

Vôi hóa tuyến thượng thận ở trẻ sơ sinh

Nguồn: <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMicm1711735>

Người dịch: BS. Trần Thị Khánh Quỳnh – Khoa Y – Trường ĐH Duy Tân



Một bé gái 4 tháng tuổi được đưa vào bệnh viện vì không phát triển mạnh. Sau quá trình tiền sản và sinh nở bình thường, đứa trẻ có cân nặng khi sinh bình thường là 3350 g. Tuy nhiên, lúc 4 tháng tuổi, cân nặng của trẻ chỉ là 4090 g (điểm z, -3,5). Trẻ được cho ăn sữa bò công thức, và không bị tiêu chảy hay nôn mửa khi nhập viện, tiêu chảy đã xuất hiện trong vài ngày sau khi nhập viện. Bố mẹ có hai cô con gái khác và cả hai đều khỏe mạnh. Khám thực thể ở trẻ cho thấy bụng phình to với gan và lá lách lớn. Các xét nghiệm máu cho thấy thiếu máu đẳng sắc, nồng độ aminotransferase gan và lipid máu tăng. X quang bụng cho thấy vôi hóa cả hai tuyến thượng thận. Một xét nghiệm vết máu khô về hoạt động của enzyme đã được thực hiện và chỉ ra thiếu hụt lipase axit lysosomal (LIPA). Một loại đột biến của gen *LIPA* đã được xác định dựa trên giải trình tự gen, xác nhận chẩn đoán thiếu hụt lipase axit lysosomal (bệnh Wolman), một tình trạng chuyển hóa lặn tự phát. Vì lipase lysosomal rất quan trọng đối với quá trình chuyển hóa

este cholesteryl và triglyceride, nên sự thiếu hụt dẫn đến tích tụ lipid ở gan, lá lách và ruột, gây ra sự kém hấp thu và chậm phát triển và vô hóa tuyến thượng thận. Trẻ đã được tư vấn di truyền đã được cung cấp, và được điều trị bằng lipase lysosomal acid tái tổ hợp của con người, công thức ít chất béo và cho ăn tĩnh mạch. Sự phát triển của trẻ bắt đầu cải thiện và lúc 9 tháng tuổi, cân nặng tới 6500 g (điểm z, 2,6). Sự phát triển của trẻ đang dần cải thiện, nhưng sự chậm trễ về tâm lý vẫn còn hiện hữu.