HỘI NGHỊ CHU SINH SƠ SINH 2026

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

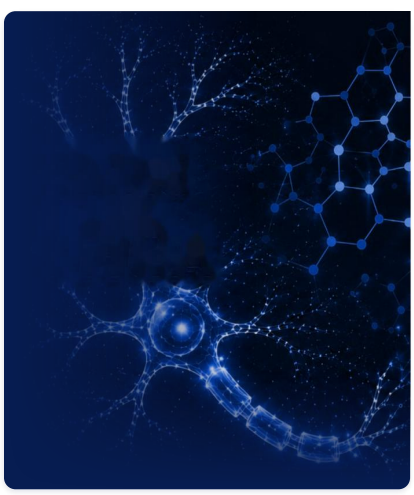
BIỂU HIỆN THẦN KINH TRONG RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH

Từ cơ sở nhận diện sớm đến định hướng chẩn đoán lâm sàng

BSCK2. Nguyễn Thị Ngọc Trắng
Khoa Sơ sinh 2 – Chuyển hóa – Di truyền, Bệnh viện Nhi Đồng 1

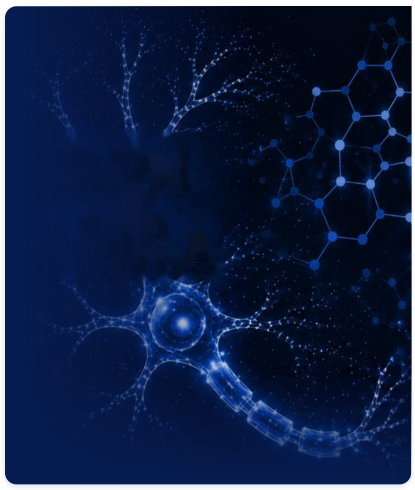
Nội dung

1 Gánh nặng và đặc điểm RLCHBS giai đoạn sơ sinh
2 Cơ chế bệnh sinh_cơ sở nhận diện sớm
3 Kiểu hình thần kinh
4 Định hướng chẩn đoán
5 Thông điệp



Nội dung

1. Gánh nặng và đặc điểm RLCHBS giai đoạn sơ sinh
2. Cơ chế bệnh sinh_cơ sở nhận diện sớm
3. Kiểu hình thần kinh
4. Định hướng chẩn đoán
5. Thông điệp



1 Biểu hiện của RLCHBS trong giai đoạn sơ sinh – chu sinh

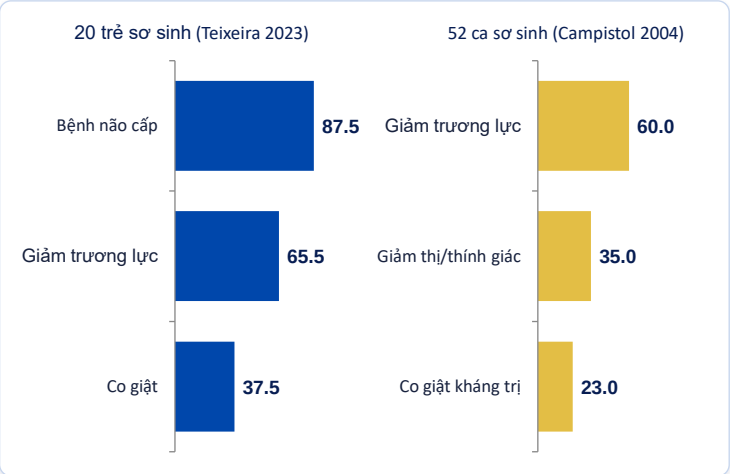
≈ 1/2	> 1.800	85%	> 50%
biểu hiện lâm sàng đầu tiên trong giai đoạn sơ sinh	bệnh IEM đã được mô tả; bệnh hiếm gặp; tần suất cộng dồn đáng kể;	biểu hiện thần kinh	trẻ IEM khởi phát sơ sinh tử vong trong năm đầu (loạt 52 ca, 25 năm)
Teixeira 2023	*IEMbase*	*Falsaperla 2021*	*Campistol 2004*

Hệ thần kinh thường là cơ quan biểu hiện sớm nhất
Triệu chứng sơ sinh ít đặc hiệu và dễ bị chẩn đoán nhầm với nhiễm khuẩn huyết hoặc HIE.

Teixeira C et al. Acta Med Port 2023 (PMC10578465); IEMbase (1.872 bệnh, theo Teixeira 2023); Falsaperla R et al. Metab Brain Dis 2021;36:2195; Campistol J et al. Rev Neurol 2004;40(6).

1 Biểu hiện thần kinh trong IEM sơ sinh nặng

Tần suất triệu chứng thần kinh trong hai loạt ca và dữ liệu tại BV Nhi Đồng 1



BV NHI ĐỒNG 1 (2024)

53,1%
nhập viện trong bệnh cảnh mất bù chuyển hóa cấp

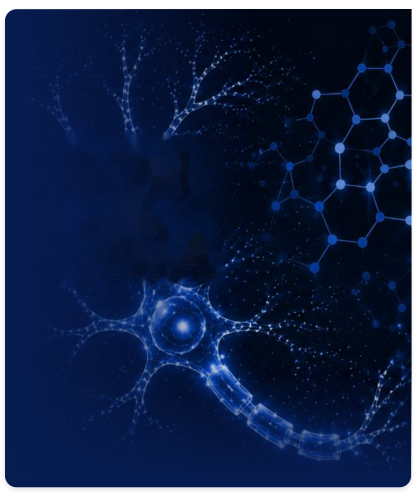
46,9%
li bì khi nhập viện

NHẬN DIỆN SỚM?!

Nguyễn Thị Ngọc Trắng và cs. (2024), BV Nhi Đồng 1; Teixeira C et al. Acta Med Port 2023; Campistol J et al. Rev Neurol 2004;40(6).

Nội dung

1 Gánh nặng và đặc điểm RLCHBS giai đoạn sơ sinh
2 Cơ chế bệnh sinh_cơ sở nhận diện sớm
3 Kiểu hình thần kinh
4 Định hướng chẩn đoán
5 Thông điệp



2 Não sơ sinh: *đặc điểm dễ tổn thương và "khoảng tỉnh"*

Nhu cầu năng lượng cao
Myelin hóa, tạo synap: rất nhạy với thiếu ATP và hạ đường huyết

Ngưỡng co giật thấp
GABA còn tác dụng kích thích ở não chưa trưởng thành (NKCC1 cao)

Vùng nhạy cảm chọn lọc
Hạch nền, thân não, các bó đã myelin hóa (MSUD), vỏ não

Hàng rào và hệ đệm chưa trưởng thành
NH_3, acid hữu cơ dễ vào não, gây phù tế bào sao

Vai trò đào thải của nhau thai trước sinh

Nhóm nhiễm độc (UCD, MSUD, OA)
Chất chuyển hóa độc được mẹ đào thải; trẻ bình thường lúc sinh, có khoảng tỉnh vài giờ đến vài ngày; mất bù khi bú hoặc dị hóa.

Nhóm năng lượng / chất dẫn truyền / phân tử phức tạp
Không được nhau thai bù trừ; có thể biểu hiện từ bào thai hoặc ngay giờ đầu: dị tật não, co giật sớm.

Kiểu hình thần kinh phản ánh cơ chế bệnh sinh: thời điểm khởi phát, vùng tổn thương và bản chất chất chuyển hóa.

Saudubray JM, Garcia-Cazorla A. Pediatr Clin North Am 2018;65:179–208; Saudubray JM et al. Inborn Metabolic Diseases, 7th ed. 2022.

2 Tiếp cận theo sinh lý bệnh: *4 nhóm và đặc điểm*

NHIỄM ĐỘC	THIẾU NĂNG LƯỢNG	CHẤT DẪN TRUYỀN / Cofactor	PHÂN TỬ PHỨC TẠP
Tích tụ phân tử nhỏ	*Ty thể · FAOD · PDH*	*Rối loạn chức năng synap*	*Peroxisome · lysosome*
UCD · MSUD · MMA/PA/IVA	**Chuỗi hô hấp · CACT · PDH**	**PDE (ALDH7A1), PNPO, NKH, MoCD, thiếu serine**	**Zellweger · Pompe IOPD · CDG**
Khoảng tỉnh ⇨ bú kém, nôn, li bì, hôn mê Liên quan protein và dị hóa	Khởi phát sớm. Toan lactic, hạ đường huyết, giảm trương lực, bệnh cơ tim – loạn nhịp	Co giật từ giờ đầu, không có khoảng tỉnh. Xét nghiệm thường quy thường bình thường	Dị hình, giảm trương lực nặng, dị tật não. Tiến triển không phụ thuộc dinh dưỡng

Câu hỏi định hướng: nhiễm độc, thiếu năng lượng, chất dẫn truyền/đồng yếu tố hay phân tử phức tạp?

Phân loại theo Saudubray JM, Garcia-Cazorla A. Pediatr Clin North Am 2018; Ferreira CR et al. (ICIMD nosology) J Inherit Metab Dis 2021.

2 Thời điểm khởi phát: *định hướng đầu tiên*

Trước sinh

Nấc cục bào thai (NKH) · co giật trong tử cung (PDE) · dị tật/nang não (PDH, Zellweger, MoCD) · mẹ gan nhiễm mỡ cấp thai kỳ/HELLP (LCHAD)

0 – 24 giờ

PDE, PNPO · NKH · MoCD/ISOD · PDH, bệnh ty thể · Zellweger: co giật, ngưng thở, giảm trương lực ngay sau sinh

24 giờ – 7 ngày

Sau khi bú: UCD, MSUD, toan acid hữu cơ: bú kém, nôn, li bì, hôn mê (UCD sơ sinh: khởi phát trung vị N3)

Khi đói / bệnh

FAOD, rối loạn carnitine (CACT, CPT2, VLCAD), rối loạn tân tạo đường: hạ đường huyết không tăng ceton, bệnh cơ tim, đột tử

Tuần 2 → nhũ nhi

UCD muộn, GA1, thiếu biotinidase, GLUT1, Menkes, bệnh ty thể: co thắt, thoái triển, đầu to hoặc đầu nhỏ

Không có khoảng tỉnh: không loại trừ IEM
cần nghĩ đến nhóm chất dẫn truyền hoặc năng lượng (PDE, NKH, MoCD, PDH)

Saudubray & Garcia-Cazorla 2018; Hediger N et al. J Inherit Metab Dis 2018;41:689 (202 UCD sơ sinh); Van Hove JLK et al. GeneReviews NKH 2019; Misko AL et al. GeneReviews MoCD.

2 Dấu hiệu cảnh báo (Red Flags)

Tiền sử

- Cha mẹ cùng huyết thống
- Anh/chị tử vong sơ sinh không rõ nguyên nhân, đột tử
- Mẹ sảy thai, thai lưu
- Mẹ: gan nhiễm mỡ cấp thai kỳ, HELLP
- Thai nấc nhiều, co giật trong tử cung

Lâm sàng

- Khoảng tỉnh ⇨ chuyển nặng nhanh; giống nhiễm khuẩn huyết (cấy âm)
- Mùi bất thường (mùi siro, mùi tất thối)
- Thở nhanh không do bệnh phổi (kiềm hô hấp do NH_3)
- Nấc cục, giật cơ, co giật kháng trị
- Không có sự kiện ngạt chu sinh

Xét nghiệm

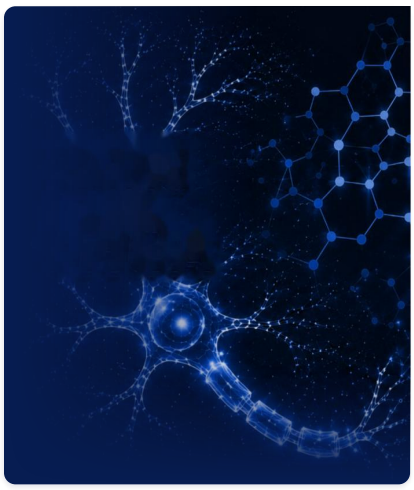
- Tăng NH_3
  - > 100 µmol/L (đủ tháng)
  - > 150 (non tháng).
  - > 200 µmol/L: nghi ngờ RLCHBS
- Toan chuyển hóa tăng AG
- Lactate tăng không giải thích được
- Hạ đường huyết không tăng ketone
- Ketone niệu ở sơ sinh

Sơ sinh bệnh nặng chưa rõ nguyên nhân: định lượng NH_3, khí máu, đường huyết, lactate, ketone đồng thời với cấy máu

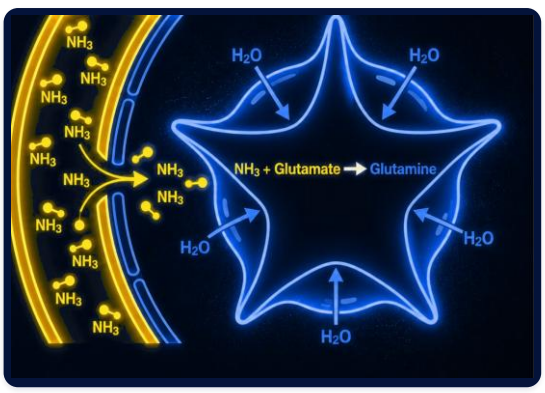
CAHS Neonatology Guidelines: Hyperammonaemia & Inherited Metabolic Disorders (WA, Australia); Saudubray & Garcia-Cazorla 2018; van Karnebeek CDM et al. Front Neurol 2018;9:1016.

Nội dung

1. Gánh nặng và đặc điểm RLCHBS giai đoạn sơ sinh
2. Cơ chế bệnh sinh_cơ sở nhận diện sớm
3. **Kiểu hình thần kinh**
4. Định hướng chẩn đoán
5. Thông điệp



3 Bệnh não cấp: *thời gian hôn mê và kết cục thần kinh*



r = −0,72
Thời gian hôn mê độ III–IV tương quan nghịch với IQ lúc 12 tháng
NH_3 đỉnh không tương quan với IQ
Msall, NEJM 1984 (n = 26)

500 µmol/L
Ngưỡng NH_3 đỉnh cơn đầu
Cùng với tuổi khởi phát là yếu tố tiên đoán kết cục thần kinh tốt nhất
Posset, JIMD 2016 – E-IMD (n = 456)

25%
UCD sơ sinh: tử vong 25%
Khởi phát trung vị ngày 3
Hediger, JIMD 2018 (n = 202)

Thời gian hôn mê là yếu tố còn can thiệp được: hạ NH_3 khẩn cấp, không chờ chẩn đoán xác định mới điều trị.

Msall M et al. N Engl J Med 1984;310:1500–5; Posset R et al. J Inherit Metab Dis 2016;39:661–72; Hediger N et al. J Inherit Metab Dis 2018;41:689–98.

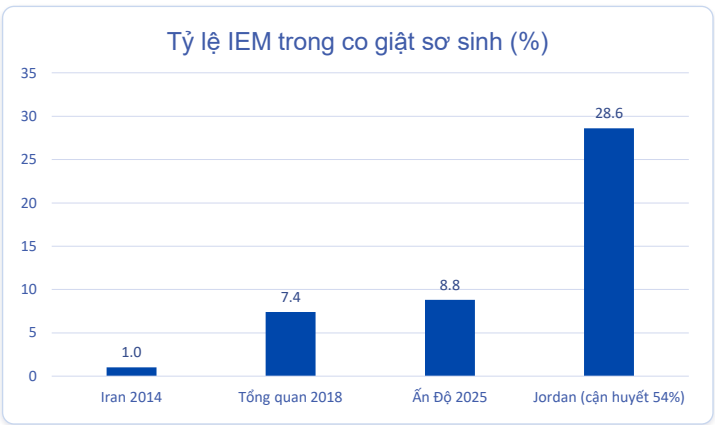
3 Bệnh não cấp: phân nhóm = GALAK

Nhóm bệnh	Glucose G	NH_3 A	Lactate L	pH / AG A	Ketone K	Gợi ý thêm
Chu trình urê (UCD) · OTC, CPS1, ASS, ASL	BT	↑↑↑	BT	Kiềm HH	—	Citrulline ↑/↓, acid orotic niệu
Acid hữu cơ · MMA, PA, IVA	BT / ↓	↑↑	↑	**Toan AG ↑**	↑↑	Giảm 3 dòng, mùi tất thối
MSUD · BCKDH	BT / ↓	BT / ↑	BT	BT Toan nhẹ	↑↑	Mùi siro, DNPH (+), alloisoleucine
FAOD / carnitine · CACT, CPT2, VLCAD, LCHAD	↓↓	↑	↑	Toan nhẹ	↓ / —	CKinase ↑, bệnh cơ tim, loạn nhịp
PDH · chuỗi hô hấp	BT	BT	↑↑↑	Toan, AG ↑	±	Tỷ lệ Lactat/Pyruvate; dị tật não
NKH · PDE · MoCD	BT	BT	BT	BT	—	Xét nghiệm GALAK: bình thường ⇨ EEG, DNT, acid uric

Xét nghiệm thường quy bình thường không loại trừ IEM, đặc biệt với nhóm rối loạn chất dẫn truyền thần kinh.

TSaudubray JM et al. Inborn Metabolic Diseases 7th ed. 2022; Häberle J et al. JIMD 2019 (UCD); BIMDG emergency guidelines. BT: bình thường; AG: khoảng trống anion.

3 Co giật sơ sinh: *tỷ lệ IEM thấp nhưng có ý nghĩa điều trị*



13% trẻ co giật sơ sinh có động kinh sơ sinh thực sự (n = 611)
Neonatal Seizure Registry – Shellhaas 2017

83% bệnh não động kinh sơ sinh có nguyên nhân di truyền khi được xét nghiệm
Shellhaas 2017

74 / 268 IEM gây động kinh có điều trị đặc hiệu
van Karnebeek 2018

Tỷ lệ IEM cao hơn ở quần thể có tỷ lệ cận huyết cao và ở co giật không có nguyên nhân cấp tính rõ ràng.

Iran J Child Neurol 2014 (Hamadan); van Karnebeek 2018 Front Neurol; Bhat YR, J Pediatr Intensive Care 2025; Badran EF, J Pediatr Neurol 2007; Shellhaas RA, Neurology 2017.

3 Đặc điểm co giật: *gợi ý nguyên nhân chuyển hóa*

Khởi phát rất sớm hoặc trong tử cung
Không ngạt chu sinh

Kháng ≥ 2 thuốc chống động kinh
hoặc nặng lên khi dùng thuốc (valproate – bệnh ty thể, UCD)

Giật cơ, co thắt, nấc cục
EEG: bùng phát – ức chế (NKH, MoCD); nhịp dạng răng lược (MSUD)

Liên quan dinh dưỡng
Nặng lên sau ăn nhiều protein (UCD) hoặc khi đói (FAOD)

Bệnh não giữa các cơn
Li bì, giảm trương lực kéo dài, đầu nhỏ tiến triển

Bằng chứng

Tổng quan hệ thống (Falsaperla 2021):

- Trẻ chỉ được điều trị bằng thuốc chống động kinh thông thường có **kết cục thần kinh kém** hơn trẻ được điều trị đặc hiệu theo nguyên nhân (B6, chế độ ăn sinh ketone…).
- **Không có kiểu cơn hay hình ảnh EEG đặc hiệu cho IEM**; chẩn đoán dựa vào lâm sàng và dấu ấn sinh hóa.

Không nên chờ đến khi co giật kháng trị mới khảo sát IEM; điều trị theo nguyên nhân sớm cải thiện tiên lượng.

Falsaperla R et al. Metab Brain Dis 2021;36:2195–203; van Karnebeek CDM et al. Front Neurol 2018;9:1016; Pressler RM et al. Epilepsia 2023;64:2550–70.

3 Co giật sơ sinh do IEM, có điều trị đặc hiệu

Bệnh	Dấu ấn chẩn đoán	Điều trị đặc hiệu
UCD · MSUD · acid hữu cơ	NH_3, acid amin, acylcarnitine, acid hữu cơ niệu	Điều trị cấp cứu chuyển hóa ± lọc máu
PDE – ALDH7A1	α-AASA, P6C ↑ (máu/niệu), acid pipecolic ↑	Pyridoxine + liệu pháp giảm lysine
Thiếu PNPO	PLP dịch não tủy ↓; vanillactate niệu	Pyridoxal-5'-phosphate (PLP)
MoCD type A (MOCS1)	Acid uric ↓↓, S-sulfocysteine ↑, xanthine ↑	Fosdenopterin (cPMP)
Thiếu biotinidase / HLCS	Hoạt tính biotinidase ↓; acid hữu cơ niệu; ban da	Biotin
Rối loạn tổng hợp serine	Serine huyết tương và DNT ↓; đầu nhỏ	L-serine ± glycine
GLUT1-DS (nhũ nhi)	Glucose DNT thấp, tỷ lệ DNT/máu thấp	Chế độ ăn sinh ketone

Lấy mẫu máu, nước tiểu, DNT trước khi thử vitamin, nhưng không trì hoãn điều trị trong lúc chờ kết quả.

Coughlin CR et al. J Inherit Metab Dis 2021;44:178–92; van Karnebeek CDM et al. Front Neurol 2018; Misko AL et al. GeneReviews: Molybdenum Cofactor Deficiency; Falsaperla R et al. 2021.

3 ILAE 2023: **Pyridoxine** trong điều trị co giật sơ sinh

Khuyến cáo ILAE 2023
(International League Against Epilepsy)

Phenobarbital là thuốc đầu tay bất kể nguyên nhân (bằng chứng và đồng thuận chuyên gia).

Thử Pyridoxine (phối hợp thuốc chống động kinh) khi:

- có đặc điểm lâm sàng/EEG gợi ý PDE, hoặc
- co giật không đáp ứng thuốc hàng hai mà chưa rõ nguyên nhân.

Trình tự thử Cofactor (theo ý kiến chuyên gia)

0. **Lấy mẫu**
   Huyết tương, nước tiểu, DBS, DNT (± glycine/lactate)
1. **Pyridoxine 100 mg TM**
   Theo dõi EEG và hỗ trợ hô hấp (nguy cơ ngưng thở)
2. **Pyridoxal-5'-phosphate**
   Khi không đáp ứng B6: nghĩ đến thiếu PNPO
3. ***Acid folinic · Biotin***
   Theo bối cảnh lâm sàng, trong khi chờ XN sinh hóa

Đáp ứng lâm sàng với B6 không đủ để chẩn đoán PDE; cần xác nhận bằng dấu ấn sinh hóa và gen ALDH7A1.

Pressler RM et al. Treatment of seizures in the neonate: ILAE Task Force. Epilepsia 2023;64:2550–70; Coughlin CR et al. Consensus guidelines PDE-ALDH7A1. J Inherit Metab Dis 2021;44:178–92.

3 Biểu hiện giống bệnh não thiếu oxy – thiếu máu cục bộ (HIE)

HIE điển hình

- Sự kiện ngạt chu sinh rõ (sentinel event)
- Apgar thấp, toan máu cuống rốn nặng
- Suy đa cơ quan đi kèm
- Cải thiện dần sau 72 giờ
- Tổn thương MRI theo vùng tưới máu

Gợi ý IEM có biểu hiện giống HIE

- Không có sự kiện ngạt; có khoảng trễ trước khi xuất hiện triệu chứng
- Co giật kháng trị, nấc cục, giật cơ
- Xấu dần, không cải thiện như dự kiến
- Hạn chế khuếch tán kéo dài sang giai đoạn mạn (MoCD)
- Acid uric rất thấp · glycine DNT ↑ · lactate ↑↑

Thường được chẩn đoán ban đầu là HIE: MoCD / ISOD · NKH · PDE · PDH · Ty thể · Zellweger · UCD

Chẩn đoán đúng MoCD type A có ý nghĩa điều trị (fosdenopterin) và tư vấn nguy cơ tái phát 25% cho các lần mang thai sau.

Misko AL et al. GeneReviews: Molybdenum Cofactor Deficiency (NBK575630); Bayram E et al. Eur J Paediatr Neurol 2013;17:1–6; Van Hove JLK et al. GeneReviews: NKH (2019).

3 Giảm trương lực cơ sơ sinh: *khi nào nghĩ đến RLCHBS?*

60–80%
Giảm trương lực cơ sơ sinh có nguồn gốc trung ương

60%
RLCHBS khởi phát sơ sinh có giảm trương lực cơ

Pompe thể nhũ nhi (IOPD)
Bệnh cơ tim phì đại, CK inase ↑
⇨ ERT sớm

FAOD: CACT, LCHAD, VLCAD
Yếu cơ; Bệnh cơ tim, loạn nhịp; Hạ đường huyết không tăng ketone

Phổ Zellweger
Dị hình mặt, thóp rộng, nang thận, VLCFA ↑

NKH
Giảm trương lực, ngưng thở, nấc cục, co giật

Ty thể / PDH
Toan lactic, rối loạn nhịp thở, dị tật não

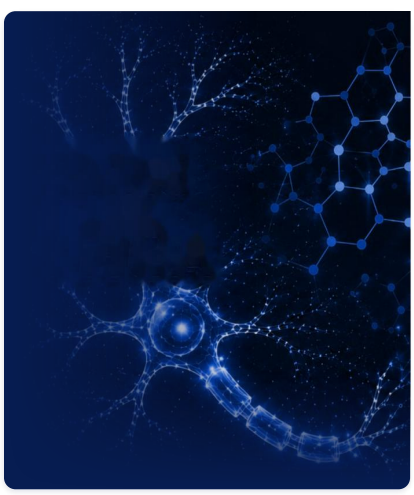
CDG
Phân bố mỡ bất thường, tổn thương đa cơ quan

Giảm trương lực kèm bệnh cơ tim hoặc loạn nhịp: làm ngay ECG, siêu âm tim, CK và acylcarnitine.

Hypotonia & IEM: Ann Clin Transl Neurol 2020 (PMC7359104); Campistol J et al. Rev Neurol 2004;40(6); Kishnani PS et al. Pompe disease guidelines.

Nội dung

1. Gánh nặng và đặc điểm RLCHBS giai đoạn sơ sinh
2. Cơ chế bệnh sinh_cơ sở nhận diện sớm
3. Kiểu hình thần kinh
4. Định hướng chẩn đoán
5. Thông điệp



4 Xét nghiệm

Chuyển hóa cơ bản_ GALAK

- Đường huyết, khí máu + khoảng trống anion
- **NH_3:** không garô, giữ lạnh, phân tích < 30 phút
- Lactate, ceton máu/niệu, điện giải
- CK, men gan, đông máu, acid uric
- Công thức máu (giảm 3 dòng: acid hữu cơ)

Chuyển hóa chuyên biệt

- Acylcarnitine (DBS – MS/MS)
- Acid amin huyết tương
- Acid hữu cơ niệu (GC/MS)
- α-AASA / acid pipecolic, S-sulfocysteine
- Homocysteine toàn phần

Mẫu dự phòng

Lấy trước điều trị/truyền máu

- Huyết tương (heparin) ≥ 1 mL
- Nước tiểu
- Giấy thấm máu khô (DBS)
- Máu/ EDTA để XN gen NGS

Ở trẻ tử vong trước khi có chẩn đoán, mẫu dự phòng cho phép chẩn đoán sau đó và tư vấn di truyền cho gia đình

van Karnebeek CDM et al. Front Neurol 2018 (thuật toán 2 tầng); CAHS Neonatology Guideline: Inherited Metabolic Disorders; Häberle J et al. JIMD 2019.

4 MRI/MRS và EEG: *đặc điểm gợi ý theo từng bệnh*

Bệnh	MRI / MRS	EEG
MSUD	Phù độc tế bào các bó đã myelin hóa (thân não, tiểu não); MRS đỉnh Leucine ~ 0,9 ppm	Nhịp dạng răng lược (comb-like)
NKH	Bất sản/mỏng thể chai; hạn chế khuếch tán các bó myelin; MRS đỉnh Glycine ~ 3,5 ppm	Bùng phát – ức chế; giật cơ
MoCD / ISOD	Giống HIE giai đoạn cấp, sau đó nang hóa nhanh	Bùng phát – ức chế
PDE – ALDH7A1	Bất thường thể chai, xuất huyết, não úng thủy	Bùng phát – ức chế; đáp ứng B6
PDH / ty thể	Dị tật thể chai, nang; tổn thương hạch nền – thân não; MRS đỉnh Lactat ~ 1,33 ppm	Không đặc hiệu
Zellweger	Đa hồi não nhỏ, nang mầm, chậm myelin hóa	Không đặc hiệu

Nên chỉ định MRS kèm MRI ở trẻ sơ sinh bệnh não chưa rõ nguyên nhân; đỉnh lactate/glycine có giá trị định hướng.

Van Hove JLK et al. GeneReviews NKH 2019; Misko AL et al. GeneReviews MoCD; Coughlin CR et al. JIMD 2021; Saudubray JM et al. Inborn Metabolic Diseases, 7th ed. 2022.

4 Giải trình tự hệ gen nhanh _rapid GS

Từ xác định chẩn đoán đến thay đổi xử trí

43%

chẩn đoán ở động kinh nhũ nhi
> 1/2 số ca có thay đổi điều trị
Gene-STEPS – Lancet Neurol 2023 (n = 100, 4 quốc gi

42%

Tỷ lệ chẩn đoán rGS tại NICU/PICU;
32,5% thay đổi xử trí
An Pediatr (Barc) 2025

2/3

Bệnh nhân UCD chưa có triệu chứng đến ngày 12: sàng lọc sơ sinh có lợi cho thể muộn
Posset 2016 – E-IMD

Sinh hóa: xử trí trong vài giờ
NH_3, khí máu, acylcarnitine, acid amin, acid hữu cơ

Hệ gen: xác định trong ngày – tuần
rGS/WES; nhóm không có dấu ấn sinh hóa (KCNQ2…)

Tiến hành song song: không chờ kết quả gen để điều trị cấp cứu, và không dừng ở sinh hóa khi chưa có chẩn đoán.

D'Gama AM et al. Gene-STEPS. Lancet Neurol 2023;22:812–25; rGS in NICU/PICU. An Pediatr 2025;103:503956; Posset R et al. JIMD 2016;39:661.

4 Tiếp cận tích hợp: *từ nghi ngờ đến chẩn đoán xác định*

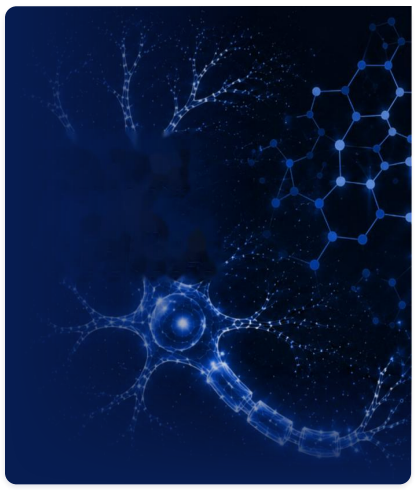
1. Nghĩ đến	2. Lấy mẫu	3. Ổn định	4. Phân nhóm	5. Xác định
• Dấu hiệu cảnh báo • Sơ sinh nặng chưa rõ nguyên nhân • Co giật kháng trị	• Xét nghiệm GALAK • Mẫu dự phòng • Song song cấy máu	• Ngưng protein • Glucose 10%, GIR 8–10 mg/kg/min • Hạ NH_3 ± lọc máu; thử B6	• Bảng GALAK • MRI/MRS, EEG • ECG, siêu âm tim	• MS/MS, GC/MS • rGS / WES bộ ba • Tư vấn di truyền

Không dùng lipid tĩnh mạch khi chưa loại trừ FAOD · điều trị cấp cứu và chẩn đoán tiến hành song song.

Häberle J et al. JIMD 2019 (UCD); BIMDG emergency guidelines; Pressler RM et al. Epilepsia 2023; Saudubray JM et al. 2022. GIR: tốc độ truyền glucose.

Nội dung

1. Gánh nặng và đặc điểm RLCHBS giai đoạn sơ sinh
2. Cơ chế bệnh sinh_cơ sở nhận diện sớm
3. Kiểu hình thần kinh
4. Định hướng chẩn đoán
5. Thông điệp



TIME IS BRAIN

1. **Hệ thần kinh thường biểu hiện sớm nhất: RLCHBS** sơ sinh cần được xử trí như một cấp cứu thần kinh
2. **Thời điểm khởi phát gợi ý cơ chế:**
   Khoảng tỉnh → nhóm nhiễm độc; Ngay giờ đầu → nhóm chất dẫn truyền hoặc thiếu năng lượng
3. **Sơ sinh bệnh nặng chưa rõ nguyên nhân:** xét nghiệm GALAK, kèm mẫu dự phòng
4. **Co giật kháng trị / bệnh cảnh giống HIE:** khảo sát PDE, NKH, MoCD; thử Pyridoxine
5. **Sinh hóa giúp xử trí trong vài giờ;** NGS chẩn đoán xác định và tư vấn gia đình

Tài liệu tham khảo chính

1. Pressler RM, et al. Treatment of seizures in the neonate: ILAE Task Force guidelines. Epilepsia 2023;64:2550–70.
2. Coughlin CR, et al. Consensus guidelines for PDE-ALDH7A1. J Inherit Metab Dis 2021;44:178–92.
3. Häberle J, et al. Suggested guidelines for UCD: first revision. J Inherit Metab Dis 2019;42:1192–230.
4. Saudubray JM, Garcia-Cazorla A. IEM overview. Pediatr Clin North Am 2018;65:179–208.
5. Saudubray JM, et al. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment, 7th ed. Springer 2022.
6. van Karnebeek CDM, et al. Metabolic evaluation of epilepsy. Front Neurol 2018;9:1016.
7. Falsaperla R, et al. Neonatal seizures as onset of IEMs: systematic review. Metab Brain Dis 2021;36:2195–203.
8. Shellhaas RA, et al. Profile of neonatal epilepsies. Neurology 2017;89:893–9.
9. D'Gama AM, et al. Rapid genome sequencing in infantile epilepsy (Gene-STEPS). Lancet Neurol 2023;22:812–25.
10. Msall M, et al. Neurologic outcome in inborn errors of urea synthesis. N Engl J Med 1984;310:1500–5.
11. Posset R, et al. Age at onset and peak ammonium predict outcome in UCD. J Inherit Metab Dis 2016;39:661–72.
12. Hediger N, et al. Ammonia levels, dialysis and outcome in 202 neonatal UCD. J Inherit Metab Dis 2018;41:689–98.
13. Teixeira C, et al. Clinical presentation of IMD in newborns in a PICU. 2023 (PMC10578465).
14. Campistol J, et al. IEM with neurological symptoms in the neonatal period. Rev Neurol 2004;40(6).
15. Van Hove JLK, et al. Nonketotic Hyperglycinemia. GeneReviews (cập nhật 2019).
16. Misko AL, et al. Molybdenum Cofactor Deficiency. GeneReviews (NBK575630).
17. Nguyễn Thị Ngọc Trắng và cs. Đặc điểm IEM tại Bệnh viện Nhi Đồng 1 (2024).

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!