa được SLSS

**Xử trí cấp cứu**

- **Glucose TM GIR 10–12**, không Lipid
- **Lọc máu _ $NH_3$ > 400 µmol/L**; monitor nhịp liên tục
- Sữa MCT
- Tư vấn DT (tái phát 25%)

# V Ca lâm sàng 2: "sặc sữa"

**Bé trai đủ tháng, co giật lúc 54 giờ tuổi sau nhịn bú, ngừng tim; Không có tiền căn gia đình**

| Sinh · đủ tháng | N3 · Tuyến trước | N3 · Nhập NĐ1 | N4 · Hồi sức | Chẩn đoán |
|---|---|---|---|---|
| • Con đầu, 2.900 g<br>• Thai kỳ, gia đình bình thường<br>• Bú mẹ 20–25 ml/cữ | • **Sau nhịn bú 5 giờ**<br>• Tím, trợn mắt, gồng<br>• Đường huyết "Low"<br>• CĐ: "sặc sữa"? | • Co giật, hạ thân nhiệt<br>• Na 128, K 6,16 mmol/L<br>• **Loạn nhịp, ngừng tim** | • **$NH_3$ 1.609 µmol/L**<br>• Ketone âm<br>• CK 4.235 U/L<br>• Lọc máu 2 ngày: $NH_3$ 96 | • **C16, C18:1 ↑ · C0 ↓**<br>• **SLC25A20 c.199-10T>G** đồng hợp tử<br>• MRI: hoại tử lớp vỏ não |

*Tím, co giật được nhận định ban đầu là sặc sữa*

### Dấu hiệu gợi ý CACTD

- Khởi phát ngày 2–3, **sau nhịn bú**
- **Hạ đường huyết** kèm co giật
- **Rối loạn nhịp, ngừng tim**
- **$NH_3$ tăng cao, ketone âm, CK tăng**

### Nhận diện sớm

- Ketone âm + CK tăng + Rối loạn nhịp ⇨ nghĩ LC-FAOD
- Dễ nhầm với **rối loạn chu trình urê**
- **Acylcarnitine**, ĐL acid amin máu

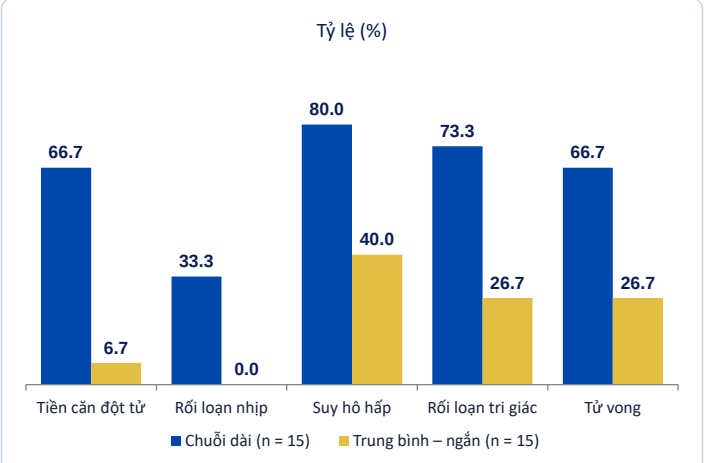
### Xử trí cấp cứu

- **Lọc máu ngay** khi $NH_3$ > 400 µmol/L
- Glucose liều cao, tránh lipid
- Monitor ECG
- Sữa MCT
- heo dõi phát triển thần kinh



# V Dữ liệu BV Nhi Đồng 1 và tiên lượng

**Sơ sinh LC-FAOD (chủ yếu CACTD) so với FAOD chuỗi trung bình – ngắn**




**599 vs 111** $NH_3$ cao nhất (µmol/L) · p = 0,002

**AOR 12,2** $NH_3$ > 500 µmol/L và tử vong

**AOR 8,3** suy thận cấp và tử vong

**Tử vong ở thiếu CACT**

| | |
|---|---|
| Tổng quan 2020 (n = 26) | 96% |
| Trung Quốc, c.199-10T>G (n = 30) | 76,7% |
| BV Nhi Đồng 1 (n = 14) | 71,4% |

*Nguồn: Trần Thị Hồng Nhung. FAOD ở sơ sinh: dữ liệu 10 năm BV Nhi Đồng 1 (2016–2025). Hội nghị Nhi khoa 2026 · Chen M 2020 · PMC9676358 · Số theo dõi FAOD BV Nhi Đồng 1*

# NỘI DUNG



I Tổng quan

II Cơ chế sinh hóa và sinh lý bệnh

III Nhận diện sớm và chẩn đoán

IV Xử trí cấp cứu và điều trị

V Ca lâm sàng

VI **Dự phòng và thông điệp**



# VI Dự phòng, chăm sóc chủ động: cho gia đình nguy cơ

| Trước mang thai | Thai kỳ | Kế hoạch sinh | 0–1 giờ | 1–72 giờ |
|---|---|---|---|---|
| • Tư vấn di truyền<br>• XN người mang gen<br>• **PGT-M** | • Sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối<br>• XN biến thể đã biết | • Tại trung tâm có NICU và Chuyển hóa<br>• **Thư cấp cứu** | • Glucose TM GIR 8–10 mg/kg/min<br>• Máu cuống rốn: acylcarnitine, rGS | • Sữa giàu MCT mỗi 2–3 giờ<br>• Monitor ECG<br>• Glucose máu, $NH_3$ |

**Khoảng trống tại Việt Nam**

Chưa có tần suất người mang · Sàng lọc sơ sinh thường trả kết quả sau mất bù · Chưa có triheptanoin, acid carglumic hạn chế

*Nguồn: Chen M, Front Pediatr 2020 · Hướng dẫn LC-FAOD 2026*

# THÔNG ĐIỆP CHÍNH

1. **Sơ sinh có tăng $NH_3$ kèm hạ đường huyết hoặc rối loạn nhịp** cần nghĩ đến thiếu CACT
2. **Truyền glucose đủ liều (GIR 8–10 mg/kg/min)** trước khi có chẩn đoán
   Thêm insulin, không giảm glucose
3. **Kiểm soát $NH_3$ :** thuốc thải nitơ; cân nhắc lọc máu
4. **Monitor ECG liên tục:** máy tạo nhịp, ECMO
5. **Tiền sử gia đình:** chẩn đoán trước sinh và chăm sóc chủ động từ phòng sinh cải thiện tiên lượng



## Tài liệu tham khảo


1. Stanley CA et al. Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency. N Engl J Med 1992;327:19–23.
2. Rubio-Gozalbo ME et al. CACT deficiency: case report and review of the literature. Acta Paediatr 2003;92:501–504.
3. Chen M et al. Late-onset CACT deficiency with SLC25A20 c.199-10T>G. Front Pediatr 2020;8:585646.
4. Nghiên cứu 79 bệnh nhân CACT Trung Quốc: biến thể c.199-10T>G và kết cục. PMC9676358.
5. Nguyễn Huy Hoàng, Dương Chí Thành, Vũ Chí Dũng. c.199-10T>G in SLC25A20 in a Vietnamese patient. Vietnam J Biotechnol 2021;19:41–50.
6. Nguyễn Thị Ngọc Trắng và cs. Thiếu CACT do biến thể SLC25A20 c.199-10T>G: báo cáo 10 ca tại BV Nhi Đồng 1. Tạp chí Y học Việt Nam 2025:116–126.
7. Trần Thị Hồng Nhung. FAOD ở sơ sinh: dữ liệu 10 năm BV Nhi Đồng 1 (2016–2025). Hội nghị Nhi khoa 2026.
8. Grünert SC et al. Hướng dẫn quốc tế quản lý LC-FAOD. J Inherit Metab Dis 2026;49:e70251.
9. Spiekerkoetter U, Vockley J. Tổng quan LC-FAOD. J Inherit Metab Dis 2026.
10. Babazade H et al. Carglumic acid for persistent hyperammonemia in CACT deficiency. Mol Genet Metab Rep 2025;42:101199.
11. Häberle J et al. Guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: first revision. J Inherit Metab Dis 2019;42:1192–1230.
12. Houten SM et al. The biochemistry and physiology of mitochondrial fatty acid β-oxidation and its genetic disorders. Annu Rev Physiol 2016;78:23–44.
13. Ryder B et al. New insights into CACT deficiency from 23 cases: management challenges and potential therapeutic approaches. J Inherit Metab Dis 2021;44:903–915.
14. Triheptanoin: a rescue therapy for cardiogenic shock in CACT deficiency. JIMD Rep 2017;39:19–23.
15. U.S. FDA. Dojolvi (triheptanoin) approval for LC-FAOD, 30/06/2020.
16. Vockley J et al. Long-term major clinical outcomes in LC-FAOD treated with triheptanoin. J Inherit Metab Dis 2017;40:831–843.

HỘI NGHỊ CHU SINH SƠ SINH 2026

Bệnh viện Nhi Đồng 1 • Hội Chu sinh và Sơ sinh Thành phố Hồ Chí Minh

# TRÂN TRỌNG CẢM ƠN

**Quý đồng nghiệp đã lắng nghe!**

