

CẤP CỨU NỘI TIẾT KHI NGHI NGỜ RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH: BIỂU HIỆN LÂM SÀNG, ĐÁNH GIÁ VÀ XỬ TRÍ

GIỚI THIỆU

Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh (IEM – Inborn errors of metabolism) có thể biểu hiện trong tình trạng cấp cứu, gây tổn thương thần kinh tiến triển hoặc thậm chí tử vong. Do đó để tối ưu kết cục cho trẻ rối loạn chuyển hóa bẩm sinh cần phát hiện các dấu hiệu và triệu chứng của bệnh lý chuyển hóa, đánh giá kịp thời, và tư vấn gia đình đến các trung tâm nội tiết để đánh giá và điều trị. Chẩn đoán muộn gây rối loạn chuyển hóa mất bù, tổn thương thần kinh tiến triển và thậm chí là gây tử vong.

CÁC NGUYÊN NHÂN GÂY CHUYỂN HÓA MẤT BÙ CẤP TÍNH

Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh (IEM) gây mất bù chuyển hóa có thể được chia thành rối loạn intermediary metabolism (rối loạn chuyển hóa cổ điển), rối loạn sinh tổng hợp và phân hủy các phân tử phức tạp, và rối loạn chuyển hóa neurotransmitter). Nhiều rối loạn chuyển hóa trung gian có thể biểu hiện tình trạng bệnh cấp tính, đe dọa tính mạng, đặc biệt là tăng acid hữu cơ máu, rối loạn chu trình ure, maple syrup urine, và rối loạn oxy hóa acid béo. Khiếm khuyết neurotransmitter và các rối loạn liên quan đến các phân tử phức tạp có xu hướng tiến triển chậm hơn và thường không gây các đợt mất bù cấp tính.

“Cơn rối loạn chuyển hóa” có thể xuất hiện khi tích tụ quá nhiều các chất chuyển hóa gây độc. Yếu tố khởi phát bao gồm tăng dị hóa (nhiễm trùng cấp tính; phẫu thuật, chấn thương, hoặc thậm chí là sinh nở; đói) hoặc tăng tiêu thụ các thành phần trong thức ăn (eg, tăng nhiều protein trong thức ăn khi chuyển từ sữa mẹ sang sữa công thức). Rối loạn chuyển hóa mất bù cấp thường xuất hiện sau giai đoạn khỏe mạnh. Thời gian không triệu chứng có thể từ vài giờ đến vài tháng hoặc thỉnh thoảng là vài năm.

Ví dụ, đợt rối loạn chuyển hóa mất bù do đói hoặc ăn kém có thể là biểu hiện của rối loạn carbohydrate, rối loạn oxy hóa acid béo, và các rối loạn amino acid nhất định.

Rối loạn chuyển hóa mất bù cấp cần phát hiện sớm và can thiệp kịp thời để ngăn ngừa bệnh tật và tỉ lệ tử vong.

BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

Biểu hiện đợt cấp liên quan đến nhiều hệ cơ quan gợi ý đến IEM. Biểu hiện lâm sàng ban đầu của rối loạn chuyển hóa mất bù có thể bao gồm:

- Nôn ói và bú kém hoặc bỏ bú
- Lơ mơ (hôn mê tiến triển)
- Co giật
- Thở nhanh, sâu (tiến triển ngừng thở)
- Hạ thân nhiệt (liên quan đến đợt bệnh [eg, nhiễm khuẩn huyết], không đặc hiệu cho rối loạn chuyển hóa)

- Tiêu cơ vân
- Đột tử hoặc BRUE (Brief resolved unexplained event)

Trong một bài review 53 bệnh nhân đến phòng cấp cứu và sau đó được chẩn đoán IEM, 85% có biểu hiện triệu chứng thần kinh, 58% có triệu chứng tiêu hóa, và 51% có cả triệu chứng thần kinh và triệu chứng tiêu hóa. Triệu chứng thần kinh bao gồm giảm trương lực cơ, lơ mơ, hôn mê, co giật, và chậm phát triển tinh thần vận động.

Các vấn đề đường tiêu hóa và bú – Các đợt nôn ói tái diễn và mất nước (đặc biệt nếu liên quan đến protein hoặc carbohydrates) là đặc điểm của rối loạn amino acid, acid hữu cơ máu, và rối loạn chu trình ure. Gan to và hạ đường huyết hoặc suy gan được tìm thấy trong IEM khác. Bệnh nhân cũng có thể biểu hiện bú kém và/hoặc chậm lớn. Chậm lớn có thể từ nặng đến nhẹ, tùy thuộc vào mức độ nặng của khiếm khuyết và các rối loạn đặc hiệu.

Vấn đề liên quan đến bú cũng đa dạng và thay đổi từ bú bình thường đến bất kỳ dấu hiệu nào sau đây:

- Mút kém
- Bú không thường xuyên do lơ mơ
- Bú thường xuyên hơn do hạ đường huyết
- Thời gian bú ngắn hơn với lượng sữa ít hơn do giảm trương lực

Lơ mơ và hôn mê – Lơ mơ và hôn mê có thể xuất hiện trong bệnh lý rối loạn amino acid, acid hữu cơ máu, rối loạn chu trình ure, bệnh lý oxy hóa acid béo, rối loạn ty lạp thể, và các rối loạn chuyển hóa carbohydrate (thường trong bệnh cảnh cấp tính hoặc các đợt mất bù). Tùy vào từng rối loạn, bệnh nhân có thể có biểu hiện thần kinh đa dạng từ gần như bình thường trước đợt cấp mất bù đến tiền sử chậm phát triển.

Phù não có thể phát triển trong một vài IEM nhất định, đặc biệt là trong bệnh maple syrup urine và các rối loạn liên quan đến tăng ammoniac máu đáng kể và hạ đường huyết nặng như trong rối loạn chu trình ure và acid hữu cơ máu.

Lơ mơ và hôn mê là đặc điểm không thường gặp trong rối loạn dự trữ ty lạp thể và peroxisom.

Co giật – Mặc dù IEM hiếm khi gây co giật ở trẻ em, nhưng co giật có thể hiện diện trong tất cả các IEM. Co giật có thể là biểu hiện duy nhất trong thiếu men AASA (alpha-aminoacidic semialdehyde) gây co giật phụ thuộc pyridoxine. Co giật trong các IEM khác thường thứ phát do hạ đường huyết hoặc tích tụ các chất chuyển hóa gây độc trong nhóm rối loạn trung gian. Những co giật này có thể kém đáp ứng với các thuốc điều trị chuẩn, thay vào đó sẽ đáp ứng với điều trị rối loạn chuyển hóa nguyên phát.

Mặc dù co giật có thể xuất hiện trong tất cả các dạng IEM, nhưng tình trạng này thường biểu hiện trong:

- Rối loạn chu trình ure và rối loạn chuyển hóa amino acid
- Acid hữu cơ máu
- Gangliosidoses

- Rối loạn chuyển hóa pyruvate
- Rối loạn peroxisom
- Rối loạn ty lạp thể

Triệu chứng hô hấp – Thở nhanh và sâu có thể do rối loạn chuyển hóa. Trong rối loạn chu trình ure, tăng ammoniac máu kích thích trung tâm hô hấp, gây thở nhanh dẫn đến kiềm hô hấp. Trong bệnh lý acid hữu cơ máu, toan chuyển hóa do IEM gây thở nhanh. Khi rối loạn chuyển hóa tiến triển, nó có thể gây ức chế thần kinh dẫn đến ngừng thở.

Tiêu cơ vân – Tiêu cơ vân trong IEM liên quan đến chuyển hóa năng lượng cơ, đặc biệt ở những người sử dụng năng lượng glycogen và chất béo dự trữ trong cơ. Tiêu cơ vân có thể gây tổn thương thận cấp nếu không điều trị kịp thời. VLCAD (thiếu men very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase), CPT (carnitine palmitoyltransferase), và rối loạn oxy hóa acid béo khác liên quan đến tiêu cơ vân, cũng có thể có hạ đường huyết. Bệnh lý rối loạn dự trữ glycogen (GSDs), đặc biệt là bệnh McArdle, thường biểu hiện đau cơ và tiêu cơ vân khi gắng sức.

CẬN LÂM SÀNG

Hầu hết các đợt rối loạn chuyển hóa mất bù do IEM liên quan đến một trong những rối loạn sau:

- Rối loạn toan kiềm (bao gồm toan chuyển hóa tăng lactate)
- Tăng ammoniac
- Hạ đường huyết

Findings	Maple syrup urine disease	Organic acidemias	Urea cycle defects	Disorders of carbohydrate metabolism	Fatty acid oxidation disorders	Mitochondrial disorders	Peroxisomal disorders	Lysosomal storage disorders
Metabolic acidosis	±	++	-	±	±	±	-	-
Respiratory alkalosis	-	-	+	-	-	-	-	-
Hyperammonemia	±	+	++	-	±	-	-	-
Hypoglycemia	±	±	-	+	+	±	-	-
Ketones	A/H	H	A	A/H	A/L	A/H	A	A
Lactic acidosis	±	±	-	+	±	++	-	-

∓: usually absent; ±: sometimes present; +: usually present; ++: always present; A: appropriate production of ketones for the degree of hypoglycemia (eg, ketones are appropriately absent in peroxisomal disorders because hypoglycemia is not a feature of these disorders); H: inappropriately high (eg, 4+ ketones are inappropriately high in the setting of a normal glucose level); L: inappropriately low (eg, ketones are inappropriately low if the blood glucose is <20 mg/dL and the urine ketones are only 1+ or 2+ because they should be significantly elevated in the setting of such extreme hypoglycemia).

* Within disease categories, not all diseases have all findings; for disorders with episodic decompensation, clinical and laboratory findings may be present only during acute crisis; for progressive disorders, findings may not be present early in the course of disease.

Bệnh nhân cũng có thể có các bất thường xét nghiệm liên quan đến tiêu cơ vân hoặc ức chế tủy như trong nhiễm khuẩn huyết.

Rối loạn toan kiềm – Rối loạn toan kiềm có thể gặp trong nhiều rối loạn chuyển hóa trung gian.

Toan chuyển hóa (giảm bicarbonate và pH máu động mạch thấp) thường biểu hiện trong tăng acid hữu cơ máu. Toan chuyển hóa còn biểu hiện trong các bệnh lý amino acid, rối loạn chuyển hóa pyruvate, rối loạn ty lạp thể, và rối loạn chuyển hóa carbohydrate. Toan chuyển hóa trong các bệnh lý này thường kèm theo tình trạng tăng anion gap. Anion gap do các sản phẩm

chuyển hóa bất thường như ketoacids, lactic acid hoặc các acid hữu cơ không được chuyển hóa.

Initial evaluation*	
Blood tests	
CBC with differential	
Blood glucose	
Electrolytes, BUN, creatinine, uric acid	
Arterial blood gas	
Plasma ammonia	Should be obtained from artery or vein without a tourniquet. The tube should be placed on ice for transport to the laboratory and analyzed immediately. If the plasma ammonia concentration is >100 micromol/L (1.7 mcg/mL), the measurement should be repeated immediately.
AST, ALT, bilirubin, PT	If the patient has signs of liver disease.
LDH, aldolase, creatine kinase	
Urine tests	
Color, odor	
Urinalysis	
Reducing substances	
Myoglobin	If the patient has signs or symptoms of myopathy.

Specialized tests	
Blood tests	
Quantitative plasma amino acids	Plasma amino acid analysis must be performed quantitatively rather than qualitatively.
Lactate and pyruvate	Lactate and pyruvate should be measured in arterial blood and transported on ice.
Acylcarnitine profile	Analysis of acylcarnitine conjugates is performed by tandem mass spectrometry and can be measured in a plasma sample or a filter-paper bloodspot. Serum is preferred because of inherent problems in quantitating compounds from a filter-paper blood spot
Urine tests	
Qualitative urine organic acids	Minimum of 2 to 5 mL in sterile container without preservative.
Additional tests in selected patients	
Creatine/guanidinoacetate	
Purine pyrimidine panel	
Very-long-chain fatty acid profile	
Alpha amino adipic semialdehyde	

CBC: complete blood count; BUN: blood urea nitrogen; AST: aspartate aminotransferase; ALT: alanine aminotransferase; PT: prothrombin time; LDH: lactate dehydrogenase.

* If possible, blood and urine samples should be obtained for both the initial and specialized tests at the time of presentation. Samples for specialized tests should be processed and stored appropriately for further testing if indicated.

Toàn chuyển hóa không thường gặp trong bệnh lý dự trữ lysosomal và bệnh lý peroxisomal, và không được tìm thấy trong rối loạn chu trình ure.

Kiểm hô hấp (giảm PCO_2 và tăng pH máu động mạch) gợi ý tăng ammoniac máu, đặc trưng của rối loạn chu trình ure. Kiểm hô hấp do thở nhanh trong tình trạng tăng NH_3 máu. Kiểm hô hấp cũng có thể gặp trong hội chứng Leigh (bệnh lý ty thể) và các rối loạn khác liên quan đến tăng NH_3 máu.

Tăng NH_3 máu – Tăng NH_3 là đặc điểm đặc trưng trong rối loạn chu trình ure và acid hữu cơ máu, đặc biệt là acid propionic và methylmalonic. Nó cũng có thể gặp trong các rối loạn amino acid khác (như bất dung nạp protein lysinuric) và rối loạn oxy hóa acid béo.

Nồng độ NH_3 có xu hướng cao nhất trong rối loạn chu trình ure (300 đến 1000 micromol/L [5.1 đến 17 mcg/mL]). Tuy nhiên, NH_3 có thể bình thường trong rối loạn chu trình ure khi bệnh nhân không bệnh cấp tính và thỉnh thoảng có thể hơn 1000 micromol/L (17 mcg/mL) trong rối loạn acid hữu cơ máu.

Nồng độ NH_3 thường bình thường trong các rối loạn chuyển hóa carbohydrate, rối loạn dự trữ lysosomal, và bệnh lý peroxisomal.

Hạ đường huyết – Hạ đường huyết thường gặp trong rối loạn tổng hợp keton, rối loạn oxy hóa acid béo (như thiếu medium-chain acyl-CoA dehydrogenase), một số GSDs, rối loạn tân tạo đường, và bất dung nạp fructose (HFI). Nó cũng có thể gặp trong rối loạn amino acid, bệnh lý acid hữu cơ máu, và rối loạn ty lạp thể.

Hạ đường huyết trong GSD và bệnh lý acid hữu cơ máu thường do ketone, trong khi không có ketone hoặc ketone thấp không thích hợp điển hình hơn trong rối loạn tổng hợp keton và bệnh lý oxy hóa acid béo – khi mà acid béo không thể chuyển đổi thành ketone acid tại gan. Bệnh nhân GSD cũng có thể có tăng nồng độ lactate, pyruvate, triglycerides, và acid uric huyết tương.

Ức chế tủy - Ức chế tủy xương có thể gặp trong bệnh lý acid hữu cơ máu, như propionic và methylmalonic, cũng có thể biểu hiện giảm bạch cầu hạt, thiếu máu hoặc giảm ba dòng tế bào. Trong nhiều bệnh lý rối loạn dự trữ lysosom như bệnh Gaucher, có thể có biểu hiện thiếu máu và giảm tiểu cầu. Rối loạn vận chuyển và sinh tổng hợp vitamin B12, như bệnh cobalamin C có thể gây thiếu máu do thiếu chức năng của vitamin B12.

Tăng men cơ huyết thanh – Dấu ấn của tiêu cơ vân là tăng CK và các men cơ khác trong huyết thanh.

ĐÁNH GIÁ BAN ĐẦU

Phát hiện IEM tùy thuộc vào chỉ số nghi ngờ cao. Bệnh nhân có những biểu hiện lâm sàng gợi ý quan trọng, như hạ đường huyết hoặc tăng NH_3 máu đặc biệt cần được đánh giá IEM. Bệnh nhân có bệnh lý đe dọa tính mạng nên đánh giá đồng thời các tình trạng khác trong chẩn đoán phân biệt (eg, nhiễm khuẩn huyết, bệnh lý tim). Chúng tôi đề xuất tiếp cận từng bước trong đánh giá, bắt đầu những xét nghiệm cơ bản trước khi cho làm các xét nghiệm chuyển hóa chuyên sâu. Các xét nghiệm cơ bản nên được làm ngay ở bất kỳ lứa trẻ nào có biểu hiện triệu chứng thần kinh và/hoặc triệu chứng tiêu hóa như được mô tả trước đó.

Xét nghiệm ban đầu ở bệnh nhân nghi ngờ IEM bao gồm:

- **Công thức máu** – Tác động huyết học trong IEM có thể ảnh hưởng lên bất kỳ hoặc tất cả các dòng tế bào máu. Công thức máu cũng có thể cung cấp manh mối nhiễm trùng, gây khởi phát cơn rối loạn chuyển hóa.
- **Khí máu** – Khí máu động mạch (hoặc khí máu tĩnh mạch nếu không thể lấy được khí máu động mạch) được dùng để xác định rối loạn thăng bằng toan kiềm. Toan chuyển hóa có tăng anion gap thường liên quan đến bệnh lý acid hữu cơ máu. Kiểm hô hấp thường được tìm thấy trong rối loạn chu trình ure do tăng NH_3 máu.
- **Đường máu** – Hạ đường huyết là rối loạn thường gặp trong bệnh lý liên quan đến tổng hợp keton (eg, rối loạn oxy hóa acid béo), rối loạn dự trữ glycogen (GSDs), và rối loạn chuyển hóa carbohydrate (eg, rối loạn chuyển hóa fructose).
- **NH_3 máu** – Mẫu máu đo NH_3 nên được lấy từ động mạch hoặc tĩnh mạch (không garo), đặt trong nước đá trên đường vận chuyển, và phân tích ngay lập tức. Nếu nồng độ $\text{NH}_3 > 100$ micromol/L (1.7 microgram/mL), nên đo lại ngay lập tức. Tăng NH_3 đáng kể (≥ 300 micromol/L [5.1 microgram/mL]) thường gặp trong rối loạn chu trình ure và một số bệnh lý acid hữu cơ máu nhất định (đặc biệt là propionic và methylmalonic). Tăng nồng độ $\text{NH}_3 (\geq 120$ micromol/L [2 microgram/mL]) ở trẻ sơ sinh và ≥ 80 micromol/L [1.4 microgram/L] ở trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ) gây độc tính lên thần kinh và phải được điều trị ngay lập tức. Thời gian tăng NH_3 ảnh hưởng đến kết cục xấu lên sự phát triển ở trẻ nhũ nhi nhiều hơn so với nồng độ đỉnh.
- **Điện giải, BUN, creatinine** – Điện giải cần thiết để tính khoảng trống anion. Toan chuyển hóa có tăng khoảng trống anion thường được tìm thấy trong bệnh lý acid hữu cơ máu. Ngoài ra, hạ natri máu và tăng kali máu có thể cung cấp manh mối mất muối (salt-wasting).
- **Uric acid** – Uric acid có thể cao ở những bệnh nhân GSD. Những bệnh nhân này thường biểu hiện hạ đường huyết lúc đói, ketosis, và triệu chứng cơ. Uric acid cũng có thể bất thường ở những bệnh nhân có các dạng IEM mạn tính hơn, giảm ở những bệnh nhân khiếm khuyết chuyển hóa purine hoặc thiếu cofactor molybdenum và tăng ở những bệnh nhân bệnh lý Lesch-Nyhan.
- **Kiểm tra nước tiểu bao gồm màu sắc, mùi, dipstick, và sự hiện diện của ketone** – Nhiều thành phần trong phân tích nước tiểu hữu ích trong đánh giá đứa trẻ nghi ngờ IEM:
 - Sự hiện diện hoặc không có ketones trong nước tiểu hữu ích trong xác định nguyên nhân hạ đường huyết.
 - pH niệu hữu ích trong xác định nguyên nhân toan chuyển hóa, nếu có toan chuyển hóa.
 - Giảm tỉ lệ nước tiểu ở những bệnh nhân nôn ói gợi ý mất khả năng cô đặc nước tiểu – gợi ý rối loạn chức năng ống thận (đặc biệt khi nó kết hợp với glucose niệu và protein niệu). Rối loạn chức năng ống thận xuất hiện trong một số IEM.
 - Sự hiện diện của leukocyte esterase hoặc nitrites gợi ý nhiễm trùng tiểu, có thể gây khởi phát cơn rối loạn chuyển hóa, hoặc biểu hiện của IEM liên quan đến

tăng nguy cơ nhiễm khuẩn huyết (eg, galactosemia, GSD type Ib, bệnh von Gierke).

- Sự hiện diện của các sản phẩm khử trong nước tiểu là manh mối của một vài IEM nhất định nếu urine dipstick âm tính với glucose.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Ở trẻ nhũ nhi, chẩn đoán phân biệt bao gồm nhiễm trùng huyết, nhiễm virus bẩm sinh, bệnh tim phụ thuộc ống, cai thuốc, tăng sản thượng thận bẩm sinh, và cường insulin bẩm sinh. Ở trẻ lớn hơn, chẩn đoán phân biệt bao gồm đái tháo đường, ngộ độc, viêm não, và suy thượng thận. Đánh giá và/hoặc điều trị theo kinh nghiệm nếu có chỉ điểm, những tình trạng này có thể đồng mắc với IEM và việc phát hiện sớm để điều trị là điều quan trọng cho cả IEM và các chẩn đoán khác.

ĐIỀU TRỊ NGAY LẬP TỨC

Ổn định tuần hoàn, đường thở và hô hấp

- Bù dịch hồi sức với nước muối (thường là nước muối sinh lý, nhưng các thành phần điện giải dựa vào tình trạng lâm sàng và điện giải huyết thanh) để duy trì đủ thể tích tuần hoàn. Lactate (ie, dung dịch Ringer's lactated) nên tránh vì tiềm ẩn nguy cơ bùng phát toan lactic. Dùng dung dịch nhược trương có thể gây phù não.
- Hỗ trợ thông khí là cần thiết khi độc tính của các chất chuyển hóa gây ức chế hô hấp hoặc phù não.

Điều trị hạ đường huyết để ngăn ngừa dị hóa

- Điều trị hạ đường huyết nên được bắt đầu càng sớm càng tốt. Truyền dextrose TM (với điện giải) cung cấp năng lượng và ngăn ngừa dị hóa. Tốc độ truyền 8-10 mg dextrose/kg/phút để ngăn ngừa dị hóa. Dung dịch dextrose chứa lên đến 10% dextrose có thể được truyền qua đường truyền ngoại vi. Đường truyền TM trung tâm có thể cần khi truyền với nồng độ đường cao hơn nếu trì hoãn việc bắt đầu đường uống quá 24 giờ. Mẫu máu để đánh giá nguyên nhân chuyển hóa gây hạ đường huyết nên được lấy trước khi điều trị nếu có thể.
- Insulin được truyền liên tục nếu cần để thúc đẩy quá trình đồng hóa và duy trì nồng độ glucose từ 100 đến 120 mg/dL (5.56 mmol/L đến 6.67 mmol/L). Liều đặc trưng của insulin ở những tình huống này là 0.05 đơn vị/kg/giờ truyền TM liên tục. Tốc độ nên được điều chỉnh dựa theo đường máu.

Loại bỏ các chất chuyển hóa

- Dinh dưỡng đường tiêu hóa hoặc dinh dưỡng đường tĩnh mạch nên được giữ lại trong lúc chờ chẩn đoán đặc hiệu. Tiếp tục truyền dịch TM hoặc ăn uống các amino acids hoặc carbohydrates có thể ảnh hưởng đến khiếm khuyết các con đường chuyển hóa

có thể tăng nồng độ chất chuyển hóa gây độc và làm trầm trọng hơn tình trạng bệnh lý.

- Ngoài ra, các biện pháp giảm độc tính các chất chuyển hóa (eg, lọc máu hoặc thuốc) có thể cần thiết tùy vào bệnh và mức độ độc tính. Tăng NH₃ đáng kể là tình trạng đe dọa tính mạng và phải được điều trị ngay lập tức bằng lọc máu và/hoặc thuốc như natri phenylacetate ở những bệnh nhân rối loạn chu trình ure.

Điều chỉnh tình trạng toan chuyển hóa

- Bicarbonate có thể cần thiết để điều trị toan chuyển hóa trong một số trường hợp. Tuy nhiên, nếu toan do tăng acid hữu cơ máu không được điều trị, thì dùng bicarbonate đơn độc sẽ không có lợi ích đáng kể. Bicarbonate nên được dùng một cách thận trọng vì bù toan nhanh hoặc quá mức có thể gây ảnh hưởng lên hệ thần kinh trung ương. Nên tránh truyền bicarbonate cho bệnh nhân tăng ammoniac vì nó có thể gây phù não và giảm bài tiết ammoniac qua nước tiểu.

Bổ sung các cofactors

- Cobalamin (vitamin B12, 1 mg tiêm dưới da hoặc tiêm bắp) có thể được dùng trên những bệnh nhân toan chuyển hóa và nghi ngờ bệnh lý acid hữu cơ máu.
- Pyridoxine (100 mg TM) hoặc pyridoxal phosphate (dạng hoạt hóa của pyridoxine [vitamin B6], 10 mg/kg TM) nên được dùng ở trẻ nhũ nhi có co giật không đáp ứng với các thuốc điều trị co giật thông thường; nếu không đáp ứng với pyridoxine, leucovorin (folinic acid, 2.5 mg TM).
- Biotin (10 mg đường uống hoặc qua sonde mũi dạ dày) nên được dùng cho trẻ nhũ nhi có co giật tái phát.
- Riboflavin (50 mg TM 3 lần hàng ngày) nên được xem xét trong những trường hợp thiếu men acyl-CoA dehydrogenase và trong những rối loạn vận chuyển riboflavin.
- Bổ sung Carnitine (100 mg/kg/ngày chia 3 lần đường uống hoặc TM) có thể hữu ích ở những bệnh nhân mắc bệnh lý acid hữu cơ máu, rối loạn oxy hóa acid béo, và thiếu carnitine nguyên phát hoặc thứ phát. Liều cao (200 mg/kg/ngày TM hoặc 300 mg/kg/ngày đường uống) có thể được dùng để thúc đẩy bài xuất acid hữu cơ ở những bệnh nhân nặng.

Các điều trị khác trên những bệnh nhân có chọn lọc

Điều trị kháng sinh được chỉ định ở những bệnh nhân nghi ngờ nhiễm trùng huyết hoặc nhiễm khuẩn nặng. Nguy cơ nhiễm trùng huyết trong galactosemia không điều trị, và các bệnh lý acid hữu cơ máu nhất định khi điều trị có thể biểu hiện giảm bạch cầu hạt và nhiễm trùng. Do vậy, chẩn đoán IEM không loại trừ được khả năng có nhiễm trùng đồng mắc.

Huyết tương tươi đông lạnh (FFP) có thể cần thiết ở những bệnh nhân có rối loạn đông máu liên quan đến rối loạn chức năng gan.