

Câu hỏi ôn tập

NHI KHOA

Tái bản lần thứ 13

- 500 câu hỏi trắc nghiệm và đáp án
- Giải thích chi tiết, dễ hiểu cho các câu trả lời
- Cung cấp các kiến thức thiết thực, cần thiết cho học tập và trên lâm sàng
- Tất cả câu hỏi và trả lời đã được kiểm tra về nội dung và tính chính xác

Robert J. Yetman
Mark D. Hormann

Biên dịch : câu lạc bộ “ Kỹ năng y khoa cho sinh viên ”
và fanpage chiaseykhoa.net

Lời nói đầu

Cuốn sách Câu hỏi ôn tập Nhi khoa này được biên dịch từ cuốn pretest pediatric ấn bản thứ 13 và một phần câu hỏi ôn tập do các thầy cô Bộ Môn Nhi – Đại học Y Hà Nội biên soạn.

Nội dung sách gồm:

- 500 câu hỏi và đáp án chuẩn USMLE
- Giải thích chi tiết, dễ hiểu
- Cung cấp kiến thức thiết thực cần thiết cho học tập và trên lâm sàng
- Tất cả các câu hỏi đều đã được kiểm duyệt về tính khoa học, tính chính xác.

Ngoài ra chúng tôi còn tổng hợp những bộ câu hỏi do các thầy cô Bộ Môn Nhi – Đại học Y Hà Nội biên soạn để giúp các bạn có thể ôn tập, lượng giá kiến thức Nhi khoa của bản thân. Phục vụ cho việc ôn tập, thi cử và trên hết là để trau dồi kiến thức, phục vụ công việc chăm sóc sức khỏe.

Cuốn sách ra đời là một sự cố gắng lớn của tập thể các em trong CLB “Kỹ năng y khoa cho sinh viên” và Fanpage Chia sẻ trực tuyến.

Ban đầu thì mình dự định sẽ in thành sách để bán, số tiền thu được tất cả sẽ dành cho CLB “Kỹ năng y khoa cho sinh viên” – Đây là một khóa học kỹ năng dành cho sinh viên do Thầy Nguyễn Đình Liên – Bộ Môn Ngoại Đại học Y Hà Nội cùng các anh chị bác sĩ mở ra để hướng dẫn cho sinh viên những kỹ năng y khoa, định hướng cho các em phát triển, trở thành những bác sĩ giỏi về chuyên môn, tốt về đạo đức. Mặc dù khóa học hoàn toàn miễn phí, nhưng để học tập, thực hành tốt các bạn cũng cần mua dụng cụ: Bộ tiêu phẫu, kim chỉ, đồ thực hành...

Sau khi suy nghĩ, mình quyết định sẽ chia sẻ cuốn sách này cùng các cuốn sách hay sắp tới, với mong muốn kiến thức y khoa hay sẽ đến được nhiều hơn với các bạn sinh viên, các bác sĩ.

Chương I: NHI KHOA TỔNG QUÁT

CÂU HỎI

HƯỚNG DẪN

Mỗi câu hỏi dưới đây có năm đáp án gợi ý. Mỗi một câu hỏi, hãy chọn một đáp án đúng nhất

1. Một chế độ ăn cho trẻ nhỏ hoàn toàn bằng sữa bò luôn luôn cung cấp thừa:
 - A. Protein.
 - B. Sắt.
 - C. Acid linoleic.
 - D. Vitamin C.
 - E. Nước.
2. Vào lúc 3 tháng tuổi, đa số những trẻ sinh đủ tháng bình thường có thể thực hiện được những việc sau, NGOẠI TRỪ :
 - A. Chuyển động đầu của chúng quanh bán kính 180 độ khi theo dõi một vật đang di chuyển.
 - B. Ngẩng cao đầu của chúng 45 độ lên khỏi bàn khám ở vị trí nằm sấp.
 - C. Cười khi được khuyến khích .
 - D. Ngồi vững.
 - E. Nói không thành lời.
3. Trẻ 3 tuổi có thể thực hiện được những việc sau, NGOẠI TRỪ:
 - A. Cởi quần áo.
 - B. Sao chép một hình vuông.
 - C. Đãi bàn chân nhíp nhàng khi leo cầu thang.
 - D. Đặt tên cho một màu.
 - E. Nói được những câu ngắn.
4. Viêm mống mắt thể mi (viêm màng bồ đào trước), có thể liên quan với những rối loạn nào sau đây:
 - A. Viêm khớp dạng thấp ở thiếu niên.
 - B. Trật khớp háng.
 - C. Ban xuất huyết Schonlein-Henoch.
 - D. Bệnh Legg-Calvé-Perthes.

5. Luật quốc tế về Đạo đức trong Nghiên cứu Y Sinh học bao gồm tất cả những nguyên tắc sau đây, TRỪ:
- A. Nghiên cứu y sinh học liên quan tới những vật chủ thuộc con người buộc phải đối xử theo những quy tắc khoa học chung và nên dựa vào những phòng thí nghiệm đủ tiện nghi, những thực nghiệm trên súc vật và am hiểu kiến thức khoa học.
 - B. Phác thảo và thực hiện những thủ tục thực nghiệm liên quan tới những vật chủ thuộc con người nên được xây dựng rõ ràng trong một đề cương thực nghiệm, được chuyển tới một uỷ ban độc lập để xem xét, cho ý kiến và hướng dẫn.
 - C. Nghiên cứu y sinh học liên quan tới vật chủ thuộc con người nên được những người có trình độ cao kiểm tra và dưới sự giám sát của cán bộ y tế làm lâm sàng.
 - D. Nghiên cứu y sinh học liên quan tới vật chủ thuộc con người không thể được thực hiện một cách theo luật trừ khi tầm quan trọng của mục tiêu nghiên cứu là trong một phần có nguy cơ cho vật chủ.
 - E. Nên thông báo cho mỗi vật chủ được chọn rằng ông / bà có quyền tự do tham gia trong nghiên cứu và có thể rút lui, việc đồng thuận tham gia bất cứ thời điểm nào mãi cho tới khi cuộc thực nghiệm thật sự bắt đầu.
6. Những kết quả trong một nghiên cứu của một điều trị mới đã được chấp nhận (với $P < 0,5$) điều này có nghĩa là:
- A. Phương pháp điều trị mới là 5% tốt hơn phương pháp điều trị cũ.
 - B. Một ngưỡng quan trọng đối với ý nghĩa thuộc về y học đã đạt được.
 - C. 5% thời gian những bệnh nhân sẽ không thụ hưởng liệu pháp điều trị mới.
 - D. Những chênh lệch ít hơn một phần hai mươi mà những khác biệt được quan sát chỉ là một sự khác nhau cơ hội.
 - E. Để tiếp tục phương pháp điều trị cũ sẽ là vô đạo đức.
7. Đánh giá dịch não tủy là rất quan trọng đối với đánh giá trẻ em ở mọi lứa tuổi có nhiễm khuẩn hệ thống thần kinh trung ương. Bình thường, dịch não tủy sẽ chứa không hơn 5 bạch cầu và protein sẽ là 10-40 mg/dl. Trẻ sơ sinh đủ tháng có những giá trị khác nhau. Sự kết hợp nào trong những kết hợp sau đây là điển hình nhất:
- A. Trên 15 bạch cầu, 5000 hồng cầu và 300mg /dL protein.
 - B. Trên 5 bạch cầu và ít hơn 10 mg/dL protein.
 - C. Trên 15 bạch cầu, 500 hồng cầu và 120mg / dL protein.
 - D. Không có tế bào và 120mg/dL protein.
 - E. Trên 100 hồng cầu và 300mg/ dL protein.

8. Một bé trai 4 tháng tuổi vừa mới đến phòng cấp cứu, toàn thân lạnh và cứng. Bố mẹ bé kể rằng bé khỏe mạnh, tối qua bé được đặt trong nôi qua đêm và đến sáng họ đến thăm nó thấy nó đã chết, khám thực thể không phát hiện được gì. Chụp X quang toàn thân thấy 3 vết gãy xương ở những giai đoạn lành vết gãy khác nhau. Chẩn đoán có thể là:
- A. Còi xương.
 - B. Giang mai.
 - C. Hội chứng chết trẻ đột ngột (SIDS).
 - D. Tình trạng tạo xương không hoàn toàn.
 - E. Hành hạ trẻ.
9. Bé trai 13 tuổi, chiều cao dưới percentile thứ 3 (percentile thứ 50 lúc 9 tuổi). Những ý nào sau đây là tiên lượng đúng nhất đối với chiều cao người lớn bình thường :
- A. Tuổi xương của 9 năm.
 - B. Tuổi xương của 13 năm.
 - C. Tuổi xương của 15 năm.
 - D. Tại percentile thứ 50 so với cân nặng.
 - E. Tại percentile thứ 3 so với cân nặng.
10. Một bé trai 5 tuổi, trước đó hoàn toàn khỏe mạnh, bị sốt nhẹ đã 1 ngày kèm đau quặn bụng và nôn ban. Bé đáp ứng tốt nhưng rất nhạy cảm, nhiệt độ: 38,6 độ C (101,5 độ F), phát ban xuất huyết dạng đốm, sần, hồng ban lan tỏa ở mông, chi dưới, (xem ảnh). Phản ứng thành bụng âm tính, nhu động ruột tăng. Chẩn đoán sơ bộ của bạn là ban xuất huyết nhạy cảm. Những XN cận lâm sàng nào sau đây sẽ hỗ trợ cho chẩn đoán của bạn, TRỪ:
- A. Nồng độ huyết thanh toàn phần: bình thường.
 - B. Nồng độ IgA: 350 mg/dL (bình thường: 124 ± 45).
 - C. Tổng phân tích nước tiểu: 30 hồng cầu/QT, protein 2+.
 - D. Tìm máu trong phân: dương tính.
 - E. Số lượng tiểu cầu: $35000 /\text{mm}^3$.
11. Sau đây là tất cả những chống chỉ định của sử dụng thuốc giảm ho, trừ:
- A. Hôn mê.
 - B. Hoạt động co thắt.
 - C. Sự tiêu hóa axit hoặc kiềm.
 - D. Tiêu hóa sắt.
 - E. Tiêu hóa chất khoáng trong dầu.

12. Một bà mẹ gọi điện đến kể rằng bé trai 4 tuổi đã cắn tay bé trai 2 tuổi của bà 3 ngày trước và bây giờ vết thương đỏ, cứng, sưng to và thân nhiệt của bé là $39,4^{\circ}\text{C}$ (103°F). Phản ứng ngay lập tức của bạn là :
- Sắp xếp một cuộc tư vấn về phẫu thuật tạo hình trong 3 ngày tới.
 - Cho bé nhập viện ngay tức khắc để phẫu thuật và điều trị kháng sinh
 - Chỉ định dùng Penicillin qua điện thoại và yêu cầu bà mẹ đắp ẩm vết thương mỗi 15 phút.
 - Đề nghị mua mỡ kháng sinh thoa lên vết thương.
 - Đưa bé đến phòng cấp cứu để khâu vết thương.
13. Bé trai trong ảnh dưới đây là kiểu của loạn sản xương toàn bộ thường gặp. Rối loạn là:
- Rối loạn di truyền sụn không phát triển thành xương.
 - Chứng loạn sản sụn.
 - Rối loạn di truyền sụn không phát triển thành xương biến dạng.
 - Thanatropic dwarfism.
 - Loạn sản ngoại bì sụn.
14. Lúc đang ở trong nhà vệ sinh, một bé trai 14 tuổi cảm thấy đau dữ dội ở bìu kèm theo chuột rút, nhức đầu và buồn nôn. Nguyên nhân có thể là :
- Phản ứng trào ngược.
 - Kích dục quá mức.
 - Vết cắn của nhện nâu.
 - Vết cắn của nhện cái đen.
 - Vết cắn của bọ cạp.
15. Một bé gái 12 tuổi bị một quả bóng bàn va vào mắt 15 phút trước và các răng cửa bị tê. Các việc sau đây nên làm, NGOẠI TRỪ:
- Nên rửa những cái răng đó bằng nước lạnh.
 - Nên trồng những cái răng đó đúng chỗ của nó nếu có thể.
 - Có thể những cái răng đó được vận chuyển trong sữa.
 - Những cái răng bị bật ra có thể được vận chuyển trong mồm của bệnh nhi lớn nếu chúng không thể được đặt vào vị trí cũ.
 - Nên làm một cuộc hẹn với nha sĩ trong vòng 48 giờ.
16. Hội chứng Riley-Day là một bệnh di truyền biểu hiện những rối loạn chức năng tự động và cảm giác. Biểu hiện này giúp ích trong chẩn đoán phân biệt một số vấn đề mãn tính trong thời thơ ấu, như các bệnh lý sau, NGOẠI TRỪ:
- Chậm lớn.
 - Nhiễm trùng phổi mãn tính.
 - Thiếu sự quan tâm đến đau đớn.

- D. Cao huyết áp từng cơn.
E. Phì đại gai lưỡi.
17. Những câu nào sau đây đúng về asbestos, NGOẠI TRỪ :
- A. Thời kỳ theo dõi phơi nhiễm trên 30 năm.
 - B. Hút thuốc lá sau khi phơi nhiễm asbesto làm tăng nguy cơ ung thư phổi.
 - C. Trần nhà của lớp học được phun asbestos có khả năng ảnh hưởng nghiêm trọng đối với trẻ.
 - D. Để ngăn cản sự phóng thích của sợi vào không khí nơi mà trẻ có thể hít vào, cách tốt nhất là cách ly những khu vực có chứa asbestos.
 - E. Bởi vì việc sử dụng quá nhiều asbestos ở những nơi công cộng, sự gia tăng tỉ lệ mắc mới u tế bào biểu mô là được tiên đoán.
18. Tăng sử dụng chất diệt côn trùng chứa photpho hữu cơ dẫn đến sự gia tăng tình trạng ngộ độc do những chất này. Những phát hiện trên lâm sàng có liên quan tới ngộ độc photpho hữu cơ bao gồm các triệu chứng sau đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Chậm nhịp tim.
 - B. Rung cơ cục bộ.
 - C. Đồng tử thu nhỏ.
 - D. Khô miệng.
 - E. Ngáy.
19. Một bệnh nhân bị bệnh ghê (ảnh). Ở trẻ lớn hình thái ghê tương tự như những dấu hiệu ghê gặp ở người lớn, những dấu hiệu ở trẻ nhỏ khác biệt trong những biểu hiện sau đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Bóng nước và mụn mủ là thường gặp.
 - B. Không thấy.
 - C. Lòng bàn tay và lòng bàn chân thường bị ghê.
 - D. Mặt không bị.
 - E. Những dấu hiệu viêm da dị ứng.
20. Tất cả những ý sau về ô nhiễm môi trường đều đúng, NGOẠI TRỪ:
- A. Tiếp xúc với asbesto, chì, beryllium trên quần áo đi làm của bố mẹ có thể gây bệnh ở trẻ.
 - B. Những bà mẹ tiếp xúc với diphenyl polychlorinated và polybrominated, dioxin nên được đề nghị kiểm tra sữa của họ trước khi nuôi con bằng sữa mẹ.
 - C. Hút thuốc lá là nguyên nhân nhẹ cân ở trẻ sơ sinh.
 - D. Có bằng chứng rằng phenytoin và diethylstilbestrol là những chất gây ung thư qua được nhau thai.

- E. Ngăn cấm xăng chứa chì đóng vai trò chính trong việc giảm tỉ lệ ngộ độc chì.
21. Homocystinemia type 1 và hội chứng Marfan có nhiều dấu hiệu lâm sàng giống nhau, và chẩn đoán phân biệt đôi khi dựa chủ yếu vào cận lâm sàng. Các đặc điểm sau đây liên quan đến cả hai hội chứng, NGOẠI TRỪ:
- Tầm vóc cao.
 - Những vấn đề về tim mạch.
 - Thủy tinh thể lạc chỗ.
 - Ngón chân nhện.
 - Tinh thần chậm phát triển.
22. Những câu nào sau đây liên quan đến chứng giảm thị lực là đúng:
- Điều chỉnh mắt bằng kính khúc xạ lớn hơn.
 - Được phòng ngừa nếu được chẩn đoán trước tuổi dậy thì.
 - Tất cả trẻ em từ 5-7 tuổi nên được kiểm tra thị lực.
 - Thị lực có thể được phục hồi bằng cách điều trị ngay ở bất cứ lứa tuổi nào.
 - Tầm nhìn trung tâm phát triển kém dần.
23. Nguyên nhân gây ngạt thường gặp nhất ở trẻ em:
- Ngạt thở ở trong nôi.
 - Ngạt thở do những ti nhựa.
 - Nuốt những trái bong xẹp.
 - Tắc nghẽn do núm vú giả.
 - Tắc nghẽn do thức ăn.
24. Một bé ngồi có nâng đỡ một chút, cô để lấy đồ chơi ở bên dưới, xoay tư thế ngửa sang sấp, không nắm chặt tay được là ở mức phát triển của:
- 2 tháng.
 - 4 tháng.
 - 6 tháng.
 - 9 tháng.
 - 1 năm.
25. Tai nạn xe máy là 1 nguyên nhân chết trẻ. Những biện pháp sau nhằm giảm tỉ lệ chết do tai nạn xe máy, NGOẠI TRỪ:
- Giảm vận tốc lái xe.
 - Sản xuất xe máy chịu được lực mạnh.
 - Gia tăng tuổi uống rượu.
 - Gắn đèn thắng quanh thân xe.
 - Giáo dục lái xe cho học sinh phổ thông.

26. Những câu sau đây về viêm da dị ứng là đúng, NGOẠI TRỪ:
- Ngứa là đặc trưng.
 - Phát ban thường gặp ở các nếp gấp.
 - Chm 1 chống chỉ định với gây miễn dịch.
 - Thường có tiền sử gia đình hen phế quản hoặc sốt cỏ khô.
 - Những dấu hiệu thường xuất hiện sớm ở trẻ còn nhỏ.
27. Một trẻ nhỏ đã qua giai đoạn chăm sóc. Trong khi cung cấp những hướng dẫn cho cha mẹ, gồm cả lời khuyên giữ chặt trẻ khi đi ô tô. Các câu sau đây là đúng, NGOẠI TRỪ:
- Trẻ được giữ an toàn nhất ở chỗ ngồi phía sau của xe.
 - Nguy cơ chết cao gấp 10 lần ở những trẻ không được kiểm soát.
 - Hầu hết những cách kiểm soát trẻ là không phù hợp.
 - Thường trẻ em từ 5-7 tuổi thì không được kiểm soát.
 - Một người lớn đeo dây an toàn có thể giữ trẻ trong cánh tay một cách an toàn.
28. Tổn thương do bị chạm nước nóng có thể được phòng ngừa bằng cách đặt dụng cụ sấy bằng nước ở nhiệt độ không cao hơn:
- 98,6° F.
 - 110° F.
 - 120° F.
 - 145° F.
 - 175° F.
29. Câu nào sau đây đúng về cách điều trị trong trường hợp hấp thu chất ăn mòn:
- Gây nôn ngay lập tức.
 - Làm nội soi được chỉ định trong 24 đến 48 giờ đầu.
 - Khử bằng than hoạt có hiệu quả.
 - Trung hòa bằng cách uống dung dịch có pH ngược lại thì có kết quả.
 - Bệnh nhân uống một lượng lớn sữa hoặc nước để pha loãng chất ăn mòn là cần thiết.
30. Việc sử dụng than hoạt sẽ ít hiệu quả nhất trong điều trị cấp cứu hấp thu của những chất nào sau đây:
- Phenobarbital.
 - Theophylline.
 - Sắt sulfate.
 - Digitoxin.

- E. Chống trầm cảm.
31. Một bé trai 3 tuổi nôn từng cơn đã 3 tuần, dễ kích thích, mệt mỏi và chán ăn. Bé nói yếu đi. Theo đánh giá của bạn, chẩn đoán có thể được nghĩ đến nhiều nhất, đó là:
- Tụ máu dưới màng cứng.
 - U não.
 - Viêm màng não do lao.
 - Dị ứng thức ăn.
 - Ngộ độc chì.
32. Trong những câu sau đây, yếu tố có thể ít nguy cơ nhất đối với khiếm thính là:
- Người mẹ sử dụng phenitoin trong thời kỳ mang thai.
 - Tiền sử gia đình có khiếm thính.
 - Bất thường sọ mặt.
 - Cân nặng lúc sinh ít hơn 1500g.
 - Tăng bilirubin máu sơ sinh.
33. Một bé trai 3 tuổi nhập viện với bệnh lý trong tình trạng bị AIDS, nhịp thở xấu dần đã 3 ngày nay mặc dù được điều trị thích hợp. Bạn là 1 nội trú khu vực, đang dự định chuyển BN đến ICU để được chăm sóc tích cực thay vì cho thuốc an thần và mong đợi cái chết đến nhanh chóng. Người mà bạn nên hỏi để có quyết định cuối cùng là:
- Một bà mẹ 16 tuổi.
 - Điều dưỡng.
 - Bác sĩ đang theo dõi bệnh nhân.
 - Người bên công tác xã hội.
 - Đại diện uỷ ban y đức.
34. Bạn 1 bác sĩ nội trú vào ca trực chiều chủ nhật, đang hỏi bệnh sử và thăm khám một bé trai 6 tháng tuổi vì sốt, co giật từng cơn ngắn. Một sinh viên đang làm việc với bạn thông báo với bạn rằng bởi vì việc khám cho thứ sáu đó được xếp lịch rồi, anh ta sắp về nhà để học và không thể giúp bạn để chọc dò tuỷ sống. Bạn ngừng cầu khẩn đúng lúc cậu ta rời khỏi phòng khám. Câu nào sau đây có hiệu quả nhất thuyết phục anh ta ở lại:
- Tôi sẽ báo cáo với bác sĩ nội trú chính nếu bạn đi.
 - Bạn nên giúp tôi vì tôi đang dạy bạn.
 - Bạn nên giúp bệnh nhân như là một cách trả ơn cho người ấy vì đặc quyền được học từ người ấy.
 - Kỳ thi chỉ chiếm 50% số điểm của bạn.
 - Việc giúp đỡ là một việc làm cao cả và tôi sẽ cho bạn vé ăn của tôi.

35. Bạn được gọi từ phòng cấp cứu khi đang ở phòng trực, có một bệnh nhi 8 tháng tuổi nhập viện vì tiêu chảy. Bạn được cung cấp những kết quả xét nghiệm. Những kết quả nào sau đây (trong meq/L) bắt buộc phải xử trí nhanh nhất :

| | Na | K | CO ₂ |
|----|-----|-----|-----------------|
| A. | 140 | 5 | 20 |
| B. | 170 | 4 | 14 |
| C. | 170 | 4,5 | 26 |
| D. | 120 | 4 | 10 |
| E. | 135 | 5 | 4 |

36. Bạn quyết định điều trị bệnh nhi trong câu hỏi trên khởi đầu với dung dịch albumin 5% gần giống huyết tương và cho với liều 20mL/kg. Thời gian thích hợp để truyền dung dịch đó là:
- A. 2,5 phút.
 - B. 25 phút.
 - C. 120 phút.
 - D. 240 phút.
 - E. 480 phút.
37. Trọng lượng phân tử của Glucose là 180 daltons. Một dung dịch gồm 180g Glucose trong 1 lít nước có độ thẩm thấu khoảng:
- A. 1 miliosmole/kg H₂O.
 - B. 2 miliosmole/kg H₂O.
 - C. 1 osmole/kg H₂O.
 - D. 2 osmole/kg H₂O.
 - E. 1 mole/L H₂O.
38. Huyết áp 120/80 mmHg được xem là cao đối với trẻ dưới lứa tuổi:
- A. 4 tuổi.
 - B. 7 tuổi.
 - C. 10 tuổi.
 - D. 12 tuổi.
 - E. 15 tuổi.

39. Một bé 20 tháng tuổi được mang đến phòng cấp cứu vì sốt, khó chịu và không muốn di chuyển chi dưới bên phải. Khám thực thể cho thấy đầu gối phải sưng, có cảm giác đau và không di chuyển. Xét nghiệm quan trọng nhất để khẳng định viêm khớp nhiễm trùng:
- Xét nghiệm dịch khớp.
 - Xquang khớp gối.
 - Tốc độ lắng máu (ESR).
 - Công thức máu toàn bộ và từng phần.
 - Cấy mũ.
40. Bé trai 15 tuổi, học sinh trung học, bị trầy đầu gối do té khi đang trượt patin trong sân trường. Báo cáo từ trường học, bé được tiêm mũi DPT cuối cùng lúc 5 tuổi. Trong trường hợp này, gây miễn dịch thích hợp nhất:
- Độc tố uốn ván.
 - Độc tố uốn ván cho người lớn và độc tố bạch hầu.
 - Liều bổ sung bạch hầu – ho gà - uốn ván (DPT).
 - Độc tố uốn ván và huyết thanh miễn dịch uốn ván.
 - Không gây miễn dịch.
41. Hàng năm, tại Hoa Kỳ có khoảng 3 triệu bệnh nhân đi cấp cứu vì vết cắn của động vật có vú. Ngoài việc dự phòng dại và uốn ván cho những vết cắn này, câu hỏi về dự phòng kháng sinh cũng được đặt ra. Những chỉ định kháng sinh dự phòng gồm tất cả những trường hợp sau, NGOẠI TRỪ:
- Vết thương không được cắt lọc tốt.
 - Vết thương do chó cắn.
 - Đóng vết thương muộn.
 - Vết cắn ở tay hoặc ở mặt.
 - Đối tượng là trẻ em.
42. Dì Mary đang giúp gia đình dọn nhà đến căn hộ mới. Trong lúc lộn xộn, Jimmi 3 tuổi, được ghi nhận ngồi một chỗ, mặt bé đỏ bừng, nói không thành lời. Tại phòng cấp cứu, bé có nhịp tim nhanh, huyết áp 40/20 và đồng tử giãn, ECG cho thấy QRS ko dài, khoảng QT rộng. Bỗng nhiên Jimmi bắt đầu co giật. Tình trạng của bé có thể là ngộ độc do:
- Barbiturate.
 - Thuốc chống trầm cảm 3 vòng.
 - Diazepam.
 - Photpho hữu cơ.
 - Arsenic.

43. Là một nhân viên y tế công cộng, công việc của bạn là tầm soát ngộ độc chì ở trẻ em. Tầm soát tốt nhất cho mục đích này là:
- Thăm khám cẩn thận từng trẻ.
 - Đo lượng protoporphyrin trong hồng cầu(EP, FEP, ZPP).
 - Công thức máu và phết máu ngoại biên.
 - Xác định nồng độ chì trong máu.
 - Bệnh sử về môi trường.
44. Những biến chứng của xơ nang (CF) gồm tất cả những câu sau, trừ:
- To phì hình thực quản.
 - Đái tháo đường phụ thuộc insulin.
 - Kiệt sức vì nóng.
 - Tắc ruột.
 - Vô sinh ở nữ.
45. Tiêm chủng mở rộng cho trẻ em với một loạt 3 liều tiêm trong cơ, vaccin là kháng nguyên bề mặt viêm gan siêu vi B bằng kỹ thuật tái tổ hợp gen được đề nghị. Áp dụng phương pháp này có thể phòng ngừa được các bệnh sau đây, trừ:
- Xơ gan.
 - Ung thư tế bào gan.
 - Viêm gan mạn tính.
 - Viêm gan tối cấp.
 - Ú mật.
46. Tỷ lệ mới mắc của hội chứng chết trẻ em đột ngột (SIDS) giảm khi đặt trẻ ở tư thế:
- Nằm ngửa.
 - Nằm sấp.
 - Ngồi.
 - Nằm trong võng (giường treo).
 - Tư thế Trenderlenburg.
47. Hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy là một dạng di truyền thường gặp nhất của chậm phát triển tinh thần. Những câu say đây gợi ý của hội chứng này, trừ:
- Tự kỷ.
 - Khớp lỏng lẻo.
 - Dương vật nhỏ.
 - Tinh hoàn to.
 - Guồng mặt dài.
48. Nước muối bình thường hay “sinh lí “ có những đặc điểm sau đây, trừ :

- A. Na: 154mEq/L và Cl: 154 mEq/L
- B. 9g NaCl trong 1L nước.
- C. Gần như bằng nhau so với máu.
- D. Tỷ lệ sinh lý giữa Na và Cl.
- E. 0,9% NaCl.

HƯỚNG DẪN: Mỗi nhóm câu hỏi dưới đây gồm những đề mục được đánh số. Mỗi một danh mục được đánh số hãy chọn một tiêu đề đã đánh kí tự bằng chữ đi kèm mà có quan hệ chặt chẽ nhất. Mỗi một tiêu đề kí tự có thể sử dụng một lần, hơn một lần hoặc không có lần nào.

Câu 49-53: Sự hiểu biết về bệnh nguyên của những bệnh khác nhau đối với trường hợp miễn dịch chủ động có sẵn dẫn đến sự hiểu biết sâu sắc về bản chất tự nhiên của chất gây miễn dịch. Đối với mỗi bệnh được liệt kê dưới đây, hãy chọn chất gây miễn dịch thích hợp:

- A. Độc tố của vật đột biến tiêm trong cơ.
- B. Polysaccharide với protein hỗ trợ tiêm trong cơ.
- C. Độc tố tiêm trong cơ.
- D. Virus sống giảm độc lực tiêm trong da.
- E. Bacilli đã được diệt hết độc tố tiêm trong cơ.

- 49. Bạch hầu.
- 50. Uốn ván.
- 51. Nhiễm *Hemophilus influenza* type b.
- 52. Sởi.
- 53. Rubella.

Câu 54 – 58. Để cung cấp hướng dẫn cho bố mẹ có hiệu quả và để vận động được cơ quan pháp luật, thầy thuốc nên biết những yếu tố có nguy cơ có tiềm năng phát triển đối với những tổn thương các kiểu khác nhau ngoài ý muốn ở các lứa tuổi khác nhau. Mỗi một loại thương tổn được liệt kê dưới đây, chọn lứa tuổi thường xảy ra nhất:

- A. 6 tháng.
- B. 1 tuổi.
- C. 2 tuổi.

- D. 6 tuổi.
- E. 10 tuổi.

- 54. Chết ngạt.
- 55. Chết đuối trong hồ bơi.
- 56. Bị thương lúc đi bộ.
- 57. Những chấn thương ở trẻ tập đi.
- 58. Ngộ độc do tai nạn.

Câu 59-63. Mỗi rối loạn dưới đây, hãy chọn chất thiếu trong khẩu phần ăn mà có thể gây ra:

- A. Thiếu năng lượng.
- B. Thiếu Thiamin.
- C. Thiếu Niacin.
- D. Thiếu vitamin D.
- E. Không thiếu chất nào kể trên.

- 59. Suy dinh dưỡng thể teo đét.
- 60. Kwashiorkor.
- 61. Pellagra.
- 62. Beriberi.
- 63. Còi xương.

Câu 64-67. Mỗi một trong những hội chứng mà có thể gây điếc ở trẻ em dưới đây, hãy chọn dấu hiệu lâm sàng phù hợp với từng hội chứng:

- A. Hẹp lỗ động mạch phổi.
- B. White forelock.
- C. Bướu giáp.
- D. Viêm võng mạc sắc tố.
- E. Tật thừa ngón.

- 64. Hội chứng Waardenburg.
- 65. Hội chứng Pendred.
- 66. Hội chứng Usher.
- 67. Hội chứng Leopard.

Câu 68 –71. Mỗi một trong những rối loạn được liệt kê dưới đây, hãy chọn sự phân bố giới tính với tuổi mà có quan hệ gần nhất:

- A. Nam, 3 – 10 tuổi.
- B. Nam, 9 – 15 tuổi.
- C. Nữ, 4 – 10 tuổi.
- D. Nữ, 10 – 16 tuổi.
- E. Không câu nào đúng.

- 68. Bệnh Legg- Calv –Perthes.
- 69. Trật khớp háng trung tâm.
- 70. Vẹo cột sống vô căn.
- 71. Trật chỏm xương quay.

Câu 72 –76. Đối với ngộ độc các chất dưới đây, chọn phương pháp điều trị thích hợp:

- A. Atropine v Pralidoxime (2- PAM).
- B. N- Acetylcystine (chất nhầy).
- C. Dimercaprol (BAL).
- D. Naloxone (Narcan).
- E. Không chất nào kể trên.

- 72. Chì.
- 73. Acetaminophen.
- 74. Morphine.
- 75. Salicylate.
- 76. Chất diệt côn trùng chứa Photpho hữu cơ.

Câu 77–79. Đối với ngộ độc các chất dưới đây, hãy sánh cặp với điều trị được chỉ định:

- A. Deferoxamine mesylate.
- B. Diphenhydramine (Benadryl).
- C. Acetazolamide v Natri bi carbonate.
- D. Ethanol.
- E. Không chất nào kể trên.

- 77. Phenothiazine.

- 78. Sắt.
- 79. Methanol.

Câu 80 – 84. Thừa vitamin gây ra những hậu quả nguy hiểm. Hãy sánh cặp vitamin với độc tính tương ứng:

- A. Sỏi thận.
 - B. Bệnh lý về thần kinh cảm giác.
 - C. Phù.
 - D. Chứng tăng sinh xương.
 - E. Vô hóa tim.
 - F. Giảm áp lực dịch não tủy.
 - G. Phát ban ngoài da.
 - H. Giảm thị lực ban đêm.
- 80. Vitamin A.
 - 81. Nicotic acid.
 - 82. Vitamin C.
 - 83. Vitamin D.
 - 84. Vitamin B6(pyridoxin).

Câu 85 – 90. Sự phát triển bình thường của thai nhi có thể bị ảnh hưởng xấu bởi phơi nhiễm với nhiều yếu tố môi trường, kể cả tác nhân nhiễm trùng, các tác nhân vật lý và hoá học, chuyển hóa của mẹ và các yếu tố di truyền. Hãy sánh cặp tác nhân ảnh hưởng bào thai với biểu hiện lâm sàng tương ứng:

- A. Hẹp khe mi, sụp mi, giảm sản thuộc vùng trung tâm.
 - B. Giảm sản đốt xa các ngón, móng nhỏ.
 - C. Bilater microtia or anotia.
 - D. Tật nứt đốt sống.
 - E. Block tim.
 - F. Không có xương cùg.
 - G. Không có mỏng mắt.
 - H. U máu.
- 85. Đái tháo đường thai kỳ.
 - 86. Phenitoin.
 - 87. Isotretionin.
 - 88. Rượu.
 - 89. Lupus ban đỏ thai kỳ.

90. Valproate.

Câu 91 – 95. Bạn có những lựa chọn các sản phẩm sau đây để truyền tĩnh mạch. Hãy chọn mỗi mô tả với sản phẩm phù hợp:

- A. Hồng cầu đóng gói.
 - B. Máu toàn phần.
 - C. Huyết tương.
 - D. Albumin 5 %.
 - E. Albumin 25 %.
 - F. NaCl 154 meq/L.
 - G. Dextrose 5 % trong nước.
 - H. Lactate ringer.
 - I. NaCl 30 meq/L và Kali acetate 20 meq/L trong dextrose 5 % trong nước.
91. Ảnh hưởng lớn nhất trên thể tích máu.
92. Ít hiệu quả đối với việc tăng thể tích trong trường hợp sốc.
93. Tốt nhất cho việc duy trì.
94. Có ích cho việc điều trị tạm thời đối với phù trong hội chứng thận hư khi được cho kèm theo thuốc lợi tiểu.
95. Gần như gây chết nếu truyền cho một bệnh nhân khỏe mạnh ở tỉ lệ 20 mL/kg trong 30 phút.

Câu 96 -103. Ủy ban dinh dưỡng của Viện hàn lâm nhi khoa Hoa Kỳ đã kết luận rằng khẩu phần ăn bình thường của trẻ em không cần cung cấp thêm vitamin. Tuy nhiên, có một số tình huống lâm sàng ở trẻ nhũ nhi và trẻ nhỏ có nhu cầu đặc biệt . Hãy sánh cặp mỗi tình huống với sự bổ sung thích hợp:

- A. Tất cả vitamin tan trong mỡ.
 - B. Pyridoxin.
 - C. Vitamin A.
 - D. Vitamin D.
 - E. Vitamin K.
 - F. Folate.
96. Liệu pháp Isoniazid.

97. Tiêm chuyền Phenytoin.
98. Xơ nang.
99. Bệnh sỏi ở các nước đang phát triển.
100. Bệnh gan.
101. Trẻ được nuôi bằng sữa mẹ.
102. Bệnh hồng cầu hình liềm.
103. Trẻ sơ sinh một ngày tuổi.

HƯỚNG DẪN : Mỗi nhóm câu hỏi dưới đây gồm 4 đề mục được đánh kí tự (A, B...) đi kèm với một bộ các danh mục được đánh số , đối với mỗi danh mục được đánh số hãy chọn.

- A nếu câu hỏi có liên quan chỉ với A.
- B nếu câu hỏi có liên quan chỉ với B.
- C nếu câu hỏi có liên quan với cả A và B.
- D nếu câu hỏi có không liên quan với A mà cũng không liên quan với B.

Câu hỏi 104 –107:

- A. Ngộ độc sắt.
 - B. Ngộ độc Acetaminophen.
 - C. Cả A và B.
 - D. Không A mà cũng không B.
-
104. Ngộ độc gan.
 105. Tôn thương đa cơ quan.
 106. Giống như đái tháo đường nhiễm ceton acid.
 107. Sẹo ống tiêu hoá.

ĐÁP ÁN

1. A: Sắt, linolenic acid và vitamin C không được cung cấp đầy đủ cho trẻ với khẩu phần chỉ có sữa bột. Do đó cần bổ sung các chất này vào

khẩu phần. Sữa bột có lượng đạm rất cao, dẫn đến gánh nặng cho thận. Trẻ nuôi bằng sữa bột cần được uống nhiều nước, đặc biệt là khi thời tiết nóng hoặc trẻ bị tiêu chảy.

2. D: Những trẻ phát triển bình thường, lúc 8 tuần tuổi có thể cười và nói u u khi người lớn cười hoặc nói chuyện với trẻ. Lúc 3 tháng tuổi, trẻ có thể theo dõi một đồ chơi đang di chuyển không chỉ theo mặt phẳng ngang mà còn theo mặt phẳng đứng. Khi nằm sấp, trẻ bình thường 3 tháng tuổi có thể nâng đầu lên 45 – 90 độ so với mặt phẳng ngang. Cho đến 6 – 8 tháng tuổi trẻ mới có thể giữ được tư thế khi ngồi .

3. B: 3 tuổi trẻ đã thạo một số thứ. Hầu hết trẻ có thể nói được nhiều từ và nói thành câu. Trẻ thường tự đi vệ sinh nếu đã được dạy và tự mặc và cởi quần áo nhưng không cột dây giày và cài nút được. Mặc dù trẻ có thể thay đổi chân khi lên cầu thang nhưng vẫn còn đặt hai chân trên một bước thang khi leo xuống. Trẻ có thể gọi đúng tên ít nhất một màu, nhưng không thể bắt chước để vẽ một vòng tròn và một đường chéo thô. Chỉ đến khi 4 – 5 tuổi trẻ mới vẽ theo được một hình vuông.

4. A: Tới 25% bé gái bị viêm khớp dạng thấp đơn khớp hoặc đa khớp có viêm màng mắt thể mi chỉ khi có biểu hiện toàn thân rõ rệt. Bởi vì tình trạng rối loạn ở mắt có lẽ đòi hỏi điều trị Steriod tại chỗ hoặc toàn thân và có thể tiến triển không có triệu chứng hoặc dấu hiệu nào, nên đề nghị tất cả trẻ em ở tuổi thiếu niên bị viêm khớp dạng thấp nên được kiểm tra mắt mỗi 3 tháng .

5. E: Theo Hội đồng đạo đức quốc tế về nghiên cứu y sinh học, thực nhiệm trên người phải được thông báo ông hay bà có thể rút lui khỏi nghiên cứu bất kỳ lúc nào. Thêm vào đó, lợi ích của đối tượng nghiên cứu phải coi trọng hơn lợi ích của khoa học và xã hội. Nên dừng cuộc thử nghiệm nếu những thiệt hại trước mắt vượt trội hơn những lợi ích tiềm năng.

6. D: Xác suất đưa ra là ước tính của những sai số mà những khác biệt quan sát được có thể xảy ra theo cơ hội. Việc giải thích những kết quả này tùy thuộc vào việc đánh giá những yếu tố như thế trong thiết kế nghiên cứu như là cỡ mẫu và kiểu nghiên cứu được sử dụng và tính trầm trọng của bệnh, những tác dụng phụ và tầm quan trọng của việc điều trị. Cũng nên nhớ những kết quả âm tính không được công bố .

7. C: Ở thời kỳ sơ sinh thì không có hồng cầu trong dịch não tủy. Sự hiện diện của hồng cầu trong dịch não tủy có thể do chọc dịch tủy sống bị chạm thương hoặc xuất huyết dưới nhện. Trường hợp xuất huyết dưới nhện, phần trên ống nghiệm sau khi ly tâm có màu vàng và phần cặn lắng có số lượng hồng cầu bằng lượng hồng cầu trong máu. Trường hợp chạm thương, phần trên sau ly tâm không màu và phần cặn lắng có sự khác nhau về số lượng hồng cầu trong DNT và máu. Trong thời kỳ sơ sinh, bình thường có đến 15 bạch cầu, 500 hồng cầu và nồng độ protein có thể lên đến 120 mg /dL. Sau 3 tháng nồng độ protein sẽ dưới 40 mg/dL.

8.E: Phim X quang cho thấy gãy nhiều xương ở các giai đoạn lành xương khác nhau chứng tỏ tổn thương ở các thời điểm khác nhau. Thông tin này nên được báo cáo cho người khám tử thi, các tổ chức xã hội có liên quan, kể cả công an, sao cho cuộc điều tra có thể được tiến hành và những trẻ khác được giữ ở nhà hoặc dưới sự chăm sóc của cùng một người giữ trẻ là được bảo vệ. Mặc dầu việc khám tử thi (và điều tra hiện trường) nên được làm trong mọi trường hợp như thế này, có đôi khi xây dựng một phương thức cho những người khám tử thi để chẩn đoán hội chứng chết đột ngột ở trẻ em (SIDS). Không được khám tử thi trong trường hợp những ông bố bà mẹ phản đối.

9. A: Việc xác định tuổi xương bằng xét nghiệm xạ hình của các trung tâm tạo xương cung cấp cách đo mức tăng trưởng của trẻ độc lập với

tuổi của trẻ. Tuổi chiều cao là tuổi tương ứng với percentile thứ 50 so với chiều cao của một trẻ. Khi tuổi chiều cao và tuổi xương chậm bằng nhau vài năm sau tuổi, trẻ đó có thể chẩn đoán là lùn. Một trẻ như thế thường thấp hơn các bạn cùng tuổi bởi vì sự tăng trưởng của nó bị chậm, nhưng tiên lượng về chiều cao khi trưởng thành bình thường là tuyệt vời bởi vì vẫn còn tiềm năng tăng trưởng. Câu hỏi chi tiết thường xác định những thành viên khác trong gia đình có tiền sử chậm tăng trưởng và chậm phát triển tình dục nhưng có tầm vóc bình thường. Những trẻ có tầm vóc thấp ảnh hưởng gia đình hoặc di truyền thì lúc sinh là nhỏ, tăng trưởng ở tốc độ bình thường và giữ dưới mức percentile thứ ba so với chiều cao suốt quãng đời. Chiều cao tối đỉnh của những trẻ này là hằng định với những dự đoán dựa trên chiều cao của bố mẹ. Tuổi xương trong giới hạn bình thường so với tuổi dậy thì xảy ra tại thời điểm bình thường .

10. E: Hiện diện trên lâm sàng hỗ trợ việc chẩn đoán ban xuất huyết dị ứng, một viêm mạch cấp tính toàn thể chưa rõ nguyên nhân liên quan đến những mạch máu nhỏ. Trong trường hợp này, tổn thương ở da có đặc điểm và cách phân bố cổ điển là thường kết hợp với viêm khớp, thường ở các khớp lớn và các triệu chứng tiêu hóa. Đau quặn bụng, nôn, tiêu phân đen là thường gặp. Tổn thương thận gặp ở một số bệnh nhân và có khả năng là biểu hiện nặng nhất của bệnh. Mặc dù đa số trẻ khỏi bệnh, nhưng một số sẽ tiến triển đến viêm cầu thận mạn tính. Xét nghiệm không giúp ích cho chẩn đoán. Nồng độ bổ thể và IgA trong huyết thanh có thể bình thường hoặc cao. Độ tập trung tiểu cầu và số lượng tiểu cầu bình thường.

11. D: Gây nôn bằng cách sử dụng sirô Ipeac là một phương pháp rất hiệu quả để loại bỏ chất độc đã nuốt. Nó được sử dụng an toàn cho trẻ 6 tháng tuổi. Ipeac không sử dụng ở những bệnh nhân nuốt chất độc có tính ăn mòn như chất kiềm hoặc acid mạnh vì có thể gây thủng dạ dày và hoại tử thực quản. Khi nôn có nguy cơ hít vào chất nôn như ở bệnh nhân hôn mê hoặc trong trường hợp bệnh nhân mất ý thức được chỉ định

bằng thuốc dạng hấp thu thì sirô Ipeac là chống chỉ định. Súc rửa dạ dày bằng cách đặt một ống nội khí quản nên làm để lấy sạch độc chất ở những bệnh nhân này. Lượng hydrocarbon hít vào từng phút có thể gây viêm phổi hoại tử. Sirô Ipeac chỉ nên sử dụng khi tính gây độc ban đầu của hydrocacbon ảnh hưởng toàn bộ cơ thể, ví dụ như carbon tetrachloride hoặc là benzen. Bơm than hoạt không làm rỗng ruột trước đó là được sử dụng cho việc hấp thu một số chất.

Nên cung cấp cho những ông bố bà mẹ những hướng dẫn thích hợp liên quan đến hấp thu chất độc trong những lần thăm trẻ. Nên nỗ lực phòng chống bằng những hướng dẫn về hiểm họa môi trường phù hợp với lứa tuổi.

12.B: Vết cắn do người có thể gây ra nhiều vấn đề hơn vết cắn của cá sấu . Nó có thể nhiễm trùng bởi các vi khuẩn ở hầu họng như *staphylococcus aureus*, streptococci , dòng *Bacterioides* . Một bệnh nhân có vết người cắn ở tay bị nhiễm trùng phải nhập viện để dẫn lưu ổ nhiễm trùng, nhuộm gram và cấy chất tiết, cắt lọc sạch và cho kháng sinh phù hợp. Vết thương nên để hở.

13. B: Loạn sản sụn xảy ra với tỉ lệ 1/26000 trẻ sinh sống, là dạng di truyền thường gặp nhất của dị sản xương. Người bị ảnh hưởng mang một sự giống nhau rất ấn tượng và được nhận biết bởi tứ chi ngắn, trán dô, chân tay ngắn, đầu nhô ra, các ngón tay to và ngắn và cột sống thắt lưng. Người mắc chứng này có thể dậy thì bình thường, nhưng phái nữ bị thì khi sinh phải mổ vì biến dạng khung chậu.

14. D: Bệnh sử cho thấy điển hình là vết cắn của nhện cái đen (*Lactrodectus mactans*). Tại vết cắn cảm thấy đau ngay và kèm theo những triệu chứng đã được mô tả. Nhớ giữ chẩn đoán này kể từ lúc kháng huyết thanh thích hợp được sử dụng. Vết cắn của con nhện nâu thường đau muộn sau cắn, có phản ứng tại chỗ rất mạnh nhưng không có phản ứng toàn thân.

15. E: Răng vĩnh viễn được trồng lại càng sớm thì tỉ lệ thành công càng cao, từ 95 % trong 30 phút đầu xuống còn 5% sau 2 giờ. Tỉ lệ thành công phụ thuộc vào chức năng sự tồn vẹn của dây chằng quanh răng. Sữa là vật trung gian chuyên chở tốt nếu trẻ không hợp tác hoặc vì các lí do khác không thể gắn lại ngay. Những cái răng cũng có thể được chuyên chở trong miệng của trẻ lớn, những bệnh nhân chịu hợp tác. Dùng nẹp acrylic ngay lập tức để giữ răng đúng vị trí, vì thế yêu cầu phải gặp nha sĩ ngay lập tức. Cũng nên tiêm phòng uốn ván .

16. E: Hội chứng Riley – Day, di truyền gen lặn, thường gặp trong Ashkenazi Jews và có những biểu hiện lâm sàng khác nhau. Sự kém phối hợp của vận động nuốt gây ra những rối loạn lặp lại nhiều lần như ói, nuốt nghẹn và hít. Hít chất ói có thể gây nhiễm trùng phổi tái phát và cuối cùng tiến triển thành bệnh phổi mạn tính, đó là nguyên nhân gây chết thường gặp nhất. Những rối loạn khác của hệ thần kinh tự động bao gồm tăng tiết mồ hôi, cơn cao huyết áp, hạ huyết áp tư thế, và kém điều nhiệt. Những rối loạn trong cảm giác đau dẫn đến bị chấn thương nhiều lần và mất cảm giác của giác mạc làm tăng cơ hội bị loét giác mạc. Chẩn đoán được gợi ý bởi dấu hiệu lưỡi trơn nhẵn (không có gai lưỡi), mà hậu quả của tình trạng giảm hoặc mất vị giác. Khi làm test histamin trên da thì không bùng phát các triệu chứng. Không có phương pháp điều trị đặc hiệu, nhưng kiểm soát nhiễm trùng hô hấp và phòng ngừa hít các chất vào đường thở, loét giác mạc, mất nước, và các tổn thương khác là những điều nên làm.

17. D: Mặc dù có tiềm tàng lớn về sự phơi nhiễm với asbesto ở trẻ em qua việc sử dụng chúng trong các phòng học và các tòa nhà, sự gia tăng đáng sợ tỉ lệ mới mắc của u trung biểu mô và u nội khí quản ở người trẻ là chưa xảy ra, có thể cần khoảng thời gian dài sau đó. Vì thế asbesto cần được di dời một cách an toàn ra khỏi trần nhà của các phòng học để tránh sự phơi nhiễm sau này khi mà xây dựng xuống cấp. Quá trình di

dòi phải được theo dõi sát, tránh tiếp xúc với trẻ em, công nhân và những người qua đường.

18. D: Khi các dấu hiệu lâm sàng như đồng tử co nhỏ, nhịp tim chậm, rung cơ đi kèm với tình trạng khởi phát đột ngột của các triệu chứng thần kinh, nhịp thở giảm dần, vã mồ hôi, tiêu chảy, tăng tiết nước bọt, chẩn đoán ngộ độc photpho hữu cơ nên được nghĩ đến. Xâm nhập của photpho hữu cơ qua các đường tiêu hóa, hô hấp, hấp thu qua da hay màng nhầy. Photpho hữu cơ đối kháng với enzym carboxylic esterase, gồm có acetylcholine esterase và pseudocholinesterase. Tình trạng ngộ độc phụ thuộc chủ yếu vào sự bất hoạt acetylcholinesterase. Điều trị bao gồm rửa dạ dày, nếu chất độc qua đường tiêu hóa, hay loại bỏ chất độc trên da nếu tiếp xúc trực tiếp. Duy trì thông khí đầy đủ, dịch truyền và cân bằng điện giải cũng được chỉ định. Tất cả trẻ có triệu chứng nên cho atropine và trường hợp nặng có thể dùng chất hoạt hóa cholinesterase. Các Oxime hoạt hóa cholinesterase phục hồi ý thức nhanh chóng bằng cách ức chế nicotine và muscarine giống như các hoạt động synap của acetylcholine. Một oxime hoạt hóa cholinesterase là pralidoxime chloride.

19. D: Ghẻ gây ra bởi con ghẻ cái *Sarcoptes scabiei* var. *hominis*, đang gia tăng ở tất cả các nhóm tuổi. Hầu hết trẻ lớn và người lớn có biểu hiện mề đay ngứa, sẩn, mụn nước, rãnh ghẻ ở vùng nếp gấp, khuỷu, mắt cá, bẹn, không có ở lòng bàn tay, lòng bàn chân, mặt, đầu. Tuy nhiên ở trẻ nhỏ thường gặp bóng nước và mụn mủ, và ở những vùng mà người lớn không có thì ở trẻ nhỏ lại có. Biểu hiện lâm sàng giống như viêm da dị ứng. Vì Gamma benzene hexachloride hấp thu qua da và gây độc thần kinh ở trẻ con, nên thuốc thay thế tốt nhất là kem Permethrin 5% (Elimite).

20. E: Cảnh báo cho các bác sĩ biết chất gây quái thai và các chất gây ung thư được báo cáo trước đây và sự gia tăng tiếp xúc của dân chúng với những chất này cho những kết quả mới rất giống nhau. Thêm vào

cảnh báo cho những khám phá mới, điều quan trọng là phải biết về những khám phá cũ, kể từ lời khuyên về phòng bệnh hoặc là những biện pháp quản lý có thể là có sẵn, như là tránh cho con bú mẹ trong một vài trường hợp, tránh hút thuốc lá trong tất cả các trường hợp và khuyên khám âm đạo định kỳ ở những trường hợp có tiếp xúc với diethylstilbestrol (DES) trong tử cung. Hút thuốc gây giảm cân nặng trung bình 0,2 kg trọng lượng lúc sinh và tăng tỉ lệ tử vong và tỉ lệ mắc bệnh cũng như nguy cơ ung thư phổi, xơ vữa động mạch, viêm phế quản mạn tính và nhồi máu cơ tim ở mẹ. Nguyên nhân chính gây ngộ độc chì ở Mỹ là tiếp xúc với những mảnh sơn và bụi trong những tòa nhà được xây trước năm 1950 khi lượng chì trong nước sơn vẫn còn tồn tại. Những công nhân tham gia cạo và sửa chữa những ngôi nhà cũ được khuyên về nguy cơ cao do hít những hạt bụi có chì.

21. E: Khoảng 50% bệnh nhân type I homocystinemia là bị chậm phát triển tâm thần, nhưng sự phát triển tâm thần bị chậm không phát hiện được trên những bệnh nhân có hội chứng Marfan. Cả hai có khuynh hướng phát triển thủy tinh thể lạc chỗ và một diện mạo cao bất thường, đặt biệt tứ chi gầy, khẳng khiu. Những vấn đề tim mạch thường gặp ở cả hai, những người bị homocystinemia có thể tạo ra những hiện tượng huyết khối bởi vì đông máu nội mạch bất thường. Bệnh nhân hội chứng Marfan thường thường có sự giãn động mạch chủ tiến triển đến suy động mạch chủ và vỡ các phình mạch, đó là nguyên nhân gây chết. Bệnh nhân homocystinemia có thể được chẩn đoán bằng test cyanide-nitroprusside tìm homocystine trong nước tiểu. Type I homocystine là do thiếu enzym tổng hợp cystathionine. Một số bệnh nhân type I homocystine có đáp ứng với vitamin B liều cao và hạn chế methionin.

22. E: Để ngăn chặn mù một mắt và đảm bảo sự phát triển thị lực hai mắt bình thường, nhận biết và điều trị sớm tật lác là cần thiết. Trẻ em có thể được tầm soát lác bằng cách quan sát vị trí của phản xạ ánh sáng trong đồng tử khi bệnh nhân cố định vào một nguồn sáng. Bình thường nó sẽ ở trung tâm hoặc hơi lệch về phía mũi của trung tâm mỗi đồng tử.

Sự kéo dài của sự lệch hướng tạm thời ở mắt trên 4 tháng tuổi cần phải nhập viện chuyên khoa mắt. Mục đích của điều trị nhằm ngăn chặn sự mất tầm nhìn trung tâm. Cách này được thực hiện bằng phẫu thuật, mang kính hoặc thay bằng mắt bình thường. Tiên lượng thị lực bình thường nếu chẩn đoán là được kiểm tra dưới 6 tuổi. Tầm soát lé và thị lực thường xuyên ở lứa tuổi 3 – 4 là rất cần thiết.

23. E: Chết do ngạt ở trẻ em tập trung nhiều ở lứa tuổi nhỏ hơn 4. Nguyên nhân thường gặp là nghẹn thức ăn do kích thước và hình dáng của thức ăn gây bít hoàn toàn đường hô hấp trên. Các loại thức ăn nguy hiểm nhất là các loại kẹo tròn cứng, xúc xích, trái nho, miếng to hay cà rốt. Trẻ em cũng có thể bị ngạt do những vật nhỏ như vòng tròn, đồ chơi dẻo, bong bóng xẹp, hình nhân, nút vú giả, miếng nhựa trong tả giấy. Ngạt có thể xảy ra do gạt dùng để cố định đường thông khí, hay những cái nôi bị lỗi. Những cái nôi sản xuất từ năm 1974 phải theo qui định khoảng cách của các miếng gỗ 2 (3/8) inches hoặc nhỏ hơn.

24. C: Trẻ từ 6 đến 6 ½ tháng tuổi có thể tự ngồi, tựa vào phía trước để tự nâng đỡ bằng cách chống tay, gọi là tư thế kiềng ba chân. Trẻ có thể với lấy đồ chơi bằng cách thay đổi hướng của thân. Trẻ có thể lật từ tư thế nằm sấp thành nằm ngửa và ngược lại. 12 tháng tuổi trẻ có thể cầm một vật bằng ngón cái và ngón trỏ không cần nâng đỡ từ phía trụ bàn tay. Trung tâm điều khiển ở phần cuối của não bộ định hướng trung tâm đến ngoại vi. Kiểm soát thân mình trước kiểm soát tay, đến điều chỉnh sự khéo tay.

25. E: Chương trình dạy lái xe không có hiệu quả giảm tỉ lệ tai nạn cho các tài xế lứa tuổi 10 – 20. Thật vậy, bằng cách hạ thấp tuổi lái xe kết hợp với dạy lái xe thì nguy cơ tai nạn sẽ tăng lên. Sự thiếu kinh nghiệm và hành vi liều lĩnh, đặc điểm của giai đoạn phát triển này đã đưa các tài xế tuổi dậy thì vào một tình huống nguy hiểm. Các biện pháp an toàn đã cung cấp cho các tài xế như là sản xuất xe chịu va chạm bằng các túi

khí, thắng xe chống thắng đột ngột và các sản phẩm khác. Các biện pháp này không liên quan đến khả năng phán đoán cá nhân và lựa chọn của mỗi người là hiệu quả nhất trong việc giảm tỉ lệ tai nạn.

26. C: Chm 1 bệnh viêm da mạn tính xảy ra trong dân cư có tiền sử cá nhân hoặc gia đình bị dị ứng. Biểu hiện toàn bộ ở da như hồng ban, sẩn mụn nước, rỉ dịch và tiến triển nhiều năm thành da vẩy cá, viêm da liken hóa. Từ 3 tháng đến 2 tuổi, phát ban thường thấy ở má, cổ tay, da đầu, vùng sau tai, tay và chân. Trẻ từ 2 đến 12 tuổi, mặt gấp ở tay chân và cổ là những vị trí chính. Ngứa là một triệu chứng đáng chú ý và dễ dẫn đến xước, nhiễm trùng thứ phát da liken hóa. Sự phát ban mạn tính và tái phát chủ yếu là điều trị triệu chứng. Những kích thích da(tắm nước nóng, cọ xát bằng xà phòng, mặc quần áo lông thú hay sợi tổng hợp) nên tránh và cần tránh mất nước da tối đa bằng chất làm dịu da. Steroid là chất quan trọng trong điều trị viêm da dị ứng. Có thể sử dụng thêm kháng histamine để giảm ngứa. Chàm không là chống chỉ định của bất kỳ phương pháp chủng ngừa nào được đề nghị hiện nay.

27. E: Không giám sát trẻ kỹ là một nguy cơ cao của thương tổn nặng hay chết khi đi xe ngồi trong lòng người lớn. Trong khi xe giảm tốc độ đột ngột, sự trượt của trẻ vượt khỏi tầm kiểm soát của người lớn. Hơn nữa người lớn có thể đẩy trẻ vào thành trước xe. Những hướng dẫn về cách giữ trẻ khi đi xe và luật trông coi trẻ đã giảm đáng kể tỉ lệ chết của trẻ do tai nạn xe cộ. Nhiều bệnh viện địa phương đã triển khai thành công chương trình chỗ ngồi an toàn, nhấn mạnh tầm quan trọng của việc trông coi trẻ và thực hiện theo khẩu hiệu của viện nhi khoa Mỹ “ First Ride , Safe Ride “.

28. C: Tỉ lệ tổn thương cao do ngâm nước nóng có thể phòng ngừa bằng cách đặt nhiệt độ lò nước nóng khoảng 120° F. Bỏng độ 3 khi ngâm trong nước nóng hơn 130° F dưới 5 giây. Bỏng do nước nóng là kết quả của tổn thương có chủ ý mà thường gặp nhất ở trẻ từ 1 – 3 tuổi,

thời kỳ tập sử dụng nhà vệ sinh. Kiểm tra kỹ vị trí, phân bố, độ sâu của vết bỏng sẽ biết được tư thế trẻ trong khi ngâm nước nóng. Trẻ bị thương nên được thăm khám toàn diện. Luật yêu cầu các máy nước nóng cài nhiệt độ thấp hơn 130° F sẽ là một bước quan trọng nhằm giảm tỉ lệ trẻ bị tổn thương nhiệt do ngâm nước nóng.

29. B: Nội soi dạ dày thực quản là phương pháp chẩn đoán cần thiết để xác định mức độ tổn thương màng nhầy. Nôn sẽ làm tổn thương bề mặt của màng nhầy thành tác nhân gây bệnh thứ phát. Có thể cho trẻ uống một ít sữa hoặc nước, nhưng không được cho uống nhiều. Trung hòa chất ăn mòn có thể tạo phản ứng tỏa nhiệt và gây bỏng do nhiệt. Sử dụng steroids sau nội soi ở những trường hợp bỏng thực quản độ 2 do hoá chất là hiệu quả trong việc giảm phản ứng viêm. Ức chế H2 hoặc kháng acid được dùng để ngăn tổn thương thứ phát do trào ngược dạ dày thực quản. Cách điều trị tối ưu vẫn còn đang tranh luận và đòi hỏi sự tư vấn hay xem lại các y văn gần đây nhất.

30. C: Sự hấp thu của chất độc qua đường tiêu hóa được làm giảm bằng cách sử dụng than hoạt trong vài giờ đầu sau khi nuốt phải chất độc liều tối thiểu 1g /kg trọng lượng cơ thể 5 – 10 lần lượng chất nuốt vào. Than hoạt cho hiệu quả bằng cách tạo ra các tiểu thể chất độc trên bề mặt của nó. Những phức hợp không được tạo ra gồm các acid vô cơ, sắt sulfate, kiềm mạnh, cyanid, lithium và các phân tử có hóa trị nhỏ khác. Đối với những thuốc qua một vòng tuần hoàn gan ruột (như phenobarbital, thuốc chống trầm cảm 3 vòng) hoặc những thuốc hấp thu kéo dài (ví dụ theophylin phóng thích chậm) sử dụng than hoạt nhiều liều có thể có hiệu quả trong việc giảm thời gian bán hủy và gia tăng độ thanh thải của chất độc.

31. D: Thật không may mắn, tình trạng óm yếu trầm trọng ở một trẻ như là trẻ này thường sẽ không được nhận biết và bệnh nhân sẽ được chẩn đoán như là không có bệnh và được điều trị triệu chứng. Trong khi

đó sự thật nhiều bệnh nhân có những than phiền không đặc thù, mắc những bệnh nhẹ và điều trị tùy ý. Bệnh nhi trong trường hợp này có bệnh sử 3 tuần với những biến chứng tiềm ẩn trầm trọng. Những chẩn đoán khác với dị ứng thức ăn nên được xem xét đầu tiên.

32. A: Nhận biết khiếm thính ở trẻ sơ sinh là rất khó. Chẩn đoán bị trí hoãn thường xảy ra. Chậm chẩn đoán dẫn đến tổn chức năng phát âm, nói và nghe. Để hỗ trợ cho việc chẩn đoán sớm những đáp ứng điện sinh lý học hoặc là đáp ứng hành vi (hoặc là cả hai) trên những trẻ có nguy cơ cao về khiếm thính thì nên giám sát chặt chẽ trong những tháng đầu sau sinh. Những yếu tố giúp nghĩ đến nguy cơ cao gồm tình trạng khiếm khuyết ở đầu hoặc ở cổ, ngạt sơ sinh, viêm màng não do vi trùng, nhiễm trùng bẩm sinh, tăng bilirubin máu đòi hỏi thay máu, cân nặng lúc sinh < 1500 g và gia đình có người bị điếc. Một hình thái biến dạng có thể xuất hiện bao gồm những ngón tay, ngón chân và móng của chúng phát triển không bình thường, bộ mặt không bình thường, chậm lớn và kém phát triển tinh thần kết hợp với việc sử dụng phenytoin trong thời kỳ mang thai. Điếc không phải là một biểu hiện của hội chứng hydantoin trên thai nhi.

33.A: Bạn nên biết suy nghĩ của các thành viên khác trong nhóm trước khi bạn tiếp xúc với bà mẹ. Thầy thuốc có trách nhiệm với bệnh nhân nên tham gia trong tiến trình. Điều quan trọng là nên tiếp cận với bà mẹ, nếu bà mẹ cảm thấy bệnh nhân sẽ được chăm sóc tại phòng cấp cứu bởi vì sự diễn biến của bệnh không thể thay đổi với liệu pháp xa hơn.

34. C: Qua những cuộc thảo luận với một vài thế hệ trong gia đình và sinh viên, chúng ta phát hiện ra rằng lý do duy nhất để giúp một bệnh nhân là nghĩa vụ của người sinh viên. Đây cũng là một vấn đề đạo đức. Sinh viên sẽ cảm thấy tốt hơn về vai trò của họ khi họ giúp đỡ được bệnh nhân.

35. E: Những kết quả cận lâm sàng của đáp án E đại diện cho tình trạng nhiễm toan nặng. Trong khi kiềm hô hấp có thể thấp hơn CO_2 , thấp tới mức khoảng 15 meq/L, chỉ có toan chuyển hoá mới có thể hạ thấp kiềm tới 4 meq/L. Sự giải thích có thể hợp lí nhất đối với tình trạng toan chuyển hoá nặng trên một bệnh nhân có mất nước là shock, vận chuyển dịch trong các mô kém và sản xuất ra acit hữu cơ từ chuyển hoá không có oxy. Bệnh nhân cần sự tái mở rộng thể tích máu một cách khẩn cấp cùng với sự quan tâm thích hợp về thể tích, thành phần và tốc độ của các dịch truyền.

36. B: Tối quan trọng là phải duy trì thể tích máu một cách nhanh chóng ở bệnh nhân có shock, đồng thời cải thiện tình trạng vận chuyển dịch trong các mô và thay đổi từ chuyển hoá không có oxy thành có oxy. Dự trữ thể tích trong lòng mạch cũng sẽ cải thiện chức năng của ruột non sao cho tình trạng tiêu chảy sẽ ngưng lại và sẽ cải thiện vòng tuần hoàn tới thận để cho chức năng thận sẽ được hồi phục. Một thể tích 20mL/kg là bằng $\frac{1}{4}$ thể tích máu của bệnh nhân, vì vậy nên cho một tốc độ mà sẽ không gây nên phù phổi. Một pha cấp cứu kéo dài 20 -30 phút là đạt yêu cầu.

37. C: Trọng lượng phân tử của Glucose là 180 dalton, vì thế 180 g glucose tương đương với 1 mole. Khi cho vào nước, mỗi phân tử glucose giữ nguyên dạng chỉ có một số rất nhỏ là hoà tan, để cho 1 mole cung cấp chừng 1 osmole. Mỗi phân tử NaCl tạo ra 2 tiểu phân tử, vì vậy 1 mole tạo ra 2 osmole.

38. A: Huyết áp trung bình có khuynh hướng tăng theo tuổi. Như thế, huyết áp của trẻ là 120/80 mmHg là có thể chấp nhận được. Đó là một giới hạn huyết áp trong vài năm đầu tiên. Ở thời kỳ sơ sinh, áp suất tâm trương là > 90 mm Hg được xem là tăng huyết áp.

39.A: Kiểm tra dịch lấy từ khớp là công việc chủ yếu trong chẩn đoán. Bề mặt của dịch khớp chứa những bạch cầu đa nhân. Thấy được những vi sinh vật trên nhuộm Gram; cấy dịch khớp và máu là thường dương tính. Chụp X quang thấy khoảng cách khớp bị rộng ra. Phát hiện có mũ trong khớp cho thấy nhu cầu khẩn cấp là rạch dẫn lưu và chỉ định điều trị kháng sinh bằng đường tĩnh

mạch để tránh tổn thương trầm trọng tới khớp và mất chức năng vĩnh viễn. Những vi sinh vật gây viêm khớp nhiễm trùng phổ biến nhất là *Staphylococcus aureus* và *Streptococci*. Bởi vì miễn dịch chống *Haemophilus influenzae* type b đã được thiết lập, bệnh xâm nhập như là viêm khớp nhiễm trùng do vi sinh vật gây nên là hiếm gặp. Trẻ ở tuổi vị thành niên có quan hệ tình dục, *Neisseria gonorrhoeae* là nguyên nhân thông thường nhất gây viêm khớp nhiễm trùng.

40. B: Bệnh nhân nên nhận một chủng ngừa lặp lại 10 năm một lần để duy trì miễn dịch với bạch hầu và uốn ván. Bệnh nhân không cần miễn dịch thụ động bằng globulin miễn dịch uốn ván bởi vì vết thương là nông và có biểu hiện ít hay không có nguy cơ uốn ván. Vào thời điểm 1993, miễn dịch ho gà đã ngừng ở tuổi lên 7.

41. B: Những vết cắn của động vật có vú nên rửa ngay lập tức bằng xà phòng và nước, cắt lọc sạch tại chỗ bị cắn. Quyết định khâu tùy thuộc vào vị trí bị cắn, tuổi và tính chất của vết thương. Liệu pháp kháng sinh dự phòng nên được xem xét khi vết cắn do mèo, người và khỉ. Chỉ có 4 % vết cắn do chó là bị nhiễm trùng so với 35 % do mèo và 50% do khỉ. Vết cắn do mèo thường là những lỗ nhỏ và sâu. Vết thương do người cắn hầu như trở nên bị nhiễm trùng. Bệnh sinh của những trường hợp nhiễm trùng này là tạp khuẩn, *Pusturella multocida* là một vi sinh vật phổ biến trong nhiễm trùng do chó và mèo cắn. Vết cắn do người có khuynh hướng cấy dương tính với *Streptococcus viridans*, *Staphylococcus aureus* và những chủng *Bacteriocides*. Điều trị bằng Amoxiciline, erythromicine uống hoặc là minocycline. Phòng ngừa bằng kháng sinh là được chỉ định đối với vết cắn bất kỳ nguyên nhân gì mà đã ảnh hưởng đến trẻ, trên một bệnh nhân bị đái tháo đường hoặc là không đáp ứng với miễn dịch. Bởi vì trên những đối tượng này có nguy cơ nhiễm trùng rất cao.

43. D: Bởi vì bằng chứng gần đây cho thấy tổn thương chức năng nhận thức có thể xảy ra tại những nồng độ chì trong máu trước đây được nghĩ là an toàn, nồng độ độc chất của chì trong máu toàn phần bị đảo lộn và năm 1991 từ 25 $\mu\text{g/dL}$ xuống còn 10 $\mu\text{g/dL}$. Nồng độ phức hợp hồng cầu là không tăng trong

trường hợp bị ngộ độc nhẹ. Vì vậy xét nghiệm phức hợp tế bào hồng cầu không còn là một tầm soát có giá trị nữa. Đa phần những trường hợp bị ngộ độc chì là không biểu hiện trên lâm sàng. Hỏi bệnh sử cẩn thận sẽ giúp xác định những nguồn gốc chì trong môi trường. Tuy nhiên, không có bệnh sử liên quan tới chì cũng không bị thiếu máu mà có ngộ độc chì nặng là cần có một biện pháp tầm soát ngộ độc chì thích hợp. Một số tác giả cho rằng tầm soát môi trường và lấy nguồn chì đi là rất hữu ích.

44. E: Trong xơ nang (CF), việc tạo nên và làm đông đặc dịch mật bình thường trong hệ thống gan mật gây nên ung thư túi mật ít hơn 5 % bệnh nhân có xơ nang, trước khi những thay đổi của gan phát sinh dẫn tới những mạch máu ở thực quản sưng lên là hậu quả của tắt động mạch cửa và tăng áp lực động mạch cửa. Những polyp ở mũi có thể gây tắt mũi. Ở trẻ sơ sinh, xơ nang có thể gây tắt ruột non là do phân su. Ở trẻ lớn và người lớn, sự tăng nhầy trong phân gợi ý thầy thuốc nghĩ đến chứng Intussusception. Những cơn đau co thắt nặng tái phát có thể là một biểu hiện của sự tắc nghẽn được gây ra do một trong những triệu chứng sau đây: những **Intussusception tự giảm, xuất hiện từng cơn; tạo dịch tá tràng thấp;** hoặc là do những khối phân lớn lưu lại ở ruột non. Thời tiết nóng, độ ẩm cao, những bệnh nhân bị xơ nang có nguy cơ hạ Natri máu, Cl máu, tăng kiềm chuyển hóa, shock do mất quá nhiều muối và chloride qua đường mồ hôi. Bổ sung muối là cần thiết để dự trữ muối trong cơ thể bởi vì những bệnh nhân này không thể giảm tiết điện giải trong dịch mồ hôi. Hậu quả của xơ nang và phá huỷ cấu trúc tế bào beta của các đảo Langerhand, cho nên đái tháo đường có thể phát triển trong thời thơ ấu. Chức năng tái tạo của nam và nữ bị ảnh hưởng sự tiết chất nhầy một cách ý nghĩa được tạo trên những bệnh nhân xơ nang.

45. E: Ở Mỹ, virus viêm gan B được lây truyền chủ yếu do tiếp xúc với máu và các sản phẩm của máu, lây qua giao hợp và từ các bà mẹ truyền cho con. Sự gần gũi với gia đình cũng là một yếu tố có thể truyền bệnh. Khoảng 1/3 những trường hợp không xác định được yếu tố nguy cơ. Mặc dầu nhiễm bệnh là viêm gan virus, sự tác động đầy đủ của một viêm gan virus mãi cho đến vài năm sau đó mới nhận biết được. Biến chứng điển hình của viêm gan hoạt tính mãn tính

là viêm, mà có thể dẫn tới hoại tử và xơ gan và tiến triển thành tổn thương chức năng gan trầm trọng. U tế bào gan là một biến chứng khác của viêm gan B do nhiễm virus. Viêm gan cấp phá huỷ cấu trúc của gan nhưng may mắn là hiếm khi bị nhiễm virus. Ú nước ở túi mật là không liên quan tới viêm gan B do nhiễm virus. Đây là một trường hợp bệnh không rõ nguyên nhân nhưng có thể là một biến chứng của bệnh Kawasaki.

46. **A:** Tăng số công trình nghiên cứu trên trẻ ngủ ở vị trí nằm sấp là yếu tố nguy cơ cao đối với hội chứng chết đột ngột ở trẻ. Một nguy cơ cao hơn trong trường hợp chết đột ngột ở trẻ ở vị trí nằm sấp đã được ghi nhận rằng trẻ ngủ trên một tấm nệm mềm hoặc trong một phòng quá nóng, và quần tã chặt hoặc là trẻ đang bị bệnh. Hội Nhi khoa Mỹ đề nghị rằng đối với những trẻ khoẻ mạnh nên đặt chúng nằm ngửa khi ngủ (đặt trẻ nằm sấp vẫn được chỉ định trong một số trường hợp đặc biệt). Ở một số nơi, tỉ lệ chết đột ngột đã giảm khi người ta đã thay đổi vị trí đặt trẻ ngủ từ nằm sấp chuyển sang nằm ngửa.
47. **C:** Những nét về thể chất kèm theo một hội chứng X dễ gây trở nên rõ hơn sau tuổi dậy thì. Chúng gồm: mặt dài, tai rộng, hàm nhô, giảm trương lực cơ, tăng nhạy cảm ở các khớp, và hẹp van tim. Dù cho không xuất hiện những dấu hiệu thực thể, con trai ở mọi lứa tuổi đều bị chậm phát triển trí tuệ, và tính cách bất bình thường trong trường hợp không rõ nguyên nhân có lẽ nên làm những xét nghiệm về hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy.
48. **D:** Muối ăn có một nồng độ NaCl 0.9 % (9 g/L hoặc là 154 meq/L). Nồng độ này làm cho muối đẳng trương với máu và các dịch của cơ thể sao cho không gây ra tan huyết kết tủa dẫn đến tiêu huỷ mô hoặc là mạch máu. Tỉ số giữa Na và Cl là không sinh lý bởi vì tỉ số đó trong máu là 140 /100.

Đáp án từ 49-53: 49C; 50 C; 51 B; 52 E; 53 E. Vi khuẩn ho gà gây ra một bệnh có đặc thù là một màng giả ở đường hô hấp trên, có thể làm tắt đường dẫn khí, và một lượng độc tố ảnh hưởng tới tổng hợp protein của tế bào, làm tổn thương lan rộng tới các cơ quan nội tạng và hệ thần kinh trung ương. Việc sử dụng độc tố bạch hầu kết hợp với vaccine uốn ván và ho gà (DTP) theo phác đồ đề nghị sẽ duy trì mức bảo vệ của kháng thể chống độc chống lại bạch hầu.

Biểu hiện của uốn ván là do một lượng ngoại độc tố được sinh ra bởi *Clostridium tetani*. Tình trạng miễn dịch có hoạt tính ở trẻ với độc tố uốn ván theo phác đồ đề nghị và tiêm phòng lặp lại cách nhau 10 năm sẽ duy trì mức kháng độc dương tính suốt đời.

Cấu trúc ngoài cùng của vi sinh vật gram âm *Haemophilus influenzae* là vỏ bọc polysaccharide. Trong sáu loại polysaccharide điển hình, nó là một hình thái lâm sàng rõ rệt nhất bởi vì nó là một bệnh phá huỷ nặng nề nhất, như là viêm màng não, viêm tiểu thiệt, viêm khớp nhiễm trùng và viêm tế bào. Người ta đã chế ra những vaccine để kích thích tạo kháng thể chống lại polyribose phosphate (PRP), polysaccharide có vỏ bọc của *Haemophilus influenzae* type b.

Một số vaccine gây miễn dịch sởi đã được tạo ra từ khi tách virus trong nuôi cấy mô vào năm 1954. Gần đây, người ta tiêm vaccine virus sống đã được giảm độc lực để tạo ra những kháng thể đặc thù bằng cách gây nhiễm nhẹ hoặc không có triệu chứng, không thể lây truyền.

Những kết quả thay đổi về huyết thanh từ miễn dịch với vaccine của virus rubella đã làm mất độc lực ở hầu hết những người dễ cảm nhiễm. Tình trạng nhiễm trùng nhẹ hoặc không biểu hiện triệu chứng xảy ra, mà kết quả là tạo ra kháng thể có hoạt tính. Bằng chứng rõ ràng là tình trạng lan rộng virus vaccine từ những người được chủng tới những người dễ cảm nhiễm là không xảy ra.

Đáp án từ 54-58: 54.A; 55C; 56D; 57B;58C. Sự nén bên ngoài của đường thông khí có thể xảy ra một khi những trẻ được đặt trong những cái cũi hoặc là xe ngồi chơi mà bị sập bẫy hoặc là do những tấm nệm không đàn hồi tốt. Tình trạng ngưng thở cũng có thể xảy ra do những túi plastic trẻ với tới. Luật pháp gần đây đã tiêu chuẩn hóa loại cũi và xe đẩy an toàn cho trẻ.

Những nguy cơ chết đuối không phụ thuộc vào tuổi. Đa số những trường hợp chết đuối là tai nạn. Những trẻ nhỏ chết đuối trong bể tắm, trẻ đi chập chững và trẻ lớn hơn rơi vào bể bơi, ao hồ và khe suối. Trẻ vị thành niên có xu hướng tính toán vượt quá khả năng của nó, đặc biệt dưới sức ép của đồng đội. Chất có cồn và thuốc uống là những yếu tố dẫn tới chết đuối ở trẻ vị thành niên. Chết đuối trong bể bơi nhìn chung xảy ra ở độ tuổi từ 1 đến 3. Nên khuyên các ông bố bà mẹ đừng bao giờ cho phép trẻ nhỏ bơi hoặc tắm mà không có sự giám sát của họ.

40% chết do tai nạn giao thông là ở độ tuổi 1 – 14. Gần như xảy ra ở trẻ từ 3 – 7 tuổi do đi bộ qua đường không được giám sát của người lớn.

Chương trình phòng ngộ độc vào năm 1970 đã giảm số trường hợp ngộ độc ở trẻ. Mặc dù chương trình đã được đánh giá là có kết quả, những số trẻ có nguy cơ ngộ độc ở độ tuổi từ 2 đến 4 vẫn còn cao. Những tai nạn này có thể xảy ra khi trẻ không được trông nom kỹ lưỡng.

Đáp án từ 59-63: 59-A; 60-E; 61-C; 62-B; 63-D. Marasmus (teo cơ) là tình trạng cơ thể không nhận đủ năng lượng do nhiều yếu tố gây ra, đó là: thiếu thực phẩm, nuôi trẻ không đúng cách, rối loạn chuyển hoá và những khuyết tật bẩm sinh. Bệnh nhân bị marasmus biểu hiện mất trọng lượng tiến triển, táo bón, teo cơ, da mất đàn hồi, giảm thân nhiệt và có thể gây phù. Ở những trẻ bị nặng biểu hiện thờ ơ với ngoại cảnh và cơ thể bị tiêu chảy nặng, lượng phân ít và có nhầy trong đó.

Kwashiorkor là do thiếu Protein – đây là loại thiếu dinh dưỡng thường gặp nhất và nặng nhất. Trên những trẻ này có thể đủ năng lượng nhưng rất thiếu protein. Tình trạng thiếu protein làm trẻ rất dễ bị nhiễm khuẩn, nôn, tiêu chảy, teo cơ, viêm da, gan lách to, phù, mất sắc tố da và tóc, và biểu hiện những thay đổi về trạng thái tinh thần. Xét nghiệm có giá trị nhất là nồng độ albumin huyết thanh giảm.

Pellagra, theo y văn có nghĩa là “da sạm cứng”, là một bệnh do giảm niacin(nicotinic acid). Niacin là thành phần thiết yếu của hai enzyme: nicotinamide adenine dinucleotid (NAD) và nicotinamide adenine phosphate (NADP) – rất cần cho vận chuyển electron và glycolysis. Pellargra là bệnh gặp phổ biến ở những vùng mà thực phẩm chủ yếu dựa vào ngô (ngô chứa ít tryptophan- là chất có thể chuyển hoá thành niacin). Hội chứng lâm sàng 3 D cổ điển (“3-D”) của pellargra gồm: viêm da (**D**ermatitis), tiêu chảy (**D**iarrhea) và giảm trí nhớ (**D**ementia).

Beriberi là do giảm thiamine (Vitamin B1)- đây là chất dinh dưỡng cần thiết cho tổng hợp acetylcholine và cho hoạt động của một vài hệ thống enzyme. Thiamin có một lượng vừa phải trong ngũ cốc, trái cây, rau và trứng; thịt và các loại đậu đỗ chứa nhiều thiamin nhất. Thiamin bị phá huỷ bởi nhiệt độ cao và qua tinh chế thực phẩm quá kỹ làm giảm hàm lượng thiamin. Những biểu hiện lâm sàng do thiếu vitamin B1 là thương tổn tim do bị ứ huyết, viêm thần kinh ngoại biên và rối loạn tâm thần.

Còi xương là một rối loạn tăng trưởng xương. Còi xương có đáp ứng khi tiêm vitamin D gọi là còi xương do thiếu Vitamin D. Giảm Vitamin D có thể dẫn tới những thay đổi về xương, đó là: các khớp rộng ra, và hộp sọ bị mòn dần, trong một vài tháng, còi xương tiến triển có thể gây ra biến dạng hộp sọ, khung chậu và cẳng chân, “ lồng ngực bồ câu”, cơ thể bé nhỏ và những rối loạn khác.

Đáp án từ 64-67: 64-B; 65-C; 66-D; 67-A.

Hội chứng Waardenburg là một trong số hội chứng thường gặp nhất, điển hình là điếc và biến đổi sắc tố da. Những dấu hiệu của hội chứng này là một rối loạn thuộc về nhiễm sắc thể không giới tính gồm có: phần trước của trán trắng rõ rệt; nhiễm sắc thể giới tính biến dạng, điếc một hoặc cả hai tai bẩm sinh, và lệch góc mắt.

Người có hội chứng Pendred, là một đặc điểm di truyền kiểu lặn biểu hiện rối loạn chức năng tuyến giáp và mất khả năng nghe. Bướu giáp thường phát triển trước khi trẻ lên 10 tuổi, tình trạng này có lẽ tăng lên bởi vì những tuyến giáp của trẻ là không thể biến đổi iode vô cơ thành hữu cơ. Bướu giáp đe dọa tính mạng đáp ứng với liệu pháp điều trị đôi chỗ tuyến giáp.

Điếc bẩm sinh cũng là một triệu chứng của hội chứng Usher. Ở những trẻ bị ảnh hưởng thì những thay đổi sắc tố trong màng nhạ cảm ánh sáng của mắt có thể được phát hiện và những thay đổi này tiếp tục trong suốt cuộc đời. Chức năng nhìn bị tổn thương sớm bao gồm” mất khả năng nhìn trong tối và phát sinh nhìn xuyên qua đường hầm. Mù chức năng có thể tăng ở những trẻ tuổi vị thành niên và người trưởng thành”.

Hội chứng Leopard sinh ra hàng loạt triệu chứng gồm: hypertelorism, tật phổi, cơ quan sinh dục bất bình thường, chậm lớn, điếc nặng. Hội chứng này là do di truyền từ một rối loạn thuộc về nhiễm sắc thể vô giới tính có sự liên thông.

Đáp án từ 68-71: 68 A, 69B, 70 D, 71E.

Bệnh Legg- Calve- Perthes là tình trạng hoại tử không nhiễm khuẩn và dẹt đầu xương đùi. Nguyên nhân của bệnh này không được biết. Bé trai trong độ tuổi từ 3 – 10 là hay bị nhất. Những triệu chứng điển hình là bước đi không đều, đau ở đầu gối hoặc là ở mông hoặc là di chuyển cơ thể bị hạn chế.

Đầu của xương đùi bị trơn nhẵn thấy rõ ở con trai tuổi vị thành niên, là một rối loạn thường gặp ở những trẻ béo phì. Không rõ nguyên nhân. Phát bệnh từ từ, đau lan đến đầu gối là một triệu chứng điển hình và có thể che lấp bệnh lý ở mông.

Vẹo cột sống không rõ nguyên nhân thường gặp ở trẻ em gái tuổi vị thành niên và đòi hỏi đánh giá ngay lập tức. Điều trị bằng cách bó nẹp, chườm ấm

cột sống hoặc đôi khi cả hai là cần thiết. Nhiễm trùng ở hệ thần kinh trung ương trước đó không nhận biết được, dẫn tới yếu cơ (nhược cơ) có lẽ là một yếu tố trong một số trường hợp vẹo cột sống vô căn.

Đầu xương quay lệch chỗ một phần thường xảy ra ở trẻ trong độ tuổi từ 1 – 4 đã bị bàn tay kéo ra. Trẻ bị chứng này thường đau ở khuỷu tay, và không thể xoay bàn tay hướng tới cánh tay. Chẩn đoán là đầu xương quay bị lệch chỗ nếu không thể xoay bàn tay hướng tới cánh tay trong khi khuỷu tay ở vị trí đứng yên.

Đáp án từ 72-76: 72 C, 73B, 74D, 75 E, 76A

Điều quan trọng nhất trong việc xử lý ngộ độc chì là xác định và thải chì ra khỏi cơ thể. Những bệnh nhân ngộ độc chì có triệu chứng hoặc nồng độ chì trong máu cao ($> 100 \mu\text{g/dL}$) thì nên điều trị cả dimercaprol và calcium EDTA. Trong trường hợp ngộ độc nhẹ, thì tiêm truyền tĩnh mạch calcium EDTA hoặc có thể dùng dimercaproltossucinic acid.

Kết hợp than hoạt và N-acetylcystein (NAC) trong điều trị ngộ độc acetaminophen là có hiệu quả, nhưng phải được theo dõi cẩn thận. Ở những bệnh nhân được phát hiện sớm, có thể cho than hoạt trước khi cho NAC. NAC là chất giải độc đặc thù và hoạt động bằng cách lấy các chất độc ra khỏi gan. Nên cho khi nuốt phải chất độc trong vòng 8 tiếng, sau 24 giờ là không có hiệu quả.

Morphine và các narcotics khác tạo ra tác dụng độc cao bằng cách ngăn cản lưu thông. Sự hỗ trợ lưu thông có lẽ cần thiết, nhưng naloxone là chất giải độc đặc hiệu và có lẽ có tác dụng rất nhanh chóng. Naloxone có lẽ mất tác dụng nhanh hơn tác dụng của thuốc đã cho, vì thế hãy quan sát cẩn thận và lập lại liều là cần thiết.

Ngộ độc salicylate không được điều trị với những loại thuốc này. Nó tạo ra toan chuyển hoá và kiềm hô hấp, tăng và giảm đường huyết, hỗn loạn, co giật, hôn mê, suy tim và suy hô hấp và có thể chết. Thải salicylate ra khỏi cơ thể qua đường tiêu có thể thành công rõ rệt bằng cách cho acetazolamide và natri bicarbonate truyền tĩnh mạch.

Những chất diệt côn trùng gốc phosphate hữu cơ được hấp thu khắp mọi nơi trong cơ thể và hoạt động bằng cách ức chế cholinesterases, theo đó dẫn đến tích lũy acetylcholine ở những mức cao, ảnh hưởng tới hệ thần kinh giao cảm, cơ, và hệ thần kinh trung ương. Việc điều trị một bệnh nhân bị nhiễm những chất diệt côn trùng phosphate hữu cơ sẽ gồm có chất diệt vi sinh vật trên da, gây nôn hoặc súc rửa dạ dày, hỗ trợ thông khí và cho atropin được theo dõi bởi pralidoxime (2-PAM).

Đáp án từ 77-79: 77B, 78A, 79 D

Ngộ độc phenothiazine là thường gặp ở trẻ, chất độc gây mất nước và sốt. Những hội chứng bao gồm rung nhĩ cầu, co giật, khó nuốt có thể xảy ra dù liều rất nhỏ. Những hội chứng này đáp ứng một cách nhanh chóng với tiêm tĩnh mạch diphenhydramine (Benadryl). Ngộ độc nặng hơn dẫn đến suy sụp, co giật, hôn mê và suy hô hấp đòi hỏi phải được hồi sức cấp cứu.

Sắt ở dạng muối như là ferrous sulfate hay gluconate được sử dụng để điều trị thiếu máu thiếu sắt có thể làm trẻ bị ngộ độc. Một liều 3 viên có thể gây ra những hội chứng nặng và 9 viên có thể làm trẻ lơ mơ. Hội chứng trải qua 2 giai đoạn: hội chứng dạ dày như nôn ra máu hoặc đại tiện ra máu, đau bụng, kéo dài tới 2 ngày rồi dẫn đến trụy mạch. Deferoxamine được cho bằng đường tĩnh mạch hoặc tiêm bắp tạo ra một phức hợp với sắt và được bài tiết theo đường tiêu.

Methanol cũng được biết như là methyl alcohol hoặc là wood alcohol, có trong các chất làm sạch cửa sổ, làm tróc sơn. Tình trạng ngộ độc tạo ra do

chuyển hóa của nó trong gan, formaldehyde và formic acid, gây ra một phức hợp toan chuyển hoá. Điều trị bao gồm làm rỗng dạ dày bằng cách gây nôn hoặc súc rửa dạ dày, chuyển tĩnh mạch ethanol hoặc bảo hòa những hệ thống enzyme mà biến methanol thành những chất độc, trong những trường hợp bị ngộ độc nặng dùng lọc máu để loại ethanol ra khỏi cơ thể.

Đáp án 80-84: 80D, 81G, 82A, 83E, 84B

Một số thầy thuốc cho rằng liệu pháp cho vitamin liều cao được chỉ định trong trường hợp trẻ bị đần độn, không có khả năng học. Cho tới thời điểm này có rất ít hoặc không có bằng chứng trên lâm sàng rằng cho vitamin liều cao là có tác dụng đối với những trường hợp này. Thừa vitamin có thể gây nguy hiểm. Vitamin A liều cao làm trẻ chậm lớn và gây ra sự phát triển xương bất bình thường bao gồm gan lách to, tăng áp lực nội sọ, khô da. Nicotinic acid, một yếu tố gây giãn mạch, làm da đỏ ra và ngứa, dùng kéo dài làm nhịp tim nhanh, suy gan, tăng đường huyết và tăng uric trong máu. Thừa vitamin C gây sỏi thận, tăng nhu cầu bình thường của vitamin. Thừa vitamin D kéo dài gây buồn nôn, tiêu chảy, giảm cân, đa niệu, gây oxid calci ở các mô của tim, thận, mạch máu, phế quản và dạ dày. Thừa vitamin B6 có thể gây rối loạn thần kinh cảm giác.

Đáp án 85-90: 85F, 86B, 87C, 88A, 89E, 90D.

Tiêu thụ một lượng cồn cao gây ra hội chứng cồn thai nhi, gồm những dấu hiệu như bào thai chậm lớn trong thời kỳ mang thai và sau khi sinh, chậm phát triển và có biểu hiện chung gồm não bé, mắt nhỏ, vùng giữa của mặt dẹt, những bất thường về xương, khớp, tim và thận cũng xuất hiện trong hội chứng này. Người ta đã công bố rằng những trẻ của những bà mẹ uống nhiều rượu (> 3 oz/ngày), có tỉ lệ từ 30 – 50 % có nguy cơ tạo ra những bất bình thường cho thai nhi. Không có quy định nồng độ cồn bao nhiêu là bình thường cho một người mang thai, vì vậy phụ nữ đang mang thai và những người dự định có thai nên kiêng những đồ uống có chứa cồn.

Sử dụng những thuốc chống co giật phenytoin và valproate trong thời kỳ mang thai để chống động kinh gây ra sự biến dạng thai nhi. Bà mẹ dùng phenytoin trong thời kỳ mang thai ảnh hưởng tới thai nhi trong thời kỳ mang thai và sau khi sinh, đó là chậm tăng trưởng, các cơ quan trong cơ thể và móng tay, móng chân phát triển không bình thường và biến đổi chức năng của hệ thần kinh trung ương. Tỷ lệ khiếm khuyết trục thần kinh của thai nhi có thể tăng ở những bà mẹ dùng valproate trong 3 tháng đầu của thai kỳ.

Dùng isotretinoin(Accutane) để điều trị những bệnh ngoài da là chống chỉ định đối với phụ nữ đang mang thai hoặc có ý định mang thai. Có thể làm cho thai nhi có những dị tật rất nặng bao gồm não úng thủy, não bé, những bất thường của tai ngoài và có những khuyết tật ở tim.

Môi trường của bào thai bị ảnh hưởng bởi nhiều yếu tố làm thay đổi chuyển hóa của bà mẹ, những bệnh như đái tháo đường không phụ thuộc insulin và lupus ban đỏ. Trẻ của những bà mẹ bị đái tháo đường có nguy cơ từ 2 – 3 lần về các dị tật bẩm sinh của nhiều cơ quan trong cơ thể so với trẻ ở những bà mẹ bình thường. Những dấu hiệu lâm sàng do lupus ban đỏ trên trẻ sơ sinh gồm những thương tổn ở da và những bất thường ở tim (block nhĩ thất). Đảo lộn cấu trúc của các động mạch lớn và những khuyết tật của mao mạch. Đa số các bà mẹ có triệu chứng trước hoặc trong thời kỳ mang thai, đôi khi phải làm chẩn đoán ban đỏ cho bà mẹ khi mà trẻ sơ sinh phát hiện có tắt nghẽn tim. Phần lớn trẻ bị lupus ban đỏ sẽ có những kháng thể chống Ro, mà được xem là những nguyên nhân gây bệnh. Những kháng thể phá huỷ tế bào, cũng có ở tất cả trẻ và biến mất khi trẻ chừng 6 tháng tuổi.

Đáp án 91- 95: 91E, 92G, 93I, 94E, 95E.

5 gam albumin trong 1 deci lít nước là tương đương với plasma trong áp suất oncotic và tạo ra chừng 1,5 mOsm/ Kg nước của áp suất đẳng trương qua một màng mao mạch điển hình. Vì vậy, nếu chuyển dịch qua tĩnh mạch trên một bệnh nhân khỏe mạnh, sẽ tăng thể tích máu với một khối lượng

tương tự như đã cho. Vì vậy, đó là một giải pháp tốt cho những ai cần tăng thể tích máu nhanh.

Một dung dịch albumin 25 % có 5 lần nồng độ albumin của plasma là một **markedly hyperoncotic**, vì vậy nó sẽ giảm một thể tích lớn hơn nhiều so với chính thể tích của nó. Tăng nồng độ albumin có lợi trong hội chứng thận hư vì tăng được nồng độ albumin trong máu và giảm phù khi được cho cùng với thuốc lợi niệu. Dung dịch albumin 25 % sẽ cải thiện nhanh chóng tình trạng lơ mơ nếu được cho trong một thể tích hợp lý với các dung dịch khác, bởi vì một thể tích 20mL/kg sẽ có khả năng tăng gấp đôi thể tích máu của bệnh nhân. Có hiệu quả này bởi vì bình thường các mao mạch không cho albumin đi qua, vì thế nó sẽ có khuynh hướng giữ lại trong vách ngăn của tĩnh mạch.

Một dung dịch dextrose 5 % trong nước sẽ tràn ra khỏi mao mạch đi vào giữa các vách ngăn rồi vào trong tế bào. Vì vậy tác dụng của nó trên thể tích máu sẽ là rất ít và nó sẽ không có hiệu quả cho lắm trong điều trị shock. Cũng không phải là một giải pháp duy trì tốt bởi vì nó không chứa điện giải. Vì vậy, một dịch cân bằng như chọn đáp án I sẽ là tốt hơn nhiều.

Máu toàn phần đã được thay thế bởi một liệu pháp điều trị phức hợp cho nhiều mục đích, nhưng nó vẫn có ích cho việc chuyển máu trao đổi và mất máu cấp.

Đáp án 96-102: 96-B, 97-D, 98-A, 99-C, 100 A, 101D, 102 F.

Kém hấp thu mỡ xảy ra (1) trong trường hợp không có những enzym của tụy như trong u xơ tụy, (2) hậu quả do tổn thương khả năng hoà tan các phân tử bởi muối mật như trong bệnh gan mạn tính, và (3) tình trạng hấp thu tại màng nhầy có vấn đề chẳng hạn trong hội chứng kém hấp thu.

Những trường hợp này phải được bổ sung các vitamin hoà tan trong mỡ A, D, E và K.

Liệu pháp isoniazid có thể gây viêm thận hậu quả do ức chế chuyển hoá pyridoxine khi cho liều cao và bệnh nhân bị thiếu dinh dưỡng hoặc bị nhiễm còi. Trường hợp này hiếm khi gặp ở trẻ bé. Để cho an toàn, bổ sung vitamin B6 chỉ nên cho ở trẻ tuổi vị thành niên.

Trẻ được điều trị co giật liều duy trì nên bổ sung Vitamin D và trong khẩu ăn cần cung cấp đủ calci để phòng còi xương do giảm Vitamin D. Những loại thuốc chống co giật làm hạ 25 hydroxyvitamin D trong huyết thanh bằng tác dụng của nó trên hoạt tính p450 hydroxylase phức hợp chứa protein trong gan.

Công bố được WHO và UNICEF phối hợp khuyến nghị rằng ở những cộng đồng có tỉ lệ giảm vitamin A và tử vong do sỏi lớn hơn 1%, thì những trẻ bị sỏi nên cho vitamin A. Hành động đã đi sau khuyến nghị này mang lại kết quả là tình trạng giảm rõ rệt tỉ lệ mắc bệnh và tử vong do sỏi. Ở Hoa Kỳ, bổ sung vitamin A nên được xem xét trên những bệnh nhân mắc sỏi có suy giảm miễn dịch, hấp thu ở ruột non bị tổn thương và suy dinh dưỡng, những người di cư gần đây từ những vùng khác có tỉ lệ tử vong cao do sỏi và những người có biểu hiện ở mắt do thiếu vitamin A (mù, vệt Bitot hoặc khô giác mạc) cũng nên xếp vào nhóm cần được xem xét bổ sung vitamin A.

Ở trẻ sơ sinh, bà mẹ thiếu vitamin K tự do và không có vi khuẩn ở ruột non làm nhiệm vụ tổng hợp vitamin K dẫn tới tình trạng giảm những yếu tố độc lập Vitamin K thoáng qua (II, V, IX, X). Sữa là nguồn thực phẩm nghèo Vitamin K. Bổ sung Vitamin K ngay sau sinh ngăn ngừa chứng xuất huyết sơ sinh.

Cả sữa mẹ lẫn sữa bò đều có rất ít Vitamin D. Sữa bò và những loại sữa cho trẻ đã pha chế theo công thức đã được bổ sung thêm vitamin này. Trẻ bú mẹ cần bổ sung vitamin D, đặc biệt khi trẻ ở trong điều kiện sống thiếu ánh

sáng mặt trời, chẳng hạn ở những đô thị và những bệnh nhân da bị biến đổi sắc tố thành đen.

Bệnh nhân thiếu máu huyết tán hồng cầu hình liềm, có tình trạng sản xuất bù hồng cầu.

Đáp án 104- 107: 104 C, 105 A, 106 A, 107A.

Điều trị sắt đúng liều không gây nguy hiểm cho bệnh nhân. Những trường hợp ngộ độc sắt trầm trọng nhất đi kèm sự hấp thụ độc chất của những chế phẩm dùng cho người lớn có chứa một lượng sắt lớn hơn những chế phẩm dùng cho trẻ. Sắt được hấp thu rất nhanh ở ruột non và đạt tới đỉnh cao trong huyết thanh sau 2 – 4 giờ kể từ khi uống vào. Những ảnh hưởng của sinh lý bệnh về độc tính của sắt có thể được chia thành 4 giai đoạn. Giai đoạn thứ nhất phát sinh trong vòng vài tiếng đồng hồ kể từ khi sắt được uống vào với biểu hiện viêm dạ dày ruột xuất huyết. Shock và toan chuyển hoá thứ phát dẫn đến mất nước và mất máu và chuyển sang nặng đột ngột trong những trường hợp bị ngộ độc sắt nặng. Giai đoạn 3 thường xảy ra trong vòng 24 – 28 giờ kể từ khi uống sắt vào, giai đoạn này ảnh hưởng rất nhiều cơ quan trong cơ thể và dẫn đến rối loạn chuyển hoá tế bào bởi sắt tự do. Có tình trạng suy sụp tuần hoàn tiến triển, tổn thương gan và thận, xuất huyết, toan máu và hôn mê. Giai đoạn 4 là thời kỳ phục hồi sau 1 – 2 tháng, ở thời kỳ này sự tạo thành sẹo ở dạ dày và ruột non bị chậm và có thể tạo ra sự tắc nghẽn.

Ngộ độc mãn do liệu pháp acetaminophen không xảy ra ở trẻ, những dấu hiệu chính của ngộ độc cấp là tổn thương gan, điển hình là hoại tử thùy gan. Dưới 1% bệnh nhân bị hoại tử gan có bệnh lý não do gan, huyết tán trong lòng mạch rải rác và hoại tử ống thận cấp, những dấu hiệu và những hội chứng ngộ độc lúc đầu là không điển hình, buồn nôn, nôn và ra mồ hôi (gặp ở trẻ trên 6 tuổi) xuất hiện sau 4- 24 tiếng đồng hồ sau khi hấp thu. Có những biểu hiện cận lâm sàng về chức năng gan sau 24 giờ. Vì vậy cần xác định ngay tức khắc những bệnh nhân có nồng độ acetaminophen có nguy cơ tổn thương gan. Phương pháp tin cậy là đo nồng độ acetaminophen huyết

thanh sau hấp thu và sử dụng biểu đồ ba đường thẳng do Rumack và Matthew xây dựng để chấm các mức nồng độ độ acetaminophen diễn biến theo thời gian, qua đó xác định nguy cơ tổn thương gan và nhu cầu điều trị chất giải độc N-acetylcystein.

108. D: Trẻ bị hội chứng cồng bào thai có rất ít mô mỡ và thường bộc lộ sự chậm lớn. Thêm vào những phát hiện đã được liệt kê, những dị tật bẩm sinh liên quan tới tim, mắt, tai và một loạt những dị tật ở da và xương có thể xảy ra. Một số trẻ bị nhiễm cồng trong thời kỳ mang thai và không có những nét đặc trưng của Hội chứng cồng bào thai. Tuy nhiên, ở những trẻ này có một tình trạng rối loạn là tăng kích thích, tổn thương vận động và nói có vấn đề. Những phát hiện này đã được quy thành những ảnh hưởng cồng bào thai. Việc theo dõi những trẻ này đến lúc trưởng thành cho thấy những vấn đề về hành vi, nhận thức và tâm lý là tồn tại dai dẳng.

109. E: Nồng độ bilirubin không liên kết được ở mức 20 mg/dL, ở trẻ sinh đủ tháng có thể dẫn tới sự khuếch tán bilirubin vào mô não và làm tổn thương thần kinh. Sulfixosazole và salicylates tranh chấp với bilirubin để gán những vị trí trên albumin, vì vậy sự hiện diện của những loại thuốc này có thể gây ra sự lệch chỗ của bilirubin tới các mô. Toan chuyển hoá cũng làm giảm việc gán của bilirubin. Phenolbarbital để làm giảm glucuronyl transferase ở trẻ sơ sinh và như thế có thể giảm, hơn là làm cho xấu đi, vàng da ở trẻ sơ sinh.

110. C: Chẩn đoán ống tai bị đóng là đúng. Đa số trẻ sơ sinh bắt buộc thở bằng đường mũi bởi vì chúng không thể thở qua miệng đủ. Những trẻ bị đóng ống tai tăng khó thở trong khi ăn, trong suốt lúc cho ăn và lúc đang ngủ nhưng khi khóc sẽ hết. Một số các biện pháp tạm thời để duy trì một đường thông khí đã được sử dụng gồm những loại thông khí thanh quản, cố định tại lưỡi và đặt nội khí quản, nhưng giải phẫu và thay ống mũi là hiệu quả nhất.

111. E: Nên tiêm cho trẻ loại globulin miễn dịch Varicellar zoster (VZIG) ngay lập tức sau khi sinh nếu bà mẹ bị varicellar trong 5 ngày trước khi sinh. Và ngay tức khắc nếu bị sốt phát ban sau khi sinh được 2 ngày. Nếu không được điều trị, một nửa trẻ này phát bệnh varicellar lúc 1 ngày tuổi. Nếu một trẻ sơ sinh, bình thường, đủ tháng bị phơi nhiễm với sốt phát ban lúc ngày 2 ngày tuổi hoặc sau đó, tiêm phòng cho trẻ VZIG và cách li là không cần thiết, bởi vì những trẻ này là không có nguy cơ mắc bệnh bằng trẻ lớn hơn. Acyclovir là không được khuyến dùng cho trẻ ở giai đoạn sớm.

112. B: Một trẻ bình thường 2 tuần tuổi nhu cầu năng lượng là 65 cal/kg/ngày. Cộng với calo cho hoạt động và tăng trưởng thành ra nhu cầu là chừng 110cal/kg/ngày. Vì vậy một trẻ 3,5 kg đòi hỏi phải có 385 cal/ngày. Công thức sữa chuẩn có đậm độ là 0,67 cal/mL. Vì thế một trẻ nặng 3,5 kg nuôi bằng công thức chuẩn cần chừng 575 ml/ngày thì mới cung cấp đủ cal. Đối với trẻ trong câu hỏi, 60mL /lần và 4 lần/ngày (240mL/ngày) là ít hơn một nửa số lượng mà trẻ cần, như thế nên quan tâm tới nhu cầu cal của trẻ. Những yếu tố khác trong câu hỏi là bình thường so với tuổi của trẻ.

113. A: Trong suốt thời kỳ ngạt thở hậu quả là thiếu oxy, nhiễm toan, lưu thông dịch trong cơ thể kém dẫn tới tổn thương não, tim, thận gan và phổi của trẻ. Những bất thường thấy trên lâm sàng là phù não, kích thích, co giật nhẹ, tim to, tổn thương tim, thận và chức năng gan giảm, đông máu nội mạch rải rác, hội chứng suy hô hấp. Có thể tăng áp lực động mạch phổi do shunt từ phải qua trái ngang qua ống động mạch.

114. E: Chứng tế bào to thường gặp trong nhiễm virus bẩm sinh. Ở Hoa kỳ, 20 – 70 % phụ nữ trong độ tuổi sinh đẻ có biểu hiện trên huyết thanh tình trạng nhiễm trùng CMV trước đó bệnh bẩm sinh có triệu chứng thường xảy ra khi một bà mẹ bị sơ nhiễm CMV vào chu kỳ mang thai thứ ba. Nhiều trong số trẻ này chết và những trẻ còn sống bị ảnh hưởng rất nặng. Trong sự cố tái hoạt động của nhiễm CMV trong thời kỳ mang thai, IgG của mẹ đã truyền qua nhau thai, bảo vệ trẻ khỏi nhiễm trùng nặng. Mặc dù đa số trẻ bị nhiễm trong suốt

nhiễm trùng thứ phát trên bà mẹ là không có triệu chứng, khoảng 10 số trẻ này có vấn đề về nghe và thần kinh. Một trẻ bị nhiễm CMV bẩm sinh không nên cho tiếp xúc với bà mẹ mang thai hoặc sắp có thai để bị cảm nhiễm bởi vì tình trạng tiết CMV là dai dẳng tháng này qua tháng khác và năm này, trẻ có thể không có triệu chứng bởi vì bé trai hoặc bé gái ấy đã có IgG của bà mẹ trong tuần hoàn CMV là sơ bộ của một nhiễm trùng không điển hình. 20 – 28 % trẻ đi chập chững ở các nhà trẻ mắc phải CMV và tiết vào tuyến nước bọt và nước tiểu trong nhiều năm. Mãi cho tới khi có vaccine hiệu quả, phụ nữ trong tuổi sinh đẻ có những xét nghiệm huyết thanh âm tính mà có kế hoạch sinh con thì nên tránh tiếp xúc với những trẻ ở tuổi biết đi chập chững, đặc biệt là những trẻ đang ở các nhà trẻ.

115. B: Phân đen và có máu là không thường thấy trong thời kỳ sơ sinh, đặc biệt nếu có chảy máu dữ dội qua đường rau thai xảy ra trong lúc sinh. Thủ tục chẩn đoán mà nên được làm đầu tiên là xét nghiệm phù hợp mà phân biệt được hemoglobin thai nhi và người lớn trong mẫu máu. Nếu máu trong dạ dày hoặc phân của một trẻ bị nhiễm là nguồn gốc của mẹ, khám và chẩn đoán sâu hơn cho trẻ là nên được thực hiện.

116. D: Có thể thay đổi một cách cơ bản có hoặc không có tăng nhịp tim thai định kỳ là một dấu hiệu thai nhi tốt. Có thể thay đổi một cách cơ bản tăng có thể xuất hiện sớm tình trạng dung hoà sự kết hợp oxy của thai nhi. Quá trình chậm lại là do áp lực của cổ trên thóp trước và không có dấu hiệu bào thai nguy kịch. Mô hình chậm lại có thể thay đổi cho thấy sự nán của dây rốn. Mô hình chậm muộn nghĩa là thai nhi có hạ oxy máu.

117. E: Ở trẻ sơ sinh mà mẹ của chúng bị nhiễm *Toxoplasma gondii* lần đầu vào giai đoạn sớm trong thời kỳ mang thai thì sẽ bị nhiễm là rất nặng. Bị nhiễm muộn trong thai kỳ là thường gặp hơn, nhưng những trẻ bị nhiễm như thế chỉ ốm nhẹ thậm chí không có triệu chứng, những nhiễm trùng bẩm sinh khác như TORCH ám chỉ nhiễm trùng, những nhiễm trùng bẩm sinh khác như giang mai, varicella, viêm gan, parvovirus, HIV, virus đường ruột, *Listeria*, và những trường hợp nhiễm coxsackie. CMV, Rubella, herpesvirus có thể được

cây sau khi sinh một thời gian ngắn. Nồng độ IgG là có ích trong chẩn đoán rubella và toxoplasmosis. Nồng độ kháng thể IgM có thể dùng chẩn đoán nhiễm rubella nhưng kết quả âm tính giả xảy ra trong trường hợp với toxoplasmosis. Nhiều phòng thí nghiệm lâm sàng không được trang bị để làm xét nghiệm IgM. Rotavirus chưa thấy gây nhiễm trùng bẩm sinh.

118. B: Thường thì không thể có bất kỳ một sự kết hợp dinh dưỡng qua ống sond hoặc qua đường tiêm chuyên để phát hiện chất mà trẻ sẽ tích lũy trong thời kỳ ở tử cung. Trẻ có cân nặng thấp, sức khỏe bình thường, có nhu cầu canxi là 173mg/kg/ngày. Sữa mẹ có ít canxi (và phospho) hơn những công thức chế biến sẵn. Người ta có thể bổ sung canxi cho trẻ nuôi bằng sữa mẹ hoặc là trộn canxi với công thức pha sẵn được chế biến cho trẻ sinh thiếu tháng.

119. B: Nhiệt độ trong phòng 24°C. Cung cấp một môi trường mát cho trẻ sinh non, cân nặng dưới 1500g. Mặt khác, sự thật là những trẻ này cần độ ẩm 37,6°C giống như trong môi trường tử cung. Tại lúc sinh, chúng là ẩm, có diện tích da tương đối lớn so với trọng lượng của chúng, và có rất ít lớp mỡ dưới da. Trong thời gian sinh trẻ có thể trở nên tái hoặc xanh và nhiệt độ cơ thể của chúng sẽ hạ. Để cho nhiệt độ cơ thể trở lại bình thường, trẻ phải tăng tốc độ chuyển hoá, đến lượt phải tăng thông khí để đảm bảo cung cấp đủ oxy. Bởi vì trẻ sinh non có thể có vấn đề về hô hấp, và không thể nhận đủ oxy, lactate có thể tích lũy dẫn đến toan chuyển hoá. Trẻ hiếm khi run rẩy khi có nhu cầu tăng tạo độ ẩm.

120. B: Nếu một bà mẹ đối kháng với nhóm máu O và con bà ta là nhóm A, trẻ có một cơ hội 10% phát ra bệnh tan huyết. Bệnh tan huyết và vàng da được gây ra do một tình trạng bất khả năng dung hợp nhóm máu là thường ít nặng hơn bất khả năng dung nạp yếu tố Rh. Mặc dầu hematocrit của trẻ bị ảnh hưởng là bình thường, tăng hồng cầu non và hiện diện những tế bào hồng cầu ở phần nhân. So với bệnh tan huyết do yếu tố Rh, sự bất khả năng dung nạp nhóm máu thường dương tính mạnh là kết hợp với thử nghiệm Coombs trực tiếp mà dương tính thường yếu nhất.

121. B: Những trẻ sinh nhẹ cân có nhiều vấn đề hơn trẻ sinh thiếu tháng mà tầm vóc của nó tương xứng với tuổi thai. Trẻ sinh nhẹ cân có những dị tật bẩm sinh và có nguy cơ chậm lớn, đặc biệt nếu chiều cao, vòng đầu và cân nặng là nhỏ hơn so với tuổi thai và thường có những hội chứng ngưng thở và hít phải nước ối mà có thể dẫn tới xuất huyết phổi, tràn khí màng phổi, những chứng này trái với bệnh màng trong, là những vấn đề của phổi ở những trẻ này rất nặng. Bởi vì hạ đường huyết ở trẻ sơ sinh có cân nặng thấp là thường không có triệu chứng. Theo dõi đường huyết một cách cẩn thận và cho trẻ ăn sớm là những chỉ định thích hợp. Hematocrit tăng cũng thường gặp trên những trẻ này.

122. A: Những giai đoạn ngưng thở được mô tả là không có hoạt động hô hấp trong hơn 10 giây và có thể kèm theo nhịp tim chậm và tím tái. Nhìn chung, những thời kỳ ngưng thở là nghĩ tới một sự phát triển không hoàn chỉnh của trung tâm hô hấp. Mặc dầu co giật, hạ đường huyết và bệnh về phổi kèm theo hạ oxy có thể dẫn tới ngưng thở, những nguyên nhân này ít gặp ở những trẻ đã được mô tả. Thở theo chu kỳ là mô hình hô hấp thường gặp ở trẻ nhẹ cân, có đặc điểm là ngưng thở tái phát trong 3 – 10 giây.

123. C; 124 C.

Cả hai câu hỏi là đòi hỏi tốc độ chẩn đoán và điều trị suy giáp bẩm sinh bởi vì việc điều trị sớm là được bắt đầu bằng hormon giáp, tốt hơn tiên lượng chức năng thông minh. Nên dành thời gian cho việc kiểm tra. Quan tâm tới lý do điều trị suy giáp bằng hormon giáp là được chỉ định. Đợi cho có những xét nghiệm cận lâm sàng hoặc xquang là không hợp lý nếu trì hoãn việc điều trị. Cuối cùng thì cũng làm những xét nghiệm này kết hợp với đánh giá tình trạng miễn dịch và sức khoẻ của bà mẹ và bệnh sử của gia đình mặc dù những nguyên nhân suy giáp bẩm sinh là tương đối hiếm.

Tầm soát suy giáp sơ sinh đã cho phép chẩn đoán sớm hơn của suy giáp, kết quả tình trạng đàn độn hiện nay là hiếm gặp.

125. Một cuộc sinh khó mà trong đó việc kéo đầu và cổ của trẻ gây một số thương tích như đã liệt kê trong câu hỏi có thể xảy ra. Kiểu liệt Erb- Duchenne ảnh hưởng thần kinh cột sống cổ thứ năm và sáu, cánh tay bị đẩy hoặc bị xoay ra khỏi xương bả vai, và cẳng tay không thể xoay. Tổn thương tới cột sống cổ thứ bảy và tám và dây thần kinh liên sườn thứ nhất (liệt Klumpke) dẫn tới không thể vận động được bàn tay và cũng có thể sinh ra hội chứng Horner. Gãy chi trên là không liên quan tới việc nâng đỡ của cơ thể. Tổn thương cột sống gây ra liệt toàn thân.

126. Khi bạn phát hiện thấy liệt chi trên do tổn thương đám rối thần kinh ở một trẻ sơ sinh, bạn cũng nên nghi ngờ tổn thương tới thần kinh cơ hoành bởi vì những rễ thần kinh của chúng gần nhau. Liệt cơ hoành có thể được ghi nhận trên phim xquang lồng ngực được chụp trong suốt thời kỳ hít vào sâu. Ở thời kỳ hít vào không chỉ là thở bị ngăn cản bởi vì liệt cơ hoành không co thắt, mà áp suất âm tính được tạo ra cơ hoành kéo mồm úc về vị trí bình thường, ảnh hưởng nặng nề tới việc lưu thông khí về sau.

127. A Trẻ cân nặng 2300g sinh lúc 38 tuần được xem là nhỏ so với tuổi thai. Không phải là hậu quả của ngộ độc thai nghén thông thường. Mang thai kèm theo cao huyết áp có thể gây ra tình trạng giảm lưu lượng máu trong tử cung nhau thai và những vùng mô chết của nhau thai. Điều này dẫn đến thiếu dinh dưỡng thi nhai và hạ oxy thai nhi cách khoảng, với tình trạng giảm tích trữ glucogen và tế bào hồng cầu. Vì thế hạ đường huyết và giảm tế bào trong máu ở trẻ sơ sinh là những dấu hiệu lâm sàng thường gặp ở những trẻ này. Tuy nhiên, ở trẻ sinh đủ tháng, lượng đường huyết > 30 mg/dL được xem là bình thường trong suốt thời kỳ đầu tiên sau khi sinh và những trẻ không thể co giật khi đường huyết là 38 mg. Nồng độ canxi thường giảm trong 2 – 3 ngày đầu sau khi sinh, nhưng chỉ sẽ xem xét nồng độ canxi hạ trên trẻ sinh đủ tháng khi ở dưới mức 7,5 – 8 mg/dL. Tăng magne máu ở trẻ sơ sinh khi mà mẹ chúng được điều trị bằng MgSO₄, nhưng thường không có triệu chứng hoặc gây nên tình trạng giảm trương lực cơ. Nồng độ hematocrit luôn duy trì ở mức > 65 % là liên quan tới tình trạng giảm tế bào hồng cầu và sẽ kèm theo tình trạng tăng tốc độ lắng máu. Những biểu hiện của “hội chứng tăng tốc độ lắng máu” là vật

vã hoặc kích động mà có thể tiến triển tới co giật bởi vì thiếu máu não hoặc nghẽn mạch thận, hoại tử đại tràng, ruột non và thở yếu. Liệu pháp chuyển dịch trao đổi một phần bằng albumin xem ra có ích nếu như được thực hiện trước khi xảy ra các hội chứng lâm sàng.

128. E: Trong khi đánh giá tăng trưởng và phát triển của một trẻ sinh thiếu tháng, nên sử dụng tuổi thụ thai sau cùng để bù cho sự sinh sớm. Một trẻ sinh thiếu tháng nặng 1400g so tuổi thì xấp xỉ 30 – 31 tuần. Lúc sau sinh được 10 tuần, trẻ này sẽ có thể bằng một trẻ sinh đủ tháng vừa đúng 1 tuần tuổi. Trong một vài chỉ số cơ bản như cười, giao tiếp- mà tùy thuộc vào sự kích thích hoặc giao tiếp xã hội, có lẽ phát triển một cách tương đối sớm ở trẻ sinh thiếu tháng. Nồng độ hematocrit từ 25 – 30% hoặc thấp hơn vào tuần thứ năm đến thứ tám sau khi sinh và được xác định là thiếu máu ở trẻ sinh non. Nó không cho thấy giảm sắt. Những trẻ sinh non thì tích trữ sắt ít và đòi hỏi bổ sung sắt, bắt đầu sau khi sinh càng sớm càng tốt để ngăn ngừa tình trạng thiếu máu do thiếu sắt về sau. Thiếu máu ở trẻ sinh non không đòi hỏi phải chuyển máu trừ khi trẻ ốm yếu hoặc biểu hiện triệu chứng, nghĩa là nhịp tim nhanh (170 lần/phút lúc nghỉ) hoặc là nhiễm trùng tái phát. Trẻ sinh đủ tháng khoẻ mạnh ăn theo công thức đã chuẩn hoá là cung cấp đủ vitamin và không phải bổ sung. Trẻ sinh non nên cho ăn các thức ăn loãng khi trẻ được 5 hoặc 6 tháng tuổi.

129. A: Những trẻ sinh già tháng (tuổi thai > 42 tuần) cho thấy nguy cơ thiếu dinh dưỡng (trọng lượng thấp so với tuổi chia và teo cơ), có nguy cơ cao ngưng thở và nguy cơ hít phải dịch ối. Để ngăn chặn hoặc giảm tối thiểu nguy cơ này, những trẻ này nên đặt ống thông mũi thực quản để hút dịch ngay lập tức khi đầu của chúng vừa mới thò ra. Ngay lập tức sau khi sinh và trước khi bắt đầu hô hấp, nên đặt nội khí quản dưới sự giám sát cẩn thận bằng đèn soi thanh quản. Sau đó, các biện pháp hồi sức tích cực nên được thực hiện để thiết lập sự thông khí và tuần hoàn đầy đủ. Thông khí nhân tạo được thực hiện trước khi hút khí quản có thể hạn chế dịch ối vào đường dẫn khí ít hơn.

130. B: Thời gian phát ra triệu chứng là rất có ích cho việc chẩn đoán viêm mắt ở trẻ sơ sinh. Viêm kết mạc do hoá chất là một điều kiện tự hạn chế mà

xuất hiện trong 24 giờ tại lúc sinh như là hậu quả của việc phòng ngừa bằng nitrate bạc. Viêm kết mạc do lậu cầu phát bệnh 2 -3 ngày sau khi sinh và là những nhiễm khuẩn do vi trùng nặng nhất. Điều trị ngay và tấn công bằng những kháng sinh có hệ thống được chỉ định để ngăn ngừa những biến chứng nặng. Bố mẹ nên được điều trị để tránh nguy cơ nhiễm trùng tái phát cho trẻ. Nitrate bạc là liệu pháp dự phòng không có hiệu quả để chống lại viêm kết mạc do chlamydial xảy ra vào ngày thứ 5 đến 21 sau khi sinh. Để tránh nguy cơ viêm phổi do chlamidia, điều trị bằng những kháng sinh có hệ thống là được chỉ định cho trẻ cũng như là cho cha mẹ chúng.

131. B: Đối với trẻ được mô tả trong câu hỏi, chưa đủ tháng và bức tranh lâm sàng có thể nghĩ tới chẩn đoán bệnh màng trong. Mắc bệnh này thì chức năng phổi có thể bị giảm từ 10 -20 %, dung tích phổi cũng giảm và có thể có một shunt máu từ phải qua trái từ 30 -60%. Một số shunt có thể do van động mạch hoặc van mở tự nhiên, và một vài trường hợp có thể do shunt trong phổi. Thông khí hàng phút là cao hơn bình thường và ảnh hưởng tới trẻ phải làm việc vất vả hơn để duy trì thở đầy đủ.

132. E: Phản xạ glabellar phát triển lúc tuổi thai trong khoảng 32 -35 tuần. Dấu scarf liên quan tới giảm trương lực cơ tương đối bình thường của trẻ sinh thiếu tháng. Phản xạ Moro có thể chưa hoàn thiện trong một thời kỳ, nhưng là luôn luôn phát triển hoàn thiện ở trẻ sinh đủ tháng. Có quá nhiều biến số được sử dụng cho việc đánh giá tuổi thai. Phản xạ gân gót không phải là phản xạ Babinski thật. Những chuyển động của lưỡi Serpentine luôn luôn là bất thường.

133. C: Hội chứng Turner là một rối loạn di truyền, những đặc tính của nhiễm sắc thể tế bào 45, XO là thông thường nhất. Những trẻ bị ảnh hưởng tại lúc sinh có cân nặng thấp, tầm vóc ngắn, phù ở gan bàn tay và gan bàn chân, mất nếp gấp da ở mặt sau của cổ. Những vận động rung kèm theo những cơn co và duỗi diễn ra nhanh. Biểu hiện sự không ổn định của các mao mạch, lấy ví dụ, biến đổi hình dạng nhiều màu (thân nửa hồng, nửa tái mét), sự mềm nhũn của các xương ở các vành ngăn của hộp sọ và gan to 2 cm dưới bờ sườn là tất

cả những dấu hiệu trên một trẻ bình thường và không có ý nghĩa chẩn đoán trong tình trạng hiện diện trên lâm sàng.

134. Vàng da sinh lý xảy ra trong khoảng 1/4 - 1/3 số trẻ sơ sinh. Và rất điển hình ở trẻ sinh đủ tháng vào ngày thứ hai hoặc thứ ba sau sinh. Vàng da thường trở thành bệnh lý ở những trẻ này khi mà nồng độ bilirubin vượt quá 5 – 7 mg/dL, nhưng sẽ tùy thuộc trên sắc tố da, nồng độ hematocrit và ánh sáng môi trường nơi trẻ đang ở. Những yếu tố góp phần làm tăng bilirubin trên những trẻ sơ sinh khoẻ mạnh gồm sự hiện diện của tuần hoàn gan ruột của bilirubin, tăng tạo bilirubin tương đối do giảm sinh tế hồng cầu so với người lớn, một tình trạng giảm tương đối sự hấp thu, kết hợp, và tiết bilirubin bởi gan. Tuy nhiên, ở trẻ sơ sinh, sự kết hợp với acid glucuronic là bước giới hạn tốc độ trong việc chuyển hoá bilirubin, kết quả làm tăng nồng độ bilirubin gián tiếp. Bilirubin gián tiếp là một chất hoà tan và không có trong nước tiểu. Sự hiện diện trong nước tiểu vào ngày thứ hai sau sinh sẽ chỉ ra sự hiện diện của vàng da cholestatic (nghĩa là do nhiễm trùng hoặc do tắc ống dẫn mật) và luôn đòi hỏi kiểm tra.

135. E: Nồng độ bilirubin gián tiếp tăng ở những trẻ được nuôi bằng sữa mẹ có lẽ tăng dần bắt đầu từ ngày thứ tư đến ngày thứ bảy sau khi sinh và đôi khi vượt quá 20mg/dL, trong suốt tuần thứ hai và thứ ba. Ngưng cho trẻ bú là không cần thiết bởi vì tăng bilirubin máu không gây ra hậu quả. Nguyên nhân của vàng da do sữa mẹ chưa được biết rõ. Có gợi ý rằng mất nước có thể là một yếu tố hoặc là những acid béo tự do có trong sữa mẹ có thể can thiệp vào sự kết hợp của bilirubin.

136. D: Chướng bụng, nghẹn, lú lẫn và ho liên quan tới việc cho trẻ ăn là những hội chứng của những bất bình thường ở thực quản. Hình ảnh minh hoạ bất thường từ sơ đồ D là thông thường nhất, của sơ đồ A có lẽ được chẩn đoán sau những thời kỳ viêm phổi tái phát. Những bất bình thường trong E và C liên quan tới tất cả những hội chứng tương tự trừ chướng bụng, mà không thể gây ra bởi vì không khí không thể qua đường dạ dày ruột, B và C là ít thông

thường nhất; trong những sơ đồ này đoạn thực quản trên là được nối trực tiếp với khí quản và lối dẫn dịch vào phổi có thể xảy ra.

137. B: Cho vitamin K dự phòng cho trẻ sơ sinh thất bại liên quan tới một tình trạng giảm nồng độ vitamin K của những yếu tố đông máu độc lập. Ít hơn 1% số trẻ (đặc biệt là những trẻ được nuôi bằng sữa mẹ), nồng độ vitamin K giảm đủ để tạo ra những biểu hiện xuất huyết vào ngày thứ hai hoặc thứ ba sau khi sinh. Những biểu hiện này bao gồm phân đen, hồng cầu niệu, chảy máu từ cuống rốn, xuất huyết nội sọ và shock do giảm thể tích máu dẫn tới những biến chứng nặng. Chẩn đoán điều kiện này là dựa vào thời gian đông máu kéo dài- mà phản ánh nồng độ không đầy đủ của những yếu tố II, VII, IX và X.

138. D: Trẻ sơ sinh của bà mẹ có mang kháng nguyên viêm gan B có nguy cơ cao mắc phải nhiễm trùng. Điều này thường xảy ra tại lúc sinh, những nhiễm trùng cũng có thể mắc phải trong thời kỳ mang thai hoặc sau khi sinh. Một tỉ lệ nhỏ trẻ sơ sinh bị nhiễm trùng biểu hiện viêm gan cấp nhưng đa số trẻ là không có triệu chứng. Đối với những trẻ bị nhiễm trùng không có triệu chứng, 80 % sẽ phát triển thành kháng nguyên trong máu mãn tính, những hậu quả lâu dài là viêm gan mãn và có thể là u ác tính tế bào gan. Dự phòng bằng miễn dịch chủ-thụ động kết hợp của globulin và vaccine viêm gan B không những có thể bảo vệ trẻ ngay tức khắc nhiễm trùng sau khi sinh mà còn những nhiễm trùng mắc phải do tiếp xúc với những người trong gia đình có mang kháng nguyên viêm gan B mãn tính. Chúng ngừa là chỉ định trong trường hợp có hiện diện kháng nguyên của viêm gan B trong bà mẹ. Mặc dầu sự hiện diện của kháng nguyên viêm gan B, đặc biệt không có kháng thể của kháng nguyên viêm gan B, là liên kết với những tỉ lệ truyền nhiễm cao cho trẻ sơ sinh, bất kỳ người phụ nữ nào có kháng nguyên viêm gan B có khả năng nhiễm trùng. Không cần thiết phải cách li trẻ sơ sinh với người mang kháng nguyên viêm gan B và cũng không cần làm xét nghiệm viêm gan cho trẻ sơ sinh. Xét nghiệm HbsAg và chống HbsAg ít nhất 1 tháng sau khi liều thứ ba của vaccine viêm gan B sẽ xác định hiệu quả của những giải pháp này.

139. A: Ảnh hưởng của một loại thuốc trên bào thai được xác định bởi bản chất của thuốc, thời gian và liều lượng. Heparin không qua nhau thai và không thể ảnh hưởng trực tiếp tới thai nhi một khi mà thai kỳ được thiết lập tốt. Phenytoin có thể gây ra những khuyết tật khi bà mẹ dùng trong suốt thai kỳ thứ ba. Penicillin và aluminum hydroxide không thấy ảnh hưởng tới thai nhi. Propranolol có thể làm chậm tăng trưởng bào thai khi bà mẹ dùng trong suốt thời kỳ mang thai, giảm khả năng tăng nhịp tim và lưu lượng của tim đối với trẻ bị khó thở. Tình trạng này cũng kết hợp với hạ đường huyết.

140. D: Những phát hiện của đa ối (hydramnios) báo hiệu tắc ruột non ở đoạn cao, những dấu hiệu gồm chướng bụng, mang thức ăn vào dạ dày sớm và lặp lại. Có thể không chướng bụng nếu tình trạng tắc ở rất cao hoặc nếu nôn làm cho ruột non được giảm áp suất. Chất nôn có chứa mật của trẻ làm cho sự tắc nghẽn ra khỏi túi chứa dịch Vater, loại trừ tâm vị và môn vị đóng. Dấu hiệu thủy nhỏ nhân đôi trên phim là đặc trưng của tắc tá tràng đi kèm với bệnh sử. Tắc ruột non đoạn giữa mà có thể gây tắc ruột ở vùng nối tá tràng và hồi tràng, thường tạo ra những dấu hiệu sau một trẻ bị ảnh hưởng là 3 – 4 ngày tuổi, và một số hình oval là được thấy trên phim. Hiện tượng lặp lại của dạ dày thường không gây tắc ruột non, một nang có thể sờ được khi khám bụng.

141. B: Vàng da ở trẻ sinh đủ tháng khỏe mạnh có thể coi như là một quá trình sinh lý bình thường, nếu thời điểm xuất hiện vàng da, kéo dài tình trạng vàng da và mô hình của nồng độ bilirubin huyết thanh trong giới hạn chuẩn với những tiêu chuẩn an toàn được chấp nhận gần đây. Vàng da sinh lý xuất hiện vào ngày thứ hai hoặc thứ ba sau khi sinh, đỉnh nồng độ của bilirubin cao hơn 12 mg/dL vào ngày thứ tư hoặc thứ năm và biến mất vào cuối tuần đầu sau sinh. Tỷ lệ tăng là ít hơn 5mg/dL /24 giờ và các mức bilirubin tự do không vượt quá 1 mg/dL. Vàng da ở trẻ sơ sinh liên quan tới những hậu quả do ngộ độc thần kinh của bilirubin tự do. Mức độ chính xác và kéo dài tình trạng bị nhiễm độc tạo ra những hậu quả ngộ độc không biết được, những bệnh lý về não do bilirubin là hiếm gặp ở trẻ sinh đủ tháng có nồng độ bilirubin dưới 18 -20 mg/dL. Một số yếu tố nguy cơ ảnh hưởng tới trẻ sinh non hoặc trẻ ốm yếu tăng tính nhạy cảm của chúng với kernicterus ở những mức bilirubin thấp hơn

nhiều. Chẩn đoán vàng da sinh lý được làm bằng cách loại trừ những nguyên nhân tăng bilirubin máu khác bằng cách ghi nhận bệnh sử, khám thực thể và làm xét nghiệm. Vàng da xuất hiện vào 24 giờ đầu thường là đặc trưng của tình trạng huyết tán và biểu hiện sự phá hủy hồng cầu ghi nhận trên lam kính. Nếu không phải do bất đồng nhóm máu hoặc là sự không hằng định của yếu tố Rh, thì tình trạng huyết tán bẩm sinh hoặc giảm G6PD nên được nghĩ tới. Nhiễm trùng, những yếu tố tan huyết hoặc ngộ độc gan ảnh hưởng tới mức tăng của bilirubin trực tiếp và gián tiếp.

142. E: Vàng da rõ rệt trong 24 giờ đầu được coi là bệnh lý và nên tìm nguyên nhân. Những nghiên cứu nên làm là phân loại nhóm máu và Rh cho cả mẹ và con và phản ứng Coombs để phát hiện nhóm máu hay là sự bất dung hợp và sự nhạy cảm của yếu tố Rh. Đo nồng độ bilirubin trực tiếp và gián tiếp giúp xác định mức sản xuất ra bilirubin và sự hiện diện của tăng bilirubin máu trực tiếp. Đếm hematocrit và hồng cầu non cung cấp thông tin về mức độ huyết tán và thiếu máu, làm công thức máu toàn phần biết được khả năng nhiễm trùng huyết và cần cấy máu. Soi lam máu là có ích trong trường hợp phân biệt những rối loạn huyết tán thông thường. Ngoài việc xác định bilirubin toàn phần và trực tiếp, các xét nghiệm chức năng gan là đặc biệt không có ích trong việc thiết lập nguyên nhân vàng da xuất hiện sớm. Tăng các men (AST và ALT) thoáng qua liên quan tới sang chấn lúc sinh và tới hạ oxy đã được ghi nhận. Tắc ống mật chủ và viêm gan ở trẻ sơ sinh có thể kèm theo tăng các mức của transaminase mà có tính chất hiện diện như một vàng da cholestaic mãn tính có tăng bilirubin máu hỗn hợp vào lúc 1 một tuần sau khi sinh.

143. D: Trẻ trong bức ảnh có môi và tiểu thiệt bị chẻ ra. Khuyết tật này xảy ra khoảng chừng 3% của các anh chị của bé bị ảnh hưởng. Tỷ lệ trẻ mắc chứng này vào khoảng 1/1000. Mặc dù những trẻ bị ảnh hưởng có thể có những vấn đề về cho ăn lúc đầu, những vấn đề này có thể vượt qua bằng cách nuôi trong một vị trí và điều kiện thích hợp và sử dụng loại núm vú đặc biệt. Biến chứng gồm viêm tai giữa tái phát và mất khả năng nghe và có khiếm khuyết về nói mặc dù đã được giải phẫu vá môi tốt. Chính hình sứt môi hở hàm ếch thường

được thực hiện lúc trẻ được 2 tháng, chỉnh hình tiêu thiết để sau, thường trong độ tuổi từ 6 tháng tới 5 tuổi.

144. B: Tăng gánh glucose trên bà mẹ làm tăng đường huyết trong thai nhi gây phóng thích insulin và hạ đường huyết. Chăm sóc sức khỏe cho bà mẹ rất cần thận trọng trong giai đoạn trước khi sinh nhằm giảm teo các tế bào đảo của thai nhi. Thoe dõi trẻ một cách cẩn thận bằng cách cho ăn sớm và chuyển tĩnh mạch glucose có thể ngăn chặn hạ đường huyết. Môi trường nhiệt độ ôn hoà làm giảm tiêu thụ đường huyết và vì thế có thể giúp hằng định được glucose.

145. E: Những yếu tố mà giảm bilirubin tự do gắn với albumin (và vì vậy gây ra một tình trạng tăng bilirubin tự do) làm tăng nguy cơ kernicterus. Trong số những yếu tố này là hạ albumin huyết thanh, toan chuyển hoá, mà giảm sự kết nối của bilirubin đối với albumin và một số thuốc(salicylates và sulfonamides) và những phức hợp khác (những acid béo không bão hoà tăng trong suốt thời kỳ sang chấn lạnh) hoàn thành những vị trí gắn bilirubin với albumin. Toan chuyển hoá và hạ oxy cũng được tin là làm tăng nhạy cảm của tế bào não đối với ngộ độc bilirubin.

146. D: Biểu hiện trên lâm sàng của giang mai bẩm sinh là thay đổi. Nhiều trẻ sơ sinh bình thường lúc sinh ra và không có triệu chứng trong vài tuần đầu hoặc vài tháng đầu sau đó. Đa số những trẻ không được điều trị sẽ sinh ra tổn thương da, thường là những ban sần nổi rõ nhất là ở mặt, lòng bàn tay và gót chân. Dính tới màng nhầy của mũi gây viêm mũi kết hợp với những đốm xuất huyết. Gan lách to và sưng hạch lympho là thường gặp và vàng da sớm là biểu hiện của viêm gan giang mai. Trong số những biểu hiện về sau của giang mai bẩm sinh là viêm kết mạc mắt mà dẫn đến viêm giác mạc cấp thường xuất hiện trong độ tuổi 6 – 14. Những dấu hiệu lâm sàng gồm sợ ánh sáng, chảy nước mắt, nhìn không rõ và có sẹo giác mạc.

147. D: Trẻ sinh đủ tháng cho thấy một số lớn các phản xạ là được não hoặc cột sống làm cầu nối. Những phản ứng này gồm phản xạ Moro, phản xạ mút và phản xạ rẽ, phản xạ chuyển động hướng tới một vật, phản xạ gây ra duỗi

chân và phản xạ nắm và phản xạ gân gót được tạo ra bởi một áp lực nhẹ trên lòng bàn tay và gót chân. Phản xạ parachute, một phản xạ bảo vệ được đặc trưng bởi sự duỗi của cánh tay và bàn tay khi một tư thế nằm ngửa là được mang một cách bất thành linh hướng tới một mặt phẳng, chỉ xuất hiện khi trẻ được chín tháng tuổi. Phản xạ parachute kéo dài suốt đời trong khi những phản xạ nguyên thủy khác biến mất.

148. Không dịch

149. E: Những trẻ được sinh ra mà mẹ của chúng nghiện hút có thể có nhiều vấn đề so với những trẻ khác bao gồm những biến chứng trước khi sinh, sinh non và trọng lượng lúc sinh thấp. Khởi phát trong thời kỳ chống nghiện thường xảy ra trong suốt hai ngày đầu sau sinh và được đặc trưng bởi tăng kích thích và co giật nhẹ, kèm với nôn, tiêu chảy, sốt cao, khóc thét và tăng tuần hoàn khí, co giật và suy hô hấp là ít gặp. Sản xuất ra surfatant có thể tăng ở những trẻ mà mẹ chúng nghiện heroin.

150. D: Khó thở không rõ nguyên nhân là thường gặp ở trẻ sinh non nhưng không gặp ở trẻ sinh đủ tháng. Khi khó thở xảy ra hầu như luôn luôn có một nguyên nhân có thể xác định được. Nhiễm trùng huyết, bệnh tim bẩm sinh, những rối loạn ở não, hạ đường huyết và tắc đường dẫn khí có thể gây ra khó thở ở trẻ sinh đủ tháng. Hội chứng Haurlequin là một tình trạng thay đổi màu da của trẻ sơ sinh không biểu hiện triệu chứng khác (thường là trẻ sinh non) mà trong đó toàn bộ nửa người của trẻ đỏ trong khi đó phần trên của nửa người còn lại xanh tái.

151. D: Nhiễm trùng sơ sinh, một hội chứng lâm sàng của bệnh có hệ thống kèm theo vi trùng, nhiễm trùng thường lan tới não gây viêm màng não và những cơ quan khác trong cơ thể. Chẩn đoán nhiễm trùng nặng gồm cả viêm màng não ở trẻ sơ sinh là rất khó bởi vì những dấu hiệu và những triệu chứng là không điển hình, gồm lơ mơ, chướng bụng, nôn và tiêu chảy, thân nhiệt không ổn định, suy hô hấp hoặc khó thở và vàng da. Cứng cổ, dấu Kernig và Brudzinski là không xuất hiện ở trẻ sơ sinh bị viêm màng não.

152. D: Cho máu của cặp sinh đôi này tới cặp sinh đôi khác xảy ra khoảng 15% trên những cặp sinh đôi cùng trứng và thường gây ra chết trong tử cung. Rối loạn này nên được nghi ngờ khi hematocrit của những cặp song sinh khác xa nhau nhiều hơn 15. Cặp song sinh cho máu có thể có thiếu máu và thể tích máu hạ với biểu hiện shock. Trong khi đó ở cặp song sinh nhận máu có thể có hiện tượng thừa máu, thể tích máu lớn hơn cặp cho. Khi hematocrit tĩnh mạch trung tâm tăng trên 65%, trẻ có thể phát sinh tăng độ nhớt, suy hô hấp và tăng biliubin máu, hạ canxi, tắc mạch thận, tổn thương tim xung huyết và co giật.

153. D: Giảm cân từ 1,5 – 2% mỗi ngày trong 5 ngày đầu đối với một trẻ sơ sinh bình thường được xem như lượng dịch thừa được tiết ra. Điều này sẽ có khuynh hướng tăng hematocrit, nhưng trái với hematocrit giảm khi sự chấp nhận của một môi trường có oxy cao hơn. Áp suất động mạch phổi thấp khi hệ thống tim phổi của thai nhi thay đổi chức năng để hít thở không khí. Khi hematocrit tăng, có một sự tăng bilirubin huyết thanh đáp ứng.

154. C: Nhìn chung người ta thừa nhận rằng hẹp tá tràng, khí quản và thực quản dẫn tới hiện tượng hydramnois liên quan trong việc tái hấp thu của dịch nước ối được nuốt vào. Sản xuất bất thường hoặc phóng thích hormone chống lợi tiểu bởi thai nhi mà có những bất thường của hệ thần kinh trung ương được xem như là có trách nhiệm trong việc tạo hydramnois trong suốt thời kỳ mang thai. Xấp xỉ 80% trẻ có nhiễm sắc thể 18 không bình thường thấy có Hydramnois. Dạng Hydramnois nhỏ xảy ra thường kèm với những dị tật bẩm sinh ở thận thai nhi, như là không có thận, ức chế việc tạo nước tiểu trong thai nhi.

155. E: Mặc dầu tạo hormon giáp thấp có thể sinh ra tăng bilirubin máu, bệnh nhân gần như bị nhiễm trùng bẩm sinh hoặc mắc phải cần được chẩn đoán và điều trị ngay lập tức. Trong số những nguyên nhân quan trọng của nhiễm trùng sơ sinh là những nhiễm trùng trước khi sinh, gồm giang mai bẩm sinh, bệnh tế bào lớn do nhiễm virus, và rubella, những nghiên cứu chẩn đoán có ích cộng với nuôi cấy vi khuẩn, chọc dò tuỷ sống, chụp phim phổi và những

xương dài và đo nồng độ globulin miễn dịch M trong máu của cuống rốn – mà thường là tăng trong những trường hợp nhiễm trùng trước khi sinh. Giang mai bẩm sinh, bệnh tế bào lớn do nhiễm virus, và rubella là rất dễ bị lây nhiễm. Nước tiểu có thể chứa virus rubella trong hơn 6 tháng và vì vậy đó là một mối nguy hiểm đối với những phụ nữ không có miễn dịch.

156- 159: 156 B, 157C, 158E, 159A Ở những trẻ sinh non có vàng da sinh lý(đường cong B), nồng độ bilirubin huyết thanh thường đạt tới đỉnh từ 8 -12 mg/dL lúc trẻ được 5 -7 ngày tuổi. Vàng da biến mất sau ngày thứ 10. Mặt khác, vàng da sinh lý ở trẻ đủ tháng (đường cong B) thường biến mất vào ngày thứ 2 -3 sau khi sinh, nồng độ bilirubin từ 5 -6 mg/dL có thể xuất hiện lúc trẻ được 2 -4 ngày tuổi. Nồng độ này giảm xuống còn 2 mg/dL trong một vài ngày tới.

Vàng da ở trẻ có suy giáp (đường cong D) có thể là sinh lý. Tuy nhiên, vàng da ở trẻ này (cũng như ở trẻ bị hẹp môn vị) có thể kéo dài vài tuần. Trẻ sinh ra có chứng bệnh về máu (đường cong A), vàng da xuất hiện trong 24 giờ đầu. Bilirubin tích lũy rất nhanh chóng, đạt tới mức đỉnh mà làm thay đổi chức năng gan và phân hủy tế bào máu. Sự kéo dài tình trạng vàng da là phụ thuộc trên tính trầm trọng của bệnh.

Đường cong C trên sơ đồ là khớp với chẩn đoán nhiễm trùng huyết. Trong rối loạn này vàng da thường xuất hiện vào ngày thứ tư và thứ năm, khi nhiễm trùng đáp ứng với điều trị, nồng độ bilirubin trở lại bình thường.

160-163. 160 A, 161C, 162 B, 163 D

Bệnh Tay Sachs, một trong những ứ đọng chất béo G M2, được chẩn đoán bằng cách phát hiện không có hexosaminidase A bạch cầu trong mẫu tế bào của dịch ối hoặc có ở mức rất thấp.

Nồng độ alpha-fetoprotein (AFP) huyết thanh của mẹ tăng chỉ ra nhu cầu cần có những xét nghiệm sâu hơn. Để biết chắc ngày sinh, siêu âm bụng là cần thiết trước khi làm các xét nghiệm trong dịch ối và cũng có thể xác định một dị dạng có thể đáp ứng đối với AFP tăng, như là nã lúon hoặc những khuyết tật ở ống thần kinh. Tuy nhiên, một sơ đồ có âm thanh bình thường không loại trừ nhu cầu làm xét nghiệm nồng độ AFP trong dịch ối, bởi vì AFP huyết thanh có tăng tăng do nhiều lí do khác hơn là những khiếm khuyết ở ống thần kinh, thai đôi, bào thai chết, nhạy cảm yếu tố Rh, thận hư bẩm sinh và tắt ruột non. Việc đo nồng độ acetylcholinase trong dịch ối, sự xuất hiện chất mà tương đối đặc thù cho mô thần kinh của thai nhi, sẽ giúp khẳng định việc chẩn đoán khiếm khuyết ống thần kinh. Nồng độ acetylcholinase tăng ở những trẻ có những khiếm khuyết ở vách ngăn bụng có thể do sự va chạm của đám rối thần kinh của ruột non với dịch ối.

Những bất thường về nhiễm sắc thể của các NST 13, 18 và 21, hội chứng Turner, hội chứng Clinefelter có thể được phát hiện trước khi sinh bằng những phương tiện nuôi cấy và nghiên cứu cấu trúc và chức năng của tế bào trong dịch ối.

Trong một số điều kiện lâm sàng, như là tăng huyết áp khi mang thai hoặc bệnh về máu, có thể chỉ định cho sinh sớm. Tuy nhiên, sinh non có nguy cơ cao trong hội chứng suy hô hấp (RDS), một hậu quả của sự chưa trưởng thành của phổi. Tỉ số Lecitine/Sphingomyelin (L/S) là sự đánh dấu sự hiện diện của phospholipid hoạt tính trên bề mặt có trách nhiệm làm phổi bào thai trưởng thành. Khi tỉ số L/S lớn hơn 2/1, nguy cơ của RDS là nhỏ, khi thấp hơn 2/1, nên trì hoãn việc sinh, nhưng nếu sự trì hoãn này không thể, người ta khuyên nên cho glucocorticoid trong 2 đến 3 ngày để tăng sự trưởng thành của phổi.

164-167: 164 A, 165 A, 166C, 167B

Khi galactose trong máu tăng, enzyme (galactose -1- phosphat uridyl transferase) là do sự tắt nghẽn trong đường chuyển hoá galactose và dẫn tới tích lũy galactose -1- phosphat trong mô. Những trẻ có tình trạng này sẽ phát

sinh những vấn đề nguy hiểm ở gan, não và thận sau khi được nuôi bằng sữa có chứa lactose (phức hợp đường đôi của glucose và galactose). Những biểu hiện lâm sàng gồm có lơ mơ, hạ trương lực cơ, gan to và vàng da, ảnh hưởng tới sự tăng trưởng và cataract. Chết do tổn thương gan và kiệt sức có thể xảy ra. Những bệnh nhân không được điều trị sẽ chậm phát triển tinh thần và thể chất. Việc điều trị gồm có loại trừ ngay sữa có chứa galactose ra khỏi chế độ ăn của trẻ, chọn chế độ ăn mà thực phẩm có chứa cesein, sữa đông khô, vv...

Phenyketo niệu, một rối loạn được xác định do di truyền là gây ra do không có enzyme chuyển hoá phenylalanin thành tyrosine. Hậu quả dẫn đến tích lũy phenylalanin và giảm chuyển hoá phenylalanin trong máu dẫn đến chậm phát triển tinh thần một cách trầm trọng ở những bệnh nhân không được điều trị. Điều trị gồm có một chế độ ăn mà duy trì phenylalanin ở một mức thấp đủ để ngăn ngừa tổn thương não nhưng đủ để hỗ trợ cho sự phát triển thể chất và tinh thần bình thường. Giám sát cẩn thận chế độ ăn có phenylalanin thấp và theo dõi kỹ nồng độ phenylalanin trong máu là rất cần thiết.

Biotinase là một enzym có chức năng phân huỷ biocytin thành biotin tự do, giảm enzyme này mà do di truyền dẫn đến kém chức năng của tiểu thể enzyme phụ thuộc biotin và acid hữu cơ trong máu. Những vấn đề lâm sàng sẽ xuất hiện sau khi sinh một vài tháng hoặc một vài năm đó là viêm da, không có tóc, thiếu sự kiểm soát cơ, giảm trương lực cơ, co giật, điếc, suy giảm miễn dịch và toan chuyển hoá. Điều trị là cung cấp biotin tự do suốt đời.

Điều trị suy giáp bẩm sinh bằng cách uống levothyrocin sodium nên bắt đầu càng sớm càng tốt để ngăn ngừa chậm phát triển tâm thần. Đo T4, T3 và TSH định kỳ là cần thiết để đánh giá sự đáp ứng với điều trị và nhu cầu để điều chỉnh liều thyrocin. Đánh giá cẩn thận sự tăng trưởng bằng cách chấm lên biểu đồ những lần đo kế tiếp và theo dõi tuổi xương là cần thiết.

168-170: 168 A, 169 B, 170D.

Những trẻ bị những thương tổn tim bẩm sinh có tím tái kèm với lưu lượng máu trong phổi giảm, như là không có phổi là phụ thuộc vào ống động mạch cho dòng máu của phổi, khi ống động mạch đóng, chúng trở nên hạ oxy, nhiễm toan và nguy kịch và sẽ chết rất nhanh trừ khi vấn đề là được cải thiện bằng giải phẫu.

Indomethacin (và aspirin) có thể được sử dụng để ngăn ngừa tổng hợp prostaglandin kết quả là đóng ống động mạch. Nó được chống chỉ định ở những trẻ bị viêm đại tràng ruột hoại tử, xuất huyết và suy thận. Một số ít trẻ không thành công trong điều trị với liệu pháp bằng thuốc thì nên chỉ định giải phẫu bằng cách buột.

Điều trị hội chứng suy hô hấp gằn đây đã tăng thành công cách quan tâm tới giữ ấm cho trẻ, thông khí đầy đủ, giám sát đường dẫn khí thích hợp và kiểm soát thể tích máu; việc cung cấp dịch, điện giải và dinh dưỡng đầy đủ và việc sử dụng exogenous surfactant, sử dụng prostaglandins và indomethacin là không được chỉ định trừ khi bệnh nhân cũng có bệnh tim bẩm sinh phụ thuộc vào ống động mạch hoặc là còn ống động mạch.

Chương II: HỆ TIM MẠCH

CÂU HỎI

Hướng dẫn: Chọn câu đúng nhất

175. Ở một đứa trẻ bú mẹ, biểu hiện quan trọng nhất của triệu chứng ngoài tim do ngộ độc digitalis là:

- A. Sốt.
- B. Nhức đầu.
- C. Nôn mửa.
- D. Rối loạn thị giác.
- E. Nổi màng tay.

176. Trẻ trai 10 tuổi kêu đau vùng gối phải. Hai tuần trước đó trẻ bị đau họng nhưng không nói với ai. Trẻ là thủ môn của đội bóng Salt Lake City Little League và sợ bị loại khỏi đội bóng. Có thể có chấn thương nhưng bạn nghi ngờ bệnh sốt thấp khớp. Dấu hiệu ít quan trọng nhất cho chẩn đoán sốt thấp là:

- A. Viêm tim.
- B. Viêm khớp.
- C. Ban vòng.
- D. Múa giật.
- E. Hạch dưới da.

177. Cha mẹ một trẻ 8 tháng tuổi băn khoăn về nguy cơ bệnh mạch vành ở trẻ. Nguyên do trẻ có một người cậu 40 tuổi chết vì nhồi máu cơ tim trong thời gian gần đây. Trong tình huống này, bạn sẽ làm gì, NGOẠI TRỪ:

- A. Tầm soát về lượng Cholesterol của cha mẹ.
- B. Tư vấn cho cha mẹ chú ý đến chế độ ăn thích hợp cho một đứa trẻ 8 tháng tuổi và kiểm tra cholesterol toàn phần vào lúc trẻ 2 tuổi.
- C. Giảm lượng chất béo trong chế độ ăn của trẻ hơn 30% calorie bằng cách cho ăn sữa tách mỡ.
- D. Hỏi về tình hình bệnh đái đường và tăng huyết áp trong gia đình.
- E. Tìm hiểu bệnh án người cậu.

178. Điều trị Salicylate hoặc Steroid có thể làm giảm các triệu chứng sau của thấp khớp cấp, NGOẠI TRỪ:

- A. Viêm tim.
- B. Đau bụng.
- C. Viêm khớp.
- D. Múa giật.
- E. Sốt.

179. Trong năm qua, một trẻ trai 12 tuổi có những đợt sưng các khớp ngón tay chân và trở nên nặng nề hơn trong thời gian gần đây. Chúng xuất hiện sau khi tập thể dục và căng thẳng thần kinh, kéo dài 2-3 ngày, lành tự nhiên. Đợt gần đây nhất có thêm đau

bụng, nôn mửa và ỉa lỏng. Kết quả các xét nghiệm thường quy đều bình thường. Chị gái và cậu của trẻ cũng có những cơn đau tương tự nhưng cho đến nay vẫn chưa tìm ra chẩn đoán. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- B. Viêm cầu thận xơ hóa hoại tử ổ.
- C. Hội chứng thận hư bẩm sinh.
- D. Phù mao mạch di truyền.
- E. Bệnh Scholain – Henoch.

180. Trẻ gái 15 tuổi tầm vóc thấp, cổ có màng, cơ quan sinh dục nữ tính, hẹp động mạch chủ. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. Hội chứng Marfan.
- B. Hội chứng Down.
- C. Hội chứng Turner.
- D. Hội chứng Ellis - van Creveld.
- E. Những dấu hiệu không liên quan nhau.

181. Tỷ lệ mắc bệnh tim bẩm sinh trong số con của những bà mẹ bị tim bẩm sinh là:

- A. 1%
- B. 3%
- C. 8%
- D. 14%
- E. 23%

182. Sức cản mạch máu phổi ở trẻ nhỏ bắt đầu giảm nhanh ngay sau sinh. Sự thay đổi sinh lý này được điều hòa tiên phát do:

- A. Tăng PO_2 động mạch.
- B. Giảm áp lực trong lồng ngực.
- C. Giảm độ quanh co của mạch máu phổi.
- D. Đóng ống động mạch.
- E. Giải phóng các yếu tố thể dịch sau sinh của tuần hoàn bào thai.

183. Một trẻ trai 2 tuổi được đưa vào phòng cấp cứu vì sốt 6 ngày và xuất hiện đi khập khiễng. Thăm khám thấy có ban đỏ toàn thân, viêm kết mạc mắt, môi khô nứt nẻ, họng đỏ, hạch cổ lớn. Da quanh

mông bong vảy. Nghe tim có tiếng rung tâm thu ở phần thấp bờ trái xương ức, trẻ không thể đứng được bằng chân trái. Công thức máu cho thấy tăng tiểu cầu và bạch cầu neutrophil chiếm ưu thế. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. Sốt tinh hồng nhiệt.
- B. Sốt thấp khớp.
- C. Bệnh Kawasaki.
- D. Viêm khớp thiếu niên.
- E. Bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn.

184. Trẻ gái 2 tuần tuổi được đưa vào phòng cấp cứu. Cháu xanh tái, thở nhanh tần số thở 80 lần/phút. Nhịp tim 195 lần/phút, tiếng tim xa xầm và có tiếng ngựa phi. Xquang tim phổi phát hiện bóng tim to, siêu âm tim thấy giảm chức năng tâm thất, giãn 2 tâm thất và tâm nhĩ trái. Điện tâm đồ có phức hợp tái phân cực thất (QRS) có điện thế thấp. Chẩn đoán:

- A. Viêm cơ tim.
- B. Tăng sinh mô đàn hồi nội mạc cơ tim (endocardial fibroelastosis).
- C. Viêm màng ngoài tim.
- D. Động mạch vành trái lệch hướng bắt nguồn từ động mạch phổi.
- E. Bệnh ứ glycogen ở tim.

185. Trẻ sơ sinh nam bị xanh tím mức độ nhẹ, rịn mô hôi, mạch ngoại biên yếu, gan to, tim to. Tần số thở 60 lần/phút và nhịp tim 230 lần/phút. Nguyên nhân suy tim xung huyết ở trẻ này là:

- A. Hẹp van động mạch phổi và thông liên thất lớn.
- B. Thông liên thất và chuyển vị đại động mạch.
- C. Cường nhĩ và blốc nhĩ thất từng phần.
- D. Hội chứng giảm sản tim trái.
- E. Nhịp nhanh nhĩ kịch phát.

186. Suy tim xung huyết do tim bẩm sinh thường thấy ở lứa tuổi nào sau đây:

- A. Nhỏ hơn 6 tháng tuổi.

- B. 6 - 12 tháng tuổi.
- C. 1 - 5 tháng tuổi.
- D. 6 - 15 tháng tuổi
- E. 16 - 21 tháng tuổi.

187. Một trẻ 2 tuổi xanh tím mức độ nhẹ, có tiếng T4, thổi tâm thu ở van phổi và tiếng thổi giữa kỳ tâm thu ở phần thấp dọc bờ trái xương ức. ECG có P” phổi” và bloc thất ở những đạo trình tim phải. Chẩn đoán:

- A. Trào ngược van ba lá và hẹp phổi.
- B. Hẹp phổi và thông liên thất (từ chứng Fallot).
- C. Kênh nhĩ thất chung.
- D. Bất thường Ebstein.
- E. Hội chứng Wolff - Parkinson – White.

188. Một trẻ gái 4 tuổi được đưa đến viện vì người nhà cho biết cháu đột ngột xanh tái và ngừng chạy trong khi đang đùa giỡn. Trong lúc chơi đùa trẻ rất thích thú, cười vui vẻ và trở nên như “không thở được”. Sau 30 phút trẻ hết xanh tái và muốn chơi đùa lại. Trẻ không có tiền sử xanh tím cũng như các cơn tương tự như vậy trước đó. Xquang và siêu âm tim bình thường. ECG cho hình ảnh gì dưới đây (hình):

- A. Nhịp nhanh thất kịch phát.
- B. Nhịp nhanh trên thất kịch phát.
- C. Hội chứng Wolff - Parkinson – White.
- D. Hội chứng Adam – Stockes.
- E. Quá sức trong khi chơi.

189. Một trẻ có tiền sử sốt cao, nhiệt độ thường là 40⁰C. Các khớp ngón tay sưng hình thoi và van đau vùng trên xương ức. Chẩn đoán:

- A. Thấp khớp cấp.
- B. Viêm khớp thiếu niên.
- C. Viêm màng hoạt dịch nhiễm độc.
- D. Viêm khớp nhiễm trùng.
- E. Viêm xương khớp xương.

190. Trẻ sơ sinh được phát hiện bị tim bẩm sinh, ECG cho biết: trục trái, tăng gánh thất trái. Chẩn đoán:

- A. Chuyển vị đại động mạch.
- B. Thân chung động mạch.
- C. Teo van 3 lá.
- D. Tứ chứng Fallot.
- E. Tồn tại tuần hoàn bào thai.

191. Trẻ 3 ngày tuổi xanh tím nặng ngay sau sinh nhưng không có dấu hiệu suy hô hấp. Xquang tim phổi không thấy bóng tim to và tuần hoàn mạch máu phổi bình thường. ECG thấy trục 120^0 , ưu thế thất phải (tăng gánh thất phải). Bất thường tim bẩm sinh thích hợp nhất ở đây là:

- A. Tứ chứng Fallot.
- B. Chuyển vị đại động mạch.
- C. Teo van ba lá.
- D. Teo van phổi không có lỗ thông liên thất.
- E. Tĩnh mạch phổi trở về bất thường dưới cơ hoành.

192. Một trẻ 10 tuổi, tình trạng sức khỏe tốt, gần đây xuất hiện thở nhanh và nhịp tim nhanh. Xquang tim phổi cho thấy bóng tim lớn, tuần hoàn phổi bình thường. Các câu sau đây được dùng để chẩn đoán phân biệt, NGOẠI TRỪ:

- A. Viêm khớp thiếu niên.
- B. Viêm màng ngoài tim.
- C. Viêm cơ tim.
- D. Thông liên thất lỗ lớn.
- E. Bệnh cơ tim.

Chỉ dẫn: Hãy chọn 1 câu trả lời bắt đầu bằng chữ cái(A, B, C, D, E) sao cho đúng nghĩa nhất với những câu hỏi được đánh số. Mỗi câu A, B, C, D, E có thể được chọn 1 lần, nhiều hơn 1 lần hoặc không được chọn.

Câu hỏi 193-196: Cho mỗi hội chứng dưới đây hãy chọn một bất thường tim mạch có liên quan nhiều nhất:

- A. Thông liên nhĩ.
- B. Thông liên thất.

- C. Còn ống động mạch.
- D. Hẹp trên van động mạch chủ.
- E. Hẹp ngoại biên van phổi (peripheral pulmonic stenosis).

193. Hội chứng Ellis - van Creveld.

194. Tam nhiễm sắc thể 18.

195. Hội chứng Holt - Oram.

196. Hội chứng Cri du chat.

Câu hỏi 197-200: Đối với mỗi tình huống sau đây hãy chọn cách điều trị thích hợp nhất:

- A. Hồng cầu khối.
- B. Dung dịch Albumin 5%.
- C. Dung dịch dextrse 5% chứa 40mEq/l NaCl và 20 mEq/l Kali acetate.
- D. Không nào trên đây đúng.

197. Thiếu máu nặng.

198. Bệnh nhân bị sốc còn đang tiếp tục chảy máu.

199. Ngăn ngừa mất nước ở bệnh nhân chuẩn bị phẫu thuật không được cho ăn qua đường miệng.

200. Suy sụp tuần hoàn ở bệnh nhân tả bị mất nước.

ĐÁP ÁN

175. Câu C (Rudolph, 19/e, 794-795).

Triệu chứng ngoài tim do ngộ độc digitalis quan trọng nhất là nôn mửa. Trẻ bị ngộ độc digitalis cũng có thay đổi trên ECG: rối loạn nhịp xoang, nhịp bộ nối, nhịp nhanh kịch phát, nhịp chậm hơn 100 lần/ phút. Loại digitalis hay dùng ở trẻ em là digoxin. Nồng độ digoxin trong máu ≤ 2 ng/ dl là liều điều trị ở người lớn, nhưng nồng độ digoxin trong máu ở trẻ em từ 1 - 1,5 ng/ dl và nồng độ cao hơn trong máu phải nghi ngờ có ngộ độc.

176. Câu B (Rudolph, 19/e, 492-495).

Khó chẩn đoán thấp khớp cấp vì không có xét nghiệm nào cũng như triệu chứng lâm sàng nào riêng lẻ đủ để xác định chẩn đoán. Vấn đề

quan trọng là giải quyết các vấn đề cấp tính hữu hiệu cũng như cho kháng sinh dự phòng tái nhiễm. Để chẩn đoán, Hội tim học Mỹ (AHA) đã đưa ra tiêu chuẩn Jones (cải tiến) và khuyến cáo sử dụng để chẩn đoán thấp khớp. Tiêu chuẩn chính gồm viêm tim, viêm khớp, ban vòng, múa giật, hạt dưới da. Tiêu chuẩn phụ gồm đau khớp, sốt hay tiền sử sốt do thấp khớp, tăng tốc độ lắng máu, CRP dương tính, tăng bạch cầu và thiếu máu, khoảng PR và QT kéo dài trên ECG. Chẩn đoán xác định gồm 2 tiêu chuẩn chính, hoặc một tiêu chuẩn chính hai tiêu chuẩn phụ cộng với bằng chứng rõ ràng về nhiễm liên cầu β tan huyết nhóm A (cây vi khuẩn, phản ứng kháng nguyên kháng thể nhanh) hoặc sốt tinh hồng nhiệt.

177. Câu C (Finberg, J Pediatr 117: S132, 1990. Rudolph, 19/e, 364-365).

Mặc dù không có dữ kiện cho rằng tăng cholesterol máu ở trẻ em làm tăng nguy cơ bệnh mạch vành ở người lớn nhưng sự tăng cholesterol ở những tổn thương xơ vữa động mạch có mối liên quan gián tiếp. Do vậy một khi đã xác định có mối liên quan di truyền tình trạng tăng cholesterol máu và có những yếu tố làm tăng nguy cơ tình trạng này thì nên khuyến cáo có chế độ ăn và phương pháp làm giảm lượng lipid máu. Trẻ em có mối liên quan mức độ 1 hay 2 với sự bắt đầu sớm của bệnh mạch vành nên được kiểm tra sớm. Những yếu tố nguy cơ khác được biết là béo phì, đái đường, tăng HA, hút thuốc lá. Khuyến cáo không nên thay đổi chế độ ăn ở trẻ dưới 2 tuổi. Hàm lượng chất béo cao ở trẻ em trong chế độ ăn là phù hợp sinh lý cho sự phát triển não bộ và khả năng tự giới hạn của đứa trẻ đối với sự tiếp nhận năng lượng cho sự phát triển. Khi lượng chất béo $\geq 40\%$ năng lượng ở chế độ ăn trẻ > 2 tuổi mới chú ý. Tuy nhiên lại có vấn đề khác khi giảm lượng chất béo $< 30\%$ năng lượng thì sẽ giảm lượng chất khoáng như kẽm, sắt, canxi ở trẻ 2-18 tuổi. Nguồn chất béo chính ở Mỹ là thịt và sữa, nó cũng là nguồn cung cấp sắt - canxi. Sự cải tiến đơn giản trong chế độ ăn ở Mỹ hiện nay (nước uống và thịt giảm béo) sẽ giảm 5% chất béo hấp thụ vào cơ thể mà không làm giảm lượng chất khoáng thu nhận vào. Việc này có lợi cho tình huống này khi người cậu của đứa trẻ có tăng cholesterol máu.

178. Câu D (Behreman, 14/e, 644-645).

Sử dụng Salycilate và Steroid làm giảm triệu chứng viêm của bệnh thấp cấp. Steroid được dùng trong trường hợp có viêm tim và tim to. Cả Salycilate và Steroid không hiệu quả trong điều trị múa giật nhưng Barbiturate và Chlopromazine thì tác dụng tốt.

179. Câu D (Behreman, 14/e, 561-562).

Mặc dù phù mạch di truyền hiếm khi gây phù nhưng sự tái diễn làm nhiều đợt ở trẻ có các xét nghiệm bình thường, tiền sử gia đình như đã nói giúp lựa chọn câu trả lời. Phù mạch di truyền là bệnh di truyền trội nhiễm sắc thể thường, do bất hợp lý trong chức năng (về chất lượng hoặc về số lượng) của các chất ức chế trong giai đoạn đầu con đường bổ thể; kết quả là có quá nhiều chất kinin mạch. Ngoài phù dưới da không gây triệu chứng, phù có thể gặp ở đường tiêu hóa gây ra những triệu chứng đã kể trên. Phù thanh quản gây tắc nghẽn đường thở cũng xảy ra.

180. Câu C (Behrman, 14/e, 283, 1460, 1735, 1746).

Thân hình ngắn, cổ có mang, tính dục nhi tính, và ngực hình khiên với 2 núm vú cách xa nhau là biểu hiện của hội chứng Turner có kiểu gen XO. Khoảng 15% hội chứng này có hẹp eo động mạch chủ. Hội chứng Down thường liên quan với tổn thương dưới nội mạc, hội chứng Marfan thường liên quan với giãn van chủ, van 2 lá, trào ngược động mạch chủ. Hội chứng Ellis - van Creveld thường thông liên nhĩ.

181. Câu D (Behrman, 14/e, 275).

Tỷ lệ mắc bệnh ở cộng đồng là 1%. Nguy cơ tim bẩm sinh trong một gia đình một gia đình có 1 con là 1-4%. Nếu có 2 trẻ bị tim bẩm sinh, nguy cơ tăng 3-12%. Mẹ bị tim bẩm sinh thì có 4-12% mắc bệnh trong tần số con. Trẻ có mẹ bị tắc nghẽn đường ra thất bẩm sinh thì 23% mắc bệnh tim bẩm sinh.

182. Câu A (Behrman, 14/e, 1036).

Mặc dù tiêu động mạch phổi bị ảnh hưởng bởi pH và pCO₂ cũng như các chất hoạt mạch khác nhưng pO₂ được xem như yếu tố ảnh hưởng chính điều hòa sức đề kháng tiêu động mạch phổi. Sự giảm PO₂ làm giảm sức cản mạch máu phổi.

183. Câu C (Behrman, 14/e, 629-631).

Tất cả các tình huống đều liên quan đến sốt kéo dài, đau khớp, nổi ban, sưng hạch, viêm họng. Viêm kết mạc lại liên quan đến bệnh Kawasaki. Triệu chứng thường gặp trong Kawasaki là môi khô nứt lại có thể gặp ở trẻ bị sốt kéo do bất kỳ nguyên nhân nào dài nếu có mất nước. Bạch cầu trung tính ưu thế và tăng tốc độ lắng máu thường có trong tất cả các bệnh. Sự tăng tiểu cầu chỉ thấy trong bệnh Kawasaki. Bệnh Kawasaki biểu hiện với sốt kéo dài, nổi ban, bong nứt da ngón tay chân (đặc biệt móng tay), viêm màng hoạt dịch, sưng hạch, môi nứt, ban đỏ niêm mạc miệng họng, đau khớp hoặc viêm khớp. Có thể chẩn đoán khi thiếu 1 hay 2 các triệu chứng trên. Phình động mạch vành có thể xuất hiện.

184. Câu A (Behrman, 14/e, 1183-1184, 1208-1210, 1218-1220).

Các triệu chứng xanh tái, thở khó, thở nhanh, nhịp tim nhanh, tim to thường thấy trong suy tim xung huyết bất kể nguyên nhân gì. Siêu âm tim phát hiện giãn nhĩ và thất trái, giảm chức năng thất máu thuận với bệnh ứ glycogen ở tim thường có dày khối cơ tim và tràn dịch màng tim nhưng ở đây không có. Nó cũng mâu thuẫn khi nghĩ đến bất nguồn lạc chỗ của động mạch vành trái dù sự xuất phát này thường dễ lầm lẫn. Trên ECG trong bệnh động mạch vành bất nguồn lạc chỗ không giảm điện thế QRS và có thể tìm thấy nhồi máu cơ tim. Điện thế của thất trái thường cao trong bệnh xơ giãn nội mạc cơ tim, trong bệnh glycogen thì cả tâm thất trái và phải đều cao.

185. Câu E (Behrman, 14/e, 1210-1216).

Suy tim xung huyết do bất kỳ nguyên nhân nào cũng gây tím tái nhẹ, ngay cả khi không có shunt trái-phải. Mạch ngoại biên sẽ yếu khi cung lượng tim thấp. Suy tim xung huyết thường có nhịp tim nhanh (đến 200 lần/phút). Tuy nhiên nếu nhịp tim cao hơn 200 lần/phút nên chú ý đến rối loạn nhịp nhanh.

186. Câu A (Rudolph, 19/e, 1428-1429).

Nguyên nhân hay gặp nhất của suy tim xung huyết ở trẻ em là tim bẩm sinh, thường xảy ra trong năm đầu của đời sống. Những nguyên

nhân khác gây suy tim trẻ em gồm có bệnh cơ tim, bất thường chuyển hóa, thiếu máu, nhịp nhanh nhĩ kích phát. Những nguyên nhân khác ở giai đoạn năm đầu tiên hiếm hơn như viêm nội tâm mạc nhiễm trùng, thấp tim.

187. Câu D (Rudolph, 19/e, 1403-1404).

Tiếng bộ bốn (tiếng T3-T4) liên quan đến trào ngược máu của van ba lá, tiếng thổi giữa kỳ tâm trương ở vùng thấp bờ trái xương ức là những dữ kiện giúp chẩn đoán bất thường Ebstein (sự chuyển vị trí xuống thấp của van 3 lá). P “phế” (sóng P cao ở đạo hình II, III) và thiếu hụt dẫn truyền thất phải xác định thêm chẩn đoán. Hai bệnh trào ngược van ba lá có hẹp phổi và tứ chứng Fallot cho hình ảnh dày thất phải trên ECG. Hội chứng Wolf –Parkinson-White thường đi với bệnh Ebstein nhưng không có các tiếng thổi và tím tái.

188. Câu C (Behrman, 14/e, 1195-1196).

Đứa trẻ không tím tái, không bất thường tim và mạch máu phổi trên phim Xquang, không bất thường cấu trúc ở siêu âm như vậy không có tổn thương giải phẫu nhiều ở đây. ECG cho thấy dấu hiệu tiền kích thích thường có ở hội chứng WPW. Những bệnh nhân nào có sự dẫn truyền lệch hướng, gây tái phân cực sớm, trên ECG biểu hiện khoảng PR ngắn tạo sóng delta. 70% bệnh nhân hội chứng WPW có thể gặp trong bất thường Ebstein nhưng không có triệu chứng tím tái và siêu âm tim bình thường. Nhịp nhanh thất không liên quan đến WPW. Nếu nhịp nhanh thất xảy ra cần phải tìm thêm các triệu chứng khác. Chơi đùa ở một trẻ 4 tuổi khỏe mạnh hiếm khi gây ra các triệu chứng như đã miêu tả nhưng ở đứa trẻ mắc WPW có thể đưa đến cơn nhịp nhanh kích phát trên thất.

189. Câu B (Behrman, 14/e, 612-621).

Viêm khớp thiếu niên thường gây sưng khớp ngón tay và có thể liên quan một số khớp hiếm gặp khác như khớp ức đòn. Rối loạn này có thể đi cùng với sốt cao (mà đặc điểm sốt cao không gặp ở thấp khớp, viêm màng hoạt dịch nhiễm trùng, viêm xương khớp xương). Mặc dù

viêm khớp nhiễm trùng ảnh hưởng đến bất kỳ khớp nào nhưng nó không gây sưng các khớp ngón tay thành hình thoi. Viêm màng hoạt dịch nhiễm trùng thường gặp ở khớp háng trẻ trai và viêm xương khớp xương không gặp ở trẻ em.

190. Câu C (Behrman, 14/e, 1154-1155).

Teo van ba lá sẽ giảm sản thất phải, do đó ECG có trục trái và phì đại thất trái. Hầu hết các thể của tim bẩm sinh có tím đều có tăng áp lực thất phải, do vậy ECG có trục phải, phì đại thất phải.

191. Câu B (Behrman, 14/e, 1149-1160).

Chuyển vị đại động mạch không thông liên thất biểu hiện tím tái sớm, bóng tim bình thường, phân bố mạch máu phổi bình thường hay tăng nhẹ có trục phải và phì đại thất phải trên ECG. Trong bệnh tứ chứng Fallot tím không xuất hiện ngay trong vài ngày đầu sau sinh, teo van ba lá gây tím sớm, giảm máu lên phổi, hình phổi trên X quang kém sáng. Trên ECG có trục trái và phì đại thất trái. Tĩnh mạch phổi trở về bất thường dưới cơ hoành có sự tắc nghẽn sự trở về của tĩnh mạch phổi, Xquang cho hình ảnh mờ xung huyết phổi. Ở bệnh teo mạch phổi không thông liên thất thì tím xuất hiện sớm nhưng phổi bình thường hay kém sáng và bóng tim lớn.

192. Câu D (Behrman, 14/e, 612-621, 1167-1169, 1210-1212, 1218-1220).

Lỗ thông liên thất lớn sẽ biểu hiện triệu chứng sớm ngay thời kỳ bú mẹ chứ không phải đợi đến 10 tuổi và tăng áp mạch máu phổi trên Xquang tim phổi. Các chọn lựa khác đều có sự khởi đầu đột ngột, tim to, mạch máu phổi bình thường. Viêm khớp do thấp ban đầu có thể có tràn dịch màng ngoài tim.

Câu 193-196: 193 A, 194 B, 195 A, 196 A (Behrman, 14/e, 284-288, 290, 1719, 1735).

Hội chứng Ellis van Creveld là bệnh di truyền lặn nhiễm sắc thể thường, thường đi cùng với thông liên nhĩ, ngoài ra còn có thân hình ngắn ngay từ lúc sinh, xương sườn ngắn, ngắn các ngón, có thể chẩn đoán được ngay thời kỳ còn trong tử cung.

Khuyết tật tim thường gặp nhất ở trẻ tam nhiễm 18 là thông liên thất, còn ống động mạch. Khuyết tật ở tim là hậu quả chính và thường gặp gây suy tim khiến trẻ chết sớm.

Hội chứng Holt Oram là một rối loạn hiếm gặp ở trẻ; có thông liên nhĩ thứ phát. Thông liên thất là bất thường giải phẫu đứng hàng thứ hai ở triệu chứng này. Bất thường tay thường gặp nhất là hình dáng của một hay 2 ngón cái.

Hội chứng Cri du chat là bệnh rối loạn nhiễm sắc thể (5p-). Khuyết tật ở tim là thông liên thất, ngoài ra còn có tật đầu nhỏ, mí mắt giống người Mông Cổ, chậm phát triển tinh thần.

Câu 197-200: 197 A, 198 C, 199 D, 200 B (Finberg, 2e, 158-162).

Khi thiếu máu mạn tính nặng thể tích plasma sẽ trải rộng mạch máu, do đó cần phải làm tăng thể tích hồng cầu mà ít gây tăng thể tích máu nhất. Trong trường hợp này có thể truyền máu từng phần hoặc truyền chậm hồng cầu khối để có đủ thời gian cho phép gan và thận tự điều chỉnh làm giảm thể tích plasma.

Bệnh nhân còn sốc nhưng còn tiếp tục chảy máu cần phải bù máu đã mất tốt nhất bằng máu toàn phần hay phối hợp chuyên hồng cầu khối với plasma.

Để giảm nguy cơ mất nước, cần cung cấp trong vài ngày dung dịch glucose với lượng nhỏ muối khoáng, các ion âm cơ bản. Các chế phẩm khác có thể không cần thiết và gây nguy hiểm.

Sốc giảm thể tích tuần hoàn ở trẻ bị mất nước cần nhanh chóng trải rộng ngăn mạch để cải thiện tưới máu mô, thận, tim phổi. Trong các dung dịch đã cho dung dịch Albumin 5% là tốt nhất, nhưng nếu trẻ có thiếu máu thì chuyên nhanh trong khả năng có thể được máu hoặc hồng cầu khối. Dung dịch D không thích hợp vì ít muối để bù thể tích dịch ngoại bào. Dung dịch có nồng độ natri cao từ 90-150 mEq/l có thể dùng được.

Chương III: HÔ HẤP

CÂU HỎI**Hướng dẫn: Chọn câu trả lời đúng nhất**

201. Trẻ 1 tuổi có tiền sử khỏe mạnh bị chảy mũi nước, hắt xì và ho đã 2 ngày nay. Hai thành viên khác trong gia đình cũng có triệu chứng tương tự. Cách đây 4 giờ trẻ ho nhiều hơn. Thăm khám nhận thấy trẻ suy hô hấp trung bình với cánh mũi phập phồng, tăng độ giãn lồng ngực, không nghe ran nhưng âm thở khò khè. Chẩn đoán:

- A. Viêm tiểu phế quản cấp.
- B. “Croup” virus.
- C. Hen.
- D. Viêm tiểu thiệt.
- E. Bạch hầu.

202. Tác nhân gây bệnh cho đứa trẻ ở câu hỏi trên là:

- A. Tụ cầu vàng.
- B. Haemophilus influenza.
- C. Corynebacterium diphtheriae.
- D. Virus hợp bào hô hấp.
- E. ECHO virus.

203. Một trẻ 10 tháng tuổi tăng cân kém và ho kéo dài, tiền sử nhiều đợt bị viêm phổi. Nồng độ Clo trong mồ hôi 60 mEq/l nghi tới chẩn đoán bệnh xơ nang tụy. Sớm hay muộn trẻ sẽ xuất hiện những dấu hiệu sau, **NGOẠI TRỪ**:

- A. Giãn phế quản.
- B. Nhiễm trùng phổi mạn tính.
- C. Ung thư phổi.
- D. Suy tim xung huyết.
- E. Bệnh tim phổi (cor pulmonale).

204. Một trẻ gái 13 tuổi trên một bệnh sử ho 2 ngày, sốt, phim Xquang cho hình ảnh sau (hình vẽ). Điều trị thích hợp nhất là:

- A. N-acetylcysteine.
- B. Penicilline 100.000 u/kg/ngày trong 1 tháng.
- C. Cắt thùy phổi.
- D. Dẫn lưu tư thế.
- E. Chọc dò và dẫn lưu.

205. Giải thích hợp lý cho nồng độ Cl^- trong mồ hôi = 120 mEq/l một đứa trẻ 3 tuổi bị viêm phổi tái diễn gồm những câu sau, **NGOẠI TRỪ**:

- A. Đây là giới hạn trên của giá trị bình thường.
- B. Trẻ bị suy tuyến thượng thận không được điều trị.
- C. Không được tắm rửa trước đó để loại bỏ muối trên da trước khi lấy mồ hôi làm xét nghiệm.
- D. Do xét nghiệm sai và cần phải xét nghiệm lại.
- E. Trẻ bị xơ nang tụy.

206. Một trẻ gái 3 tuổi có test tuberculin dương tính và phim Xquang ngực cho thấy xẹp thùy trên phổi phải và hạch vùng rốn phổi. Trẻ sống với cha mẹ cùng một đứa em trai 6 tuần tuổi. Ông của trẻ đã ở gia đình 2 tháng trước khi quay về vùng West Indies cách đây 1 tuần. Quản lý thích hợp nhất ở trường hợp này bao gồm các hành động sau, **NGOẠI TRỪ**:

- A. Tầm soát cả gia đình với test tuberculin và Xquang ngực nếu có thể.
- B. Cho đứa trẻ 6 tuần tuổi bắt đầu uống Isoniazid.
- C. Cách biệt đứa trẻ 3 tuổi trong 1 tháng.
- D. Cho điều trị với các thuốc chống lao cho đứa trẻ 3 tuổi.
- E. Cố gắng sắp xếp để làm các xét nghiệm chẩn đoán ở người ông của trẻ.

207. “Test tine” cho một đứa trẻ 2,5 tuổi dương tính. Đứa trẻ không có triệu chứng gì và vẫn phát triển bình thường. Hành động ban đầu của bạn là:

- A. Cho các xét nghiệm tìm kiếm bệnh lao.
- B. Cho đứa trẻ dùng isoniazid.
- C. Làm lặp lại test “tine”.
- D. Xem lại tất cả các tiếp xúc với test tuberculin và Xquang.
- E. Cho làm test Mantoux.

208. Chẩn đoán hội chứng ngưng thở khi ngủ gồm các triệu chứng sau, ngoại trừ:

- A. Phì đại thất phải trên ECG.
- B. Lõm ngực (pectus excavatum).
- C. PH 7.49; Pco₂ 45; BE + 4; Hb 14.
- D. Hôi miệng.
- E. Ngón tay chân hình dùi trống.

209. Cách giải quyết hợp lý ở trẻ bị hội chứng ngưng thở khi ngủ gồm những hành động sau, **NGOẠI TRỪ**:

- A. Thực hiện thông đường dẫn khí.
- B. Cho thở CPAP mũi.
- C. Phẫu thuật cắt hạnh nhân khẩu cái và hạch lympho.
- D. Chiếu xạ vùng hạch nhân khẩu cái.
- E. Cho steroids.

210. Một bệnh nhân bị viêm phổi do tụ cầu xuất hiện suy hô hấp. Chẩn đoán nghĩ đến để giải quyết cấp cứu là:

- A. Hình thành khối thoát vị nhu mô phổi (pneumatocele).
- B. Tràn khí màng phổi áp lực (tension pneumothorax).
- C. Viêm phổi tiến triển.
- D. Lo lắng quá mức.

211. Cho chụp phim X quang ngực cho thấy hình ảnh tràn khí màng phổi áp lực, bệnh nhân ở câu hỏi trên xuất hiện cơn suy hô hấp ngày càng xấu hơn, vẫn tím tái dù thở oxy 80%. Hành động thích hợp nhất là:

- A. Tăng oxy lên 90%.
- B. Yêu cầu đội phẫu thuật để làm dẫn lưu ngực.
- C. Cho tĩnh mạch bicarbonate.
- D. Theo dõi khí máu.
- E. Sử dụng kim tiêm và syringe để giảm áp cấp cứu.

212. Một đứa trẻ trai 6 tuổi được đưa đến phòng cấp cứu vì sốt cao 39,5°C kéo dài 3 giờ, họng đau. Trẻ vẫn tỉnh táo nhưng tỏ vẻ lo lắng, thở khò khè kỳ hít vào nhẹ. Bạn nên ngay lập tức:

- A. Khám và cấy dịch họng.
- B. Cho làm khí máu và thiết lập đường truyền tĩnh mạch.
- C. Cho chụp Xquang ngực và cổ nghiêng.
- D. Chuẩn bị thiết lập một đường thở.
- E. Tiếp nhận đứa trẻ và cho trẻ vào phòng kính chăm sóc (mist tent).

213. Một trẻ trai 3 tuổi trong tiền sử có nuôi một con chó con, có tiền sử ăn dử (pica). Gần đây trẻ bắt đầu khò khè, gan lớn, tăng bạch cầu đa nhân ái toan (80%). Xét nghiệm thích hợp nhất để chẩn đoán là:

- A. Test tuberculin.
- B. Test histoplasmin.

- C. ELISA tìm toxocara.
- D. Nhuộm bạc dịch hút dạ dày.
- E. Xét nghiệm phân tìm trứng và ký sinh trùng.

214. Giải miễn cảm (hyposensitization) của liệu pháp miễn dịch được nhận thấy có hiệu quả trong điều trị bệnh viêm mũi dị ứng khi tiêm các kháng nguyên nào sau đây:

- A. Động vật đang nổi giận (animal dander).
- B. Tinh chất thực phẩm.
- C. Vaccin vi khuẩn.
- D. Tinh chất cỏ lười chó (ragweed extract).
- E. Tinh chất nấm mốc (mold extract).

215. Một trẻ trai 2 tuổi vào viện lúc nửa đêm vì có âm thở ồn ào kỳ hít vào, co kéo thành ngực thấy rõ, phập phồng cánh mũi, ho như chó sủa. Trẻ đã bị viêm đường hô hấp trên nhẹ 2 ngày. Chẩn đoán:

- A. Hen.
- B. Viêm thanh thiệt.
- C. Viêm tiểu phế quản.
- D. “Croup” virus.
- E. Dị vật ở nhánh chính bên phải phế quản.

216. Khi sử dụng theophylline ở bệnh nhân hen phế quản, vài loại thuốc có thể làm tăng hay giảm nồng độ theophylline trong máu. Mỗi loại thuốc nào sau đây ảnh hưởng đến nồng độ Theophylline huyết thanh, **NGOẠI TRỪ**:

- A. Erythromycin.
- B. Phenytoin.
- C. Cimetidin.
- D. Rifampin.
- E. Penicillin.

217. Nhiễm mycoplasma pneumoniae có thể gây bệnh nào sau đây, **NGOẠI TRỪ**:

- A. Hội chứng Guillian Barré.
- B. Viêm phế quản phổi và viêm phổi thùy.
- C. Viêm khí phế quản.
- D. Viêm tai giữa.
- E. Viêm cầu thận cấp.

218. Là một bác sỹ lâm sàng, bạn vừa mới tiêm cho một trẻ trai 10 tuổi tinh chất phần hoa theo yêu cầu của một nhà dị ứng học. Bạn chuẩn bị đi khám đứa trẻ khác thì trẻ bắt đầu thấy khó chịu ở ngực và sưng đỏ ở mắt. Sau đó xuất hiện suy hô hấp nặng với khò khè, trẻ chuẩn bị ngã. Cách làm ít được sử dụng nhất ở đây là:

- A. Đặt nội khí quản.
- B. Garô phía trên vị trí tiêm.
- C. Cho thở oxygen.
- D. Tiêm dưới da epinephrin $1^{0}/_{00}$ liều 0,2 ml.
- E. Cho corticoid.

219. Một trẻ trai 5 tuổi vừa khỏi bệnh hô hấp nhẹ với sốt nhẹ, mờ lan tỏa dạng đám ở phổi trên phim Xquang ngực, tràn dịch màng phổi nhẹ. Hai tuần trước đây trẻ có đi thăm bà nội (ngoại) ở phòng sản sóc tích cực ở một bệnh viện địa phương do suy hô hấp nặng, viêm phổi, co giật, ỉa chảy, bệnh gan, suy thận không rõ nguyên nhân. Phòng xét nghiệm nói rằng dịch màng phổi của đứa trẻ cấy ra Legionella pneumophila. Sau khi kiểm tra sách vở thì bước kế tiếp nên sử dụng dụng cụ y khoa nào sau đây:

- A. Kính soi đáy mắt (ophthalmoscope).
- B. Máy quay video.
- C. Gọi điện.
- D. Kim chọc dịch não tủy.
- E. Huyết áp kế.

220-223. Bạn nhận được điện thoại của một bà mẹ của đứa trẻ bị thiếu máu hình liềm. Bà ta nói rằng đứa trẻ thở nhanh, ho, thân nhiệt $39,4^{\circ}\text{C}$.

220. Tiến trình hợp lý nhất là:

- A. Kê đơn Aspirin và yêu cầu bà mẹ gọi lại nếu không hạ sốt.
- B. Cho một cuộc hẹn vào cuộc gặp lần tới.
- C. Cho một cuộc hẹn vào ngày sau.
- D. Gởi đứa trẻ làm ngay lập tức các xét nghiệm hct, bạch cầu.
- E. Nhận đứa trẻ vào phòng cấp cứu.

221. Tại bệnh viện, bạn gặp lại trẻ trong tình trạng như người mẹ đã miêu tả. Dù trẻ bị suy hô hấp nhưng không có tình trạng tím tái, điều này nói lên:

- A. Giảm oxy máu không có ý nghĩa.
- B. Khả năng trẻ bị thuyên tắc phổi hơn là viêm phổi.
- C. Tím tái rất ít vì sự giảm oxy máu ở bệnh nhân bị thiếu máu không là dấu hiệu có ích.
- D. Di chuyển đường cong Hb Oxygen sang phải do tăng nồng độ DPG.
- E. Nồng độ Hb hợp lý với mức độ hoạt động.

222. Các xét nghiệm cho thấy Hb = 6 g/dl, Hct = 19, bạch cầu 30.000/mm³, khí máu nhiệt độ phòng pH = 7,1; po₂ = 35 mm Hg; Pco₂ = 28 mmHg. Các giá trị trên biểu thị:

- A. Toan máu, toan chuyển hóa, kiềm hô hấp, giảm oxy máu.
- B. Kiềm máu, toan hô hấp, kiềm chuyển hóa, giảm oxy máu.
- C. Toan hóa với giảm thông khí còn bù.
- D. Sự bù trừ chuyển hóa kéo dài đối với tình trạng toan hô hấp.
- E. Kiềm hô hấp tiên phát.

223. Trong lúc chờ đợi các xét nghiệm cao cấp hơn, cần phải:

- A. Cho giảm đau.
- B. Tiêm tĩnh mạch Bicarbonat liều tấn công.
- C. Urea.
- D. Oxy gen 100%.
- E. Oxy gen 40% cùng với CO₂ 5%.

224. Một trẻ trai 4 tuổi bị hen phế quản được chuyển tĩnh mạch nhỏ giọt aminophylline. Trẻ đang ngủ sau cơn suy hô hấp diễn ra cả ngày nay. Nghe phổi chỉ có vài âm khò khè nhẹ nhàng, các dấu hiệu sống bình thường ngoại trừ thở nhanh. Lúc này bạn nên:

- A. Theo dõi dấu hiệu sống mỗi 1/2 giờ.
- B. Chụp lại Xquang ngực.
- C. Hội chẩn với chuyên khoa dị ứng.
- D. Đánh giá khí máu.
- E. Tiếp tục cho Theophylline và đo nồng độ thuốc trong huyết thanh.

225. Chlamydia trachomatis chịu trách nhiệm cho các bệnh nào sau đây, ngoại trừ:

- A. Viêm kết mạc.
- B. Viêm niệu đạo.
- C. Viêm phổi.
- D. Viêm não.
- E. Viêm vôi trứng.

226. Bạn đang chuẩn bị đến khả năng bệnh nhân cần đặt nội khí quản cấp cứu. Trước khi thực hiện thủ thuật bạn phải kiểm tra những gì của đèn soi, NGOẠI TRỪ:

- A. Bóng đèn rời.
- B. Pin.
- C. Lưỡi đèn các cỡ.
- D. Sự vô trùng.
- E. Vị trí.

Chỉ dẫn: Ghép đôi những câu đánh số với câu bắt đầu bằng chữ cái.

227- 230. Ghép đôi mỗi tiến trình sau với khí máu thích hợp ở những bệnh nhân ở điều kiện khí phòng.

| pH | PCO ₂ (mmHg) | PO ₂ (mmHg) | Kiểm dư (BE) (mEq/l) |
|------------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|
| 7,20 | 28 | 95 | -16 |
| 7.20 | 70 | 41 | -2 |
| 7.64 | 18 | 94 | -1 |
| 7,34 | 32 | 39 | -8 |
| Không kết quả nào trên đây phù hợp | | | |

227. Cho bệnh nhân thở lại trong túi giấy.

228. Cho FiO₂ 40%.

229. Cho thể tích máu trái rộng đến bình thường.
230. Chọc dẫn lưu ngực để giải phóng khí dưới áp lực.
- 231-234. Ghép đôi cách giải quyết và kết quả khí máu ở trên bệnh nhân trong điều kiện thở khí phòng.

| pH | PCO ₂ (mmHg) | PO ₂ (mmHg) | Kiểm dư (base excess) (mEq/l) |
|---------------------------------------|----------------------------|---------------------------|----------------------------------|
| A. 6,92 | 101 | 19 | -15 |
| B. 7,36 | 60 | 50 | +7 |
| C. 7,50 | 46 | 76 | +11 |
| D. 7,41 | 60 | 90 | +10 |
| E. Không kết quả nào trên đây phù hợp | | | |

231. Cho bệnh nhân thở oxy $FiO_2 = 100\%$.
232. Ngừng lợi tiểu, ngừng kiềm và tăng KCl trong dịch chuyển tĩnh mạch.
233. Phẫu thuật cắt hạnh nhân khẩu cái.
234. Làm lại xét nghiệm vì xét nghiệm làm sai.

ĐÁP ÁN

201. A (Behrman, 14 e, 1075-1076).

Viêm phổi phế quản được chọn trong các bệnh đã được liệt kê dù các bệnh khác như hen, ho gà, viêm phế quản phổi cũng có những biểu hiện tương tự. Các yếu tố về tiền sử gia đình, nhiễm trùng đường hô hấp trên trước đó, các triệu chứng của tắc nghẽn đường thở giúp việc chẩn đoán viêm tiểu phế quản. Bệnh Croup do virus, viêm thanh thiệt (epiglottitis), bệnh bạch hầu không là sự lựa chọn thích hợp vì không có các dấu hiệu tắc nghẽn đường thở.

202. B (Behrman, 14 e, 1075-1076).

Nguyên nhân thích hợp nhất của bệnh là virus hợp bào hô hấp (respiratory syncytial virus), là nguyên nhân gây dịch vào mùa thu hay mùa xuân. Các loại virus khác như parainfluenza, adenovirus cũng có thể gây viêm tiểu phế quản. Điều trị chủ yếu là điều trị nâng đỡ.

203. (Tizziano, J Pediatr 120: 337-349, 1992. Tizziano, J Pediatr 122: 985-988, 1993)

Xơ nang tụy (C.F) là một bệnh tổn thương nhiều cơ quan do bất thường hoạt động tại protein điều hòa vận chuyển qua màng. Bất thường bài tiết là hậu quả của tình trạng giảm tính thấm của màng tế bào với ion âm Cl^- ở những tế bào biểu mô tiết trong một số tổ chức. Tổn thương phổi tiến triển do sự lắng đọng những chất tiết dẻo đặc dính làm tắc nghẽn đường thở và đưa đến nhiễm trùng, giãn phế quản và những biến đổi mang tính chất viêm khác. Tỷ lệ sống sót tăng lên trong vài thập niên vừa qua là kết quả của việc nhận thức bệnh C.F và các phương pháp điều trị tích cực, tuổi bị chết trung bình tăng từ nhỏ hơn 10 tuổi lên đến hơn 30 tuổi. Điều trị bao gồm sử dụng thuốc dạng hít, phương pháp vật lý, kháng sinh, giãn phế quản, oxy gen và dinh dưỡng. Ghép tim phổi sẽ kéo dài và tăng cường chất lượng cuộc sống ở những bệnh nhân giai đoạn cuối. Vài phương pháp khác được sử dụng như sử dụng amiloride, alpha 1-antitrypsin huyết tương người đã được làm sạch, DNA tái tổ hợp, liệu pháp gen. Cơ chế điều trị là tác động trực tiếp lên sự cải thiện hoặc sửa chữa những thiếu hụt cơ bản: amiloride ức chế tái hấp thu muối-nước và do vậy tăng hydrat hóa ở đường phổi; $\alpha 1$ -antitrypsin tác động lên elastase bạch cầu trung tính (một loại enzym ly giải protein được giải phóng bởi bạch cầu trung tính); men DNA sẽ giải phóng DNA từ tế bào bạch cầu bị chết để giảm độ nhớt của đờm, liệu pháp gen sẽ làm thay đổi các vật liệu gen.

Ung thư phổi không có liên quan với C.F.

204. B (Behrman, 14 e, 1100-1101)

Hình ảnh X quang cho thấy áp xe ở thùy trên phổi phải biểu hiện bởi vùng tròn, mức hơi dịch. Áp xe phổi do các vi khuẩn kỵ khí như bacteroide, fusobacteria, tụ cầu kỵ khí, tụ cầu vàng, Klebsiella. Các tác nhân thường nhạy cảm với penicillin. Áp xe phổi đáp ứng ngoạn mục với điều trị kháng sinh.

205. A (Finberg, 2 e, 240-244).

Không như các xét nghiệm khác, hầu như không có sự chông chéo các giá trị chloride ở mồ hôi trong giá trị ở người bình thường và ở người bị xơ nang tụy. Nồng độ Cl^- trên 120 mEq/l trong mồ hôi là trên mức bình thường (giá trị bình thường 50 mEq/l). Các cách giải thích khác hợp lý và nên lặp lại các xét nghiệm trước khi có chẩn đoán cuối cùng. Các tình trạng khác có tăng nồng độ chloride trong mồ hôi gồm suy tuyến thượng thận, loạn sản ngoại bì, đá thào nhạt do thận, suy giáp và suy dinh dưỡng.

204. B (Behrman, 14 e, 1100-1101).

Hình ảnh Xquang cho thấy áp xe ở thùy trên phổi phải biểu hiện bởi vùng tròn, mức hơi dịch. Áp xe phổi do các vi khuẩn kỵ khí như bacteroide, fusobacteria, tụ cầu kỵ khí, tụ cầu vàng, Klebsiella. Các tác nhân thường nhạy cảm với penicillin. Áp xe phổi đáp ứng ngoạn mục với điều trị kháng sinh.

205. A (Finberg, 2 e, 240-244).

Không như các xét nghiệm khác, hầu như không có sự chông chéo các giá trị chloride ở mồ hôi trong giá trị ở người bình thường và ở người bị xơ nang tụy. Nồng độ Cl^- trên 120 mEq/l trong mồ hôi là trên mức bình thường (giá trị bình thường 50 mEq/l). Các cách giải thích khác hợp lý và nên lặp lại các xét nghiệm trước khi có chẩn đoán cuối cùng. Các tình trạng khác có tăng nồng độ chloride trong mồ hôi gồm suy tuyến thượng thận, loạn sản ngoại bì, đá thào nhạt do thận, suy giáp và suy dinh dưỡng.

206. C (Behrman, 14 e, 763-772).

Chìa khóa để quản lý tốt bệnh lao trẻ em và diệt trừ tận gốc căn bệnh này là phát hiện sớm, điều trị tốt những trường hợp bệnh ở người lớn. Bởi vì ở trẻ em một khi đã nhiễm bệnh sẽ có nguy cơ lâu dài phát triển bệnh và nhiễm các bệnh khác nếu không được dự phòng bằng isoniazide. Nguồn lây bệnh chủ yếu là người lớn bị lao.

Tiếp xúc hàng ngày với người bệnh đang trong thời hoạt động có nguy cơ cao phát triển bệnh lao hoạt động và trẻ em là đối tượng có nguy cơ cao nhất. Vì thế mỗi khi chẩn đoán bệnh lao trẻ em cần thiết phải kiểm tra test tuberculin da và chụp Xquang ngay lập tức các thành viên trong gia đình và những người có tiếp xúc thân mật với trẻ. Vì 3 đến 8 tuần sau lần phơi nhiễm mới có đáp ứng với test tuberculin nên test tuberculin phải được lặp lại ở người

bị phơi nhiễm nếu xét nghiệm âm tính vào thời điểm tiếp xúc nguồn bệnh. Trong khi chờ đợi trong 8 tuần trôi qua trước khi kiểm tra các xét nghiệm lại cần phải điều trị dự phòng isoniazid (trong trường hợp này đối với đứa trẻ). Phối hợp isoniazid và rifampin uống đã được chứng minh nâng cao hiệu quả điều trị và ngăn chặn các chủng kháng thuốc. Các chủng vi khuẩn đề kháng tự nhiên với thuốc rifampin ít gặp hơn với isoniazid. Cần cố gắng cấy tác nhân và định danh vi khuẩn, đặc biệt trong trường hợp nhạy cảm thuốc. Lây truyền bệnh lao do sự phát tán vào không khí các giọt nước bọt nhỏ chứa vi khuẩn lao sau cơn ho, hắt xì của người lớn bị bệnh. Trẻ em bị lao tiên phát không lây cho người khác do chúng cũng không thể ho một cách hữu hiệu và không khạc đàm được. Khi đàm được tạo ra thì thường nuốt vào bụng do vậy có thể tìm vi khuẩn lao ở các mẫu rửa dạ dày

207. E (Rudolph, 19e, 23).

Test da tuberculin được thực hiện dựa trên sự quá mẫn muộn của kháng nguyên Mycobacterium tuberculosis. Khoảng 2 đến 10 tuần sau khi tiêm dưới da, kháng nguyên sẽ tạo phản ứng dương tính ở dưới da bằng một quầng cứng. Một dạng “test tine” của test tuberculosis được sử dụng rộng rãi để tầm soát bệnh do dễ sử dụng là dùng một mảnh nhựa có 4 mảnh thép sạch chứa những vi khuẩn lao còn sống ở môi trường cấy (*a plastic unit with four stainless steels blader treated with a crude filtrate of culture medium containing old tuberculin*). Test này nhạy nhưng không được đặc hiệu và cần được kiểm tra lại bằng test Mantoux nếu nghi ngờ hay dương tính. Test tuberculin trong da Mantoux sử dụng một protein kết tủa từ vi khuẩn lao sống (protein tinh chất PPD). Đây là một test đáng tin cậy vì nó giúp chuẩn hóa và xác định mức độ nhiễm do chứa một lượng xác định kháng nguyên vi khuẩn lao. Bước tiếp theo thích hợp nhất trong việc quản lý một đứa trẻ không có triệu chứng bệnh nhưng có “test tine” dương tính là cho làm test Mantoux.

208. E (Rudolph, 19 e, 1481-1482).

Tiền sử ngủ ngáy và thở ồn ào trong khi ngủ của một đứa trẻ được bà mẹ ghi nhận là chẩn đoán tốt nhất bệnh “ngưng thở khi ngủ”. Trẻ thường khỏe mạnh khi thức và khi thăm khám. Thỉnh thoảng có thể phát hiện ở những đứa trẻ mắc bệnh nặng tình trạng rối loạn phát triển như tăng áp lực phổi, kiềm chuyển hóa, đa hồng cầu là hậu quả của tăng thông khí ban đêm. Hạch amidan

to có thể thấy được và các khiếm khuyết cấu trúc như lõm miệng, hôi miệng, cũng có thể là hậu quả của tình trạng đường thở bị tắc nghẽn và thở bằng miệng khi thở mũi bị tắc nghẽn. Không có ngón tay chân hình dùi trống vì không có shunt phải-trái.

209. D (Rudolph, 19 e, 1481-1482).

Kê đơn steroids đường mũi họng, dùng CPAP, cắt hạch hạnh nhân, cắt hạch lympho là những cách điều trị hữu hiệu tình trạng ngưng thở khi ngủ. Xạ trị không nên được áp dụng điều trị khi nghĩ đến sự phát triển ác tính đặc biệt đối với tuyến giáp.

210. B (Behrman, 14 e, 1079-1081).

Tràn khí màng phổi áp lực (một biến chứng do viêm phổi tụ cầu) có thể dẫn đến tử vong và dễ được điều trị. Tuy nhiên chẩn đoán này cần phải kiểm tra bằng các cách chẩn đoán cao cấp hơn vì độ nghi ngờ chẩn đoán cao. Những biến khác có thể xảy ra nhưng không cần hành động cấp cứu cấp thiết.

211. E (Behrman, 14 e, 1079-1081).

Tím tái ngay sau khi cho thở oxy gen liều cao cho thấy bệnh phổi đi cùng với shunt phải-trái và tử vong sắp xảy ra. Không còn thời gian để làm các xét nghiệm và yêu cầu giúp đỡ. Việc này có thể dễ dàng thực hiện bằng cách chọc kim hay catheter vào khoảng gian sườn 2-3 trên đường trong đường trung đòn ở tư thế bệnh nhân nằm ngửa. Có thể dùng kim cải tiến có khóa 3 chạc.

212. D (Rudolph, 19 e, 1571).

Viêm thanh nhiệt (epiglottitis) là một nhiễm trùng nguy hiểm tính mạng do tắc nghẽn đường thở trên. Thường không có tiền triệu và diễn biến bệnh nhanh. Khởi đầu một cách đột ngột với đau họng, sốt cao, kiệt sức nhanh. Có thể có đùn nước bọt, khó nuốt, giọng nghẹt, thích nằm tư thế cổ ngửa quá mức. Nếu không đặt nội khí quản ngay lập tức thì không nên cố gắng quan sát thanh nhiệt. Tỷ lệ mắc và tỷ lệ chết liên quan với sự chậm trễ trong việc chẩn đoán bệnh. Vì thế không nên mất thời gian vào chụp X quang.

213. C (Behrman, 14 e, 900-901).

Các biểu hiện mô tả tình trạng xâm nhiễm các ấu trùng ở chó (*Toxocara canis*) vào trong các cơ quan. Trẻ em mắc bệnh do nuốt phải ấu trùng từ thức

ăn bản. Các ấu trùng xuyên qua ruột vào các cơ quan như gan, phổi, não nhưng không quay trở lại ruột vì vậy sẽ không tìm thấy trứng hay ký sinh trùng trong phân. Hiện nay đã có xét nghiệm Elisa tìm Toxocara.

214. D (Behrman 14e 586-587).

Mặc dù tiêm kháng nguyên vào cơ thể để điều trị bệnh dị ứng đã có lịch sử hơn 75 năm nhưng hiệu quả điều trị còn giới hạn ngoại trừ sử dụng cỏ lười chó (ragweed) trong bệnh “sốt hay” (hay fever) và nọc ong trong phản ứng tự phản vệ. Vài bằng chứng khác cũng được ủng hộ là sử dụng tinh chất con “dust” (house dust mites) tinh chất phấn hoa hay tinh chất cỏ ở những bệnh nhân bị viêm mũi dị ứng. Tuy nhiên vết cắn, đốt (shot) của động vật trong con giạt dữ, thực phẩm, vi khuẩn, nấm mốc không có hiệu quả. Bằng chứng đáng thuyết phục về sự hữu hiệu của bất kỳ loại kháng nguyên nào ở “liệu pháp miễn dịch” trong bệnh hen vẫn chưa được rõ.

215. D (Behrman, 14 e, 1065-1068).

Vị trí của đường thở bị tổn thương được mô tả trong câu hỏi là nơi khí quản vào ở vùng cổ và ra khỏi ngực như trong “hội chứng Croup”. Những bệnh đường thở bên trong lồng ngực (*intrathoracic*) (như hen, viêm tiểu phế quản) sẽ gây khó thở kỳ thở ra với các dấu hiệu khò khè, thời gian thở ra kéo dài, các dấu hiệu của bẫy khí (*air trapping*) do hẹp đường thở trong kỳ thở ra vì các đường thở bị tác động cùng một lực như các phế nang. Đường thở ngoài lồng ngực có khuynh hướng xẹp lại vào kỳ hít vào sẽ tạo các triệu chứng đã mô tả.

216. E (Behrman, 14 e, 580-582).

Liều điều trị của theophylline huyết thanh là 10- 20 $\mu\text{g/ml}$. Dưới nồng độ này thuốc sẽ không có tác dụng nhưng trên liều này sẽ xảy ra độc với nôn mửa, buồn nôn, rối loạn nhịp tim, co giật và tử vong. Do vậy việc hiểu rõ tác dụng phụ của thuốc là rất quan trọng khi kê đơn và cho bệnh nhân sử dụng. Erythromycin và Cimetidin làm giảm độ thanh lọc của theophylline do vậy làm tăng nồng độ của thuốc trong huyết thanh. Phenytoin và rifampin có tác dụng ngược lại. Penicilline không ảnh hưởng đến nồng độ Theophyllin.

217. E (Behrman, 14 e, 789-790).

Nhiễm trùng do *Mycoplasma pneumoniae* thường gặp ở trẻ em và người trẻ tuổi. Mặc dù nhiễm trùng điển hình là viêm phổi phế quản, khí quản vào thùy dưới nhưng đặc điểm này không đặc hiệu. Nó cũng gây nhiễm trùng đường hô hấp trên, viêm họng, viêm tai giữa và viêm tai ngoài, viêm tiểu phế quản, thiếu máu huyết tán, hội chứng Guillian-Barré. Nhiễm trùng *Mycoplasma* không gây viêm cầu thận.

218. E (Behrman, 14 e, 601-602).

Bạn nên kiểm tra các thiết bị và dụng cụ cấp cứu khi bắt đầu làm việc tại phòng bệnh và bổ sung định kỳ để khi có tình huống cấp cứu (như sốc phản vệ) xảy ra cho phép bạn sử dụng nhanh chóng và hợp lý. Điều trị tiếp theo bao gồm thở oxy, tiêm tĩnh mạch aminophylline, epinephrine, plasma, diphenhydramine, corticoide khi lâm sàng có chỉ định. Bạn nên có cách điều trị khác cho tình trạng dị ứng của bệnh nhân bởi vì sốc phản vệ có thể tái phát trên bệnh nhân này. Diphenhydramine và corticoide nên cho sớm nhưng tác dụng của chúng lại chậm.

219. (Behrman, 14 e, 759-761).

Bệnh viêm phổi do *Legionella* hiếm khi chẩn đoán được dù có phần lớn trẻ có kháng thể đối với *L.pneumophila* có lẽ bệnh nhân có biểu hiện nhẹ nhàng. Ở những bệnh nhân bị tổn thương hệ miễn dịch hoặc những người già sẽ bị bệnh nặng. Trong trường hợp đã mô tả, bạn nên gọi điện cho bác sĩ đang chăm sóc cho bà nội (ngoại) cả đứa trẻ để thông báo cho ông ta ngay lập tức biết những phát hiện của bạn để ông tiến hành công việc điều trị với Tetracycline hoặc Erythromycin cho bà này. Đường lây truyền từ người sang người chưa được chứng minh nhưng có lẽ là cậu bé và bà đã phơi nhiễm với cùng một nguồn bệnh.

220. E (Nathan, 4 e, 748-749).

Sốt, ho, thở nhanh ở bệnh nhân thiếu máu hồng cầu hình liềm là dấu hiệu của viêm phổi, thuyên tắc phổi hay nhiễm trùng. Ngoại trừ tình trạng bệnh nhân thiếu máu hồng cầu hình cầu, những bệnh đó có thể diễn tiến tuần tự và nhanh chóng đưa đến tử vong. Do đó cần phải đánh giá và điều trị cấp cứu. Cần phải cho nhập viện, chuyển dịch, oxygen, chuyển máu.

221. C (Finberg, 2 e, 34).

Để có tím tái phải có 5 g Hb không bão hòa ở mao mạch da. Bệnh nhân thiếu máu có thể đạt ở mức thấp hơn. Thêm vào đó da nhiều sắc tố đen, ánh sáng chiếu kém góp phần làm dấu hiệu âm tính không đáng tin cậy. Ở bệnh thiếu máu và bệnh phổi cần phải tìm hiểu tình trạng suy giảm khả năng oxy hóa.

222. A (Finberg, 2 e, 30-49).

pH thấp ở máu động mạch gọi là toan máu xảy ra khi ion H^+ giải phóng từ acid lactid tạo thành trong quá trình chuyển hóa kỵ khí ở mô do không được cung cấp đủ khí oxygen. Sự ôxy hóa không thích hợp do PO_2 thấp, máu không mang đủ oxygen (Hb 6 g/dl) và tuần hoàn không đáp ứng cho tình trạng bệnh. PO_2 giảm phản ánh sự tăng thông khí phát sau suy hô hấp, thiếu máu và hô hấp còn bù với tình trạng toan chuyển hóa.

223. D (Finberg, 2 e, 30-35).

Cho oxy gen 100% sẽ nhanh chóng nâng nồng độ oxygen phế nang lên và các shunt mạch máu phải- trái sẽ bão hòa Hb động mạch. Nó cũng sẽ hòa tan 0,003 ml oxygen/mmHg áp suất riêng phần oxygen trên một decilit máu. Việc này làm giảm sự thiếu ôxy ở mô, tăng nồng độ oxy gen tĩnh mạch, hỗn hợp. Cho bệnh nhân thở 100% oxy gen tương đương với khả năng vận chuyển oxy khi chuyển 10ml/kg máu toàn phần. Cách làm này có tác dụng tạm thời vì oxy dùng liên tục trong nhiều giờ sẽ gây độc. Các lựa chọn khác không đúng.

224. D (Finberg, 2 e, 235-239).

Giảm khò khè ở bệnh nhân viêm phế quản không phải luôn là dấu hiệu cải thiện, có thể xảy ra khi có sự giảm thông khí. Tăng khí CO_2 ban đầu sẽ gây kích thích và tăng nhịp thở nhưng sau đó khi PO_2 tiếp tục tăng sẽ gây ức chế não làm trẻ như đang ngủ và thở gắng sức nhẹ nhàng. Giảm khí thở vào và sự gắng sức thở làm giảm khò khè. Tình trạng này rất nguy hiểm đến tính mạng. Khí máu sẽ cho thấy tình trạng giảm không khí và cần phải tiến hành hồi sức sau đó.

225. D (Behrman, 14 e, 786-787).

Trẻ em có thể bị nhiễm chlamydia (một vi khuẩn lây truyền đường tình dục ở người lớn) khi sinh qua đường sinh dục mẹ bị nhiễm khuẩn. Vị trí nhiễm trùng là phổi và kết mạc mắt. Nhiễm trùng do chlamydia ở trẻ 2 đến 12 tuần

tuổi gây bệnh viêm phổi không có sốt và bệnh viêm kết mạc. Chẩn đoán xác định bằng cấy dịch tiết và xác định kháng thể. Ở trẻ vị thành niên nhiễm chlamydia gây viêm tử cung, viêm vòi trứng, viêm nội mạc tử cung, viêm màng tinh và là một nguyên nhân quan trọng gây vô sinh do vòi (tubal infertility).

226. D (Levin, 2 e, 536-537).

Khuynh hướng chuyển động là rất lớn ở soi thanh quản, chúng cần phải được điều chỉnh lại. Thêm vào đó để kiểm tra chức năng của dụng cụ, cần thiết phải có một dụng cụ dự phòng. Không cần thiết vô trùng nhưng cần phải sạch sẽ.

227 C, 228 D, 229 A, 230 B. (Finberg, 2 e, 30-49, 88-106. Kravath, Pediatrics 59: 865, 1997).

Các kết quả ở hàng C cho thấy nổi bật lên tính trạng kiềm hô hấp có thể thứ phát sau tăng thông khí chủ động hoặc do hô hấp nhân tạo không thích hợp ở bệnh nhân và cũng là biểu hiện điển hình của hội chứng tăng thông khí cấp tính thứ phát sau một sự lo lắng quá mức. Những bệnh nhân này có biểu hiện khó thở, đau ngực, hồi hộp, đau đầu và có thể có co giật toàn thể do tình trạng thiếu canxi. Cho bệnh nhân thở lại trong túi giấy có thể là biện pháp điều trị và là một test chẩn đoán.

Khí máu trong hàng D chỉ là tính trạng của những người bình thường ngoại trừ giảm áp suất ôxy riêng phần. Tình trạng kiềm hô hấp nhẹ và toan chuyển hóa là hậu quả của sự thiếu oxy máu. Những kết quả này có thể là biểu hiện của những bệnh nhân bị viêm phổi mức độ trung bình, viêm tiểu phế quản, hen phế quản, sự tưới máu không thích hợp thứ phát (do có vài vùng phổi bị kém tưới máu). Nguyên nhân này dễ dàng được điều chỉnh khi cho thở oxy. Những kết quả này cũng có thể là biểu hiện của những bệnh nhân bị shunt từ phải-trái như tứ chứng Fallot (cung cấp oxy gen trong những trường hợp này không cải thiện tình hình) (mà phẫu thuật tim mạch đã nằm trong đáp án ở câu hỏi).

Ở hàng A cho thấy tình trạng toan chuyển hóa nặng với mất bù hô hấp nhưng không có giảm ôxy máu. Đây là biểu hiện của những bệnh nhân bị sốc giai đoạn đầu và những trẻ em bị tiêu chảy. Hành động thích hợp trong việc điều trị tình trạng toan máu này là (theo B.S. William Segar) bù nước, bù nước và bù nước.

Khí máu ở hàng B là tình trạng toan hô hấp mất bù có giảm oxy máu nhưng không có toan chuyển hóa. Tình trạng này gặp trong giảm thông khí cấp ví dụ như trong tràn khí màng phổi áp lực. Điều trị bằng dẫn lưu hay chọc kim vào khoang màng phổi để làm thoát khí.

231-234. 231 A, 232 C, 233 B, 234 D (Finberg, 2 e, 30-49, 88-106. Kravath, *Pediatrig* 59: 865, 1977).

Dữ kiện ở hàng A nói lên tính trạng toan máu nặng và giảm oxy máu nặng với toan hô hấp và toan chuyển hóa. Có các dấu hiệu của tính trạng suy giảm thông khí nặng phối hợp với suy suy tuần hoàn và nguy kịch tim mạch. Tình trạng này cần phải có biện pháp điều trị tích cực bao gồm thông khí với oxy gen nồng độ cao. Các biện pháp khác để hồi phục tuần hoàn và làm tăng tính trạng toan máu cũng được chỉ định.

Các kết quả ở hàng C cho thấy kiềm chuyển hóa. P_{CO_2} cao và P_{O_2} thấp là hậu quả của giảm thông khí còn bù. Vấn đề này có thể là hậu quả thứ phát của tình trạng mất quá nhiều kali có thể do thuốc lợi tiểu.

Kết quả ở hàng B chỉ nói lên toan hô hấp và còn bù chuyển hóa do tình trạng tắc nghẽn đường hô hấp trên mạn tính. Nguyên nhân thường gặp của giảm thông khí mạn tính ở trẻ em là phì đại amidan và hạch lympho; hai tình trạng này đòi hỏi phải được phẫu thuật cắt bỏ.

Khí máu ở hàng D không thể chấp nhận được ở bệnh nhân đang thở khí trời. P_{CO_2} không thể tăng lên khi P_{O_2} không hạ xuống nhanh được. Tăng P_{CO_2} từ 20 mmHg lên 40 đến 60 mmHg đòi hỏi P_{O_2} phải giảm xuống từ 90 đến 70 mmHg. Cần thiết phải kiểm tra lại khí máu sau điều trị.

Chương IV: HỆ TIẾT NIỆU

CÂU HỎI

Chỉ dẫn: Mỗi câu hỏi dưới đây có 5 cách trả lời. Chọn một câu trả lời đúng nhất cho mỗi câu hỏi.

279. Biểu hiện của bệnh hội chứng thận hư do thuốc cần phải xem xét ở những bệnh nhân có protein niệu đã sử dụng loại thuốc nào dưới đây:

- A. Tetracycline.
- B. Streptomycine.
- C. Trimethadione.
- D. Diazepam.
- E. Chlorambucil.

280. Một trẻ sơ sinh nam gầy còm, da thành bụng nhăn nheo và tinh hoàn chưa xuống hạ nang, chẩn đoán ban đầu: hội chứng Prune-Belly. Những triệu chứng tìm thấy dưới đây góp phần chẩn đoán, NGOẠI TRỪ:

- A. Thiếu ối.
- B. Bàng quang lớn.
- C. Thành bàng quang và niệu quản mỏng.
- D. Khoèo chân.
- E. Giảm sản phổi.

281. Một trẻ trai 7 tuổi bị đa chấn thương sau một va chạm do vật tù vào vùng bụng. Những câu sau đây là thích hợp cho quá trình thiết lập chẩn đoán và điều trị, NGOẠI TRỪ:

- A. Đa số những chấn thương thận chỉ cần điều trị nội không cần can thiệp phẫu thuật.
- B. Những tổn thương mạch máu lớn cần nhanh chóng can thiệp phẫu thuật.
- C. Vỡ bàng quang khi căng đầy hầu như không xảy ra.
- D. Khối máu tụ do chấn thương cần được phẫu thuật thăm dò và giải quyết.
- E. Các phẫu thuật sửa chữa là cần thiết cho hầu hết các tổn thương niệu quản.

282. Những câu sau đây là đúng cho bệnh đái tháo nhạt do thận, NGOẠI TRỪ:

- A. Hầu hết trẻ mắc bệnh ở Bắc Mỹ.
- B. Là bệnh di truyền liên kết giới tính X.
- C. Bệnh là do hậu quả bất thường về hệ thống enzym ống thận hay sinh hóa ống thận.
- D. Dẫn đến phù tiến triển.
- E. Có triệu chứng khát quá mức.

283. Khởi đầu của suy thận mạn có những dấu hiệu sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Chậm lớn.
- B. Đái ít.
- C. Chán ăn.
- D. Co rút cơ.
- E. Đau xương, đau khớp.

284. Một chất ngoại sinh được sử dụng để đo mức lọc cầu thận phải:

- A. Có hoạt tính sinh lý.
- B. Có khả năng liên kết với protein huyết tương.
- C. Được bài tiết bởi ống thận.
- D. Được lọc một cách tự do bởi cầu thận.
- E. Được tái hấp thu bởi ống thận.

285. Thăm khám lâm sàng một trẻ sơ sinh nam phát hiện bàng quang lớn và thận lớn. Chẩn đoán trước sinh: van niệu đạo sau (posterior urethral valves) vì khi siêu âm trước sinh thấy bàng quang lớn và thận ứ nước hai bên. Chụp Xquang bàng quang niệu đạo xuôi dòng cho thấy có một đoạn bị tắc nghẽn và giãn đoạn gần ở niệu đạo sau. Những triệu chứng khác của bệnh có thể là, NGOẠI TRỪ:

- A. Thiếu ối.
- B. Nhiễm trùng.
- C. Nhiễm trùng tiết niệu.

- D. Tia tiểu yếu.
- E. Tăng sản phổi.

286. Sau những cố gắng can thiệp y khoa, đứa trẻ với bệnh lý tắc nghẽn nặng đường niệu có mức lọc cầu thận giảm 80% và tăng urê creatinin máu. Cậu bé đang trong tình trạng suy thận mạn. Trẻ có những triệu chứng sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Đa hồng cầu.
- B. Còi xương.
- C. Bất dung nạp glucose.
- D. Chậm phát triển.
- E. Chậm phát triển tinh thần.

287. Sinh thiết thận một trẻ trai 10 tuổi bị tiểu máu và protein niệu cho hình ảnh sau (hình vẽ). Chẩn đoán thích hợp nhất ở đây là:

- A. Viêm cầu thận xơ hóa từng đoạn.
- B. Viêm cầu thận xơ hóa toàn bộ.
- C. Viêm cầu thận màng tăng sinh.
- D. Viêm cầu thận tiến triển nhanh.
- E. Viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu.

288. Soi đáy mắt một trẻ gái 13 tuổi thấy hẹp toàn bộ và trung tâm động mạch, xuất huyết võng mạc mắt trái, có biểu hiện hoại tử. Huyết áp 180/110 mmHg. Bệnh nhi này có thể có các triệu chứng sau. NGOẠI TRỪ:

- A. Liệt thần kinh mặt.
- B. Đau đầu.
- C. Giảm phản xạ.
- D. Mất ngủ.
- E. Phi đại thất trái.

289. Một trẻ 2 tuổi có tinh hoàn chưa xuống hạ nang được đưa đến một nhà niệu học. Phẫu thuật sửa chữa nhằm giới hạn nguy cơ:

- A. Ác tính hóa tinh hoàn.

- B. Vô sinh sau này.
- C. Xoắn tinh hoàn..
- D. Nhiễm trùng niệu.
- E. Viêm mào tinh hoàn.

290. Đếm nước tiểu thấy có $2.000/\text{mm}^3$ vi khuẩn Escherichia Coli. Chúng được xem là bằng chứng nhiễm khuẩn nếu mẫu nước tiểu:

- A. Có tỉ trọng 1,008.
- B. Được lấy qua Catheter bàng quang và có tỷ trọng 1,022.
- C. Lấy từ túi đựng nước tiểu.
- D. Lấy từ chọc bàng quang trên xương mu.
- E. Lấy từ mẫu nước tiểu sáng sớm.

291. Một trẻ trai 6 tuổi đi tiểu có nước tiểu màu nâu và đã được điều trị ghẻ chóc lở. Các dấu hiệu sau có thể tìm thấy, NGOẠI TRỪ:

- A. Tăng huyết áp.
- B. Khó thở.
- C. Phù quanh mi mắt.
- D. Gan lớn.
- E. Đái nhiều.

292. Một trẻ trai 2 tuổi rưỡi bị tiêu chảy, phân lỏng có máu xuất hiện ngay sau bữa ăn ở khách sạn. Vài ngày sau trẻ tái xanh và lơ mơ, mặt sưng húp và bà mẹ nói rằng trẻ tiểu rất ít. Chẩn đoán đặt ra là hội chứng huyết tán tăng uree máu. Các kết quả xét nghiệm sau đây là phù hợp, NGOẠI TRỪ:

- A. Hb rất thấp.
- B. Giảm tiểu cầu.
- C. Tiểu máu và protein niệu.
- D. Cây phân cho kết quả E.Coli 0156- H7.
- E. Test Coombs dương tính.

293. Một trẻ gái 6 tuổi tiểu đỏ được đưa tới phòng cấp cứu. Thử nước tiểu bằng que thử tìm Heme âm tính. Chọn câu sai:

- A. Trẻ đã ăn trái cây mâm xôi.
- B. Trẻ đã ăn củ cải đường.
- C. Trẻ đã được sử dụng chất tẩy phenolphthalein.
- D. Hiện diện myoglobin.
- E. Ăn phải Kool – Aid.

294. Đây là hình ảnh soi dưới kính hiển vi của mẫu nước tiểu ở một trẻ 7 tuổi.

Chẩn đoán ít thích hợp nhất ở đây là:

- A. Lupus ban đỏ hệ thống.
- B. Viêm cầu thận cấp sau nhiễm liên cầu.
- C. Bệnh Berger.
- D. Bệnh cầu thận màng.
- E. Viêm cầu thận gian mao mạch (mesangiocapillary glomerulonephritis).

295. Một trẻ trai 5 tuổi đến phòng cấp cứu lúc nửa đêm vì cơn đau dữ dội vùng bìu trái xuất hiện từ lúc 7 giờ chiều. Không có tiền sử chấn thương. Bước tiếp theo của bạn là:

- A. Gọi cho đội phẫu thuật thích hợp đến ngay lập tức.
- B. Cho thực hiện cấp cứu chụp scan đồng vị phóng xạ.
- C. Cho xét nghiệm phân tích nước tiểu và nhuộm Gram tìm vi khuẩn.
- D. Cho thực hiện siêu âm.
- E. Cho thực hiện Doppler.

296. Trong năm đầu đời sống những yếu tố sau đây tăng lên, NGOẠI TRỪ:

- A. Mức lọc cầu thận.
- B. Số lượng các nephrone.
- C. Dòng máu thận.
- D. Khả năng tái hấp thu của ống thận..
- E. Khả năng bài tiết của ống thận

297. Một trẻ trai 7 tuổi bị đau bụng co thắt, mọc ban ở chân, mông và cẳng tay.

Xét nghiệm nước tiểu thấy có protein niệu và tiểu máu vi thể. Trẻ bị:

- A. Lupus ban đỏ hệ thống.

- B. Ban quá mẫn tự miễn.
- C. Viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu.
- D. Viêm đa động mạch nốt (polyarteritis nodosa).
- E. Viêm da cơ (dermatomyositis).

Chỉ dẫn: Ghép đôi câu có chữ cái vào câu đánh số. Các câu có chữ cái có thể được chọn một lần, hơn một lần hoặc không được chọn lần nào.

- A. Khiếm khuyết ống thận tiên phát.
- B. Dị dạng phát triển cấu trúc.
- C. Rối loạn chuyển hóa đưa đến tổn thương thận.
- D. Rối loạn đa cơ quan.
- E. Bệnh thận tiên phát có nhiều biểu hiện ở thận.

298. Tiêu cystine.

299. Bệnh Wilson.

300. Hội chứng Alport.

Câu 301 - 306:

Chỉ dẫn: Nhóm câu hỏi này có thể trả lời chọn A, B, C, D theo chỉ dẫn sau.

- A. Nếu chỉ có (A) là đúng.
- B. Nếu chỉ có (B) là đúng.
- C. Nếu cả (A) và (B) đều đúng.
- D. Nếu cả (A) và (B) đều không đúng.

Mỗi câu trả lời A, B, C, D có thể được chọn 1 lần, hơn 1 lần hoặc không được chọn lần nào.

- A. Hội chứng thận hư.
- B. Viêm cầu thận cấp.
- C. Cả hai.
- D. Không câu nào đúng.

301. Nồng độ Album huyết thanh 1,9 g/l.

302. Phù.

303. Cần thiết phải theo dõi cẩn thận và hạn chế nước vào cơ thể.

304. Được điều trị bằng lợi tiểu.

305. Giảm thể tích máu.

306. Thường có tăng huyết áp.

ĐÁP ÁN

279. C (Berman, 14/e, trang 1344).

Hội chứng thận hư do thuốc đã được mô tả có mối liên quan với Trimethadione, penicillamine, tolbutamide và vài kim loại nặng xác định khác. Những nguyên nhân dị ứng bao gồm côn trùng cắn, hạt phấn hoa, rắn cắn... cũng có thể đưa đến hội chứng thận hư. Thận hư có thể là một giai đoạn của những bệnh ác tính như bệnh amyloid.

280. C (Rudolph, 19/e, tr 1299).

Hội chứng Prune Belly, phần lớn xảy ra ở trai, biểu hiện thành bụng yếu lỏng lẻo, da nhăn nheo, giãn đường niệu, tinh hoàn còn nằm trong ổ bụng, thành bàng quang và niệu quản dày do bất thường mô học. Có tình trạng loạn sản đường tiết niệu. Thiếu ối liên quan đến những biến chứng ở phổi như giảm sản phổi, tràn khí màng phổi. Trật khớp háng bẩm sinh, dị tật ngón chân, bất thường quay ruột có thể xảy ra xoắn ruột thứ phát. Không có sai lệch yếu tố gen học trong hội chứng Prune Belly.

281. C (Behrman, 14/e, tr 1380).

Chấn thương do vật tù (blunt trauma) ở trẻ em dễ gây vỡ các tạng trong ổ bụng như bàng quang (đặc biệt khi đầy nước tiểu) và những vết thương vùng thấp ổ bụng. Mặc dù những vết rách nhỏ ở bàng quang có thể được dẫn lưu bằng catheter nhưng cần phải thực hiện phẫu thuật thăm dò. Tổn thương niệu đạo nhiều có thể cần đến phẫu thuật dẫn lưu khối máu tụ, phẫu thuật sửa chữa ban đầu hoặc ngay cả thủ thuật thay thế đường tiết niệu. Hầu hết tổn thương niệu quản cần can thiệp phẫu thuật mặc dù hiếm xảy ra do vị trí giải phẫu được

bảo vệ. Phim Xquang bàng quang niệu đạo ngược dòng và phim bom tĩnh mạch thuốc hệ tiết niệu (UIV) có thể giúp ích, đặc biệt ở những chấn thương vùng xương chậu hoặc nghi ngờ chấn thương thận.

382. D (Behrman, 14/e, tr 1347-1348, 1402-1405).

Đái tháo nhạt do thận là một rối loạn bẩm sinh di truyền có tỉ trọng nước tiểu giảm và số lượng nước tiểu nhiều do thận không có khả năng đáp ứng với hormon ADH. Hầu hết các bệnh nhân Bắc Mỹ bị bệnh là hậu duệ của người Ulster Scots đến từ Nova Scotia năm 1761 trên tàu Hopewell. Nam giới mắc bệnh nhiều do đây là một thể của bệnh liên kết giới tính X nhưng cũng có những nữ giới thể dị hợp tử. Khiếm khuyết không được biết rõ nhưng rối loạn là kết quả của sự không đáp ứng tiên phát của ống lượn xa và ống góp đối với Vasopressin. Mặc dù bệnh xảy ra từ lúc sinh nhưng sau đó thường là vài tháng trẻ mới có biểu hiện khát quá mức, đái nhiều, mất nước, chậm lớn. Cách điều trị bệnh là giữ cân bằng nước - điện giải và sử dụng muối, chế độ ăn thích hợp.

283. B (Behrman, 14/e, 1335-1358) .

Suy thận mạn thường diễn biến từ từ âm thầm với nôn mửa, ăn uống mất ngon, mệt mỏi, đau đầu, giảm khả năng cô đặc nước tiểu biểu hiện bởi đái đêm, đa niệu, khát. Giai đoạn sau có thể có giảm thể tích nước tiểu. Chậm lớn cùng loạn dưỡng xương do thận biểu hiện bởi những cơn đau xương khớp. Co rút cơ và liệt nhẹ thường có nhưng không có giảm trương lực cơ.

284. C (Behrman, 14/e, 1324-1325).

Nếu một chất ngoại sinh được cơ thể chuyển hóa, gắn được với protein, được tái hấp thu hoặc được bài tiết bởi ống thận nó sẽ không đo một cách chính xác mức lọc cầu thận. Với kỹ thuật phóng xạ hiện nay, có thể sử dụng chất ⁵¹CR -ethylenediaminetetraacetate (⁵¹Cr - EDTA) hoặc ¹²⁵I-isothalamate. Những chất không phải là phóng xạ như inulin, cyanocobalamine và manitol có thể được sử dụng.

285. E (Kher, tr 454-457).

Van niệu đạo sau (PUV) được nghĩ tới khi đứa trẻ trai có bất kỳ triệu chứng trên ngoại trừ tăng sản phổi. Dấu hiệu lâm sàng có thể sắp xếp từ không biểu hiện triệu chứng đến sự tắc nghẽn nặng cùng với suy thận. Thiếu ối cùng với giảm sản phổi thường liên quan với bệnh thận niệu tắc nghẽn nặng. Nhiễm trùng dưới tiết niệu là biến chứng thường gặp và cũng là một triệu chứng ở trẻ sơ sinh bị bệnh. Nếu không được phát hiện và sửa chữa tắc nghẽn, tiên lượng chức năng thận thường dè dặt.

286. A (Rudolph, 19/e, tr 1247-1251).

Loạn dưỡng xương do thận có các biểu hiện bao gồm viêm xương xơ nang hóa (osteitis fibrosa cystica) thứ phát sau tăng hoạt tuyến phó giáp, còi xương, nhuyễn xương do thiếu hụt $1,25(OH)_2D_3$; có thể đồng thời xuất hiện trên cũng một bệnh nhân. Các yếu tố đưa đến chậm lớn: suy dinh dưỡng (do kém ăn, giảm lượng hormon somatomedin C), loạn dưỡng xương do thận, mất nhiều muối nước qua nước tiểu, acid chuyển hóa, thiếu máu. Tuổi xương thấp hơn tuổi thực, chậm phát triển tinh thần đặc biệt nếu tình trạng tăng ure máu xuất hiện ngay từ sớm ở giai đoạn bú mẹ. Chậm phát triển não và các hoạt động thô. Nếu không được điều trị có thể xuất hiện bệnh não tiến triển. Có thể có thiếu máu đẳng sắc, hồng cầu bình thường ở giai đoạn bệnh tiến triển; nguyên nhân chính do thiếu hụt erythropoietin, các nguyên nhân khác bao gồm giảm đời sống hồng cầu trong tình trạng tăng ure máu, mất máu qua đường tiêu hóa do bất thường chức năng tiểu cầu, mất máu trong quá trình lọc máu và các xét nghiệm thường quy, thiếu hụt acid folic, độc tố của nhôm liên quan quá trình lọc máu, ăn kém. Bất dung nạp glucose là kết quả của tình trạng đề kháng insulin nội sinh. Tăng glucagon và hormon GH có thể phối hợp làm tăng đường huyết.

287. C (Behrman, 14/e, tr 1332-1333).

Viêm cầu thận tăng sinh màng (một bệnh viêm cầu thận tăng sinh lan tỏa mãn tính) xuất hiện ở hai thể chính không thể phân biệt được qua mô học. Kính hiển vi mô tả typ 1 của viêm cầu thận tăng sinh (MPGN typ 1) với

sự lắng đọng lớp đệm (mesangial matrix) vào giữa màng cơ bản và lớp nội mô. Có thể thấy lắng đọng ở lớp dưới nội mô. Typ 1 MPGN thường gặp hơn typ 2 - gọi là "bệnh lắng đọng dày đặc" do có sự lắng đọng dày đặc trong màng cơ bản. Rối loạn bổ thể thường thấy trong cả MPGN typ 1 và typ 2. Ở typ 1, C_3 giảm và thường là C_{1q} , C_4 . Trong typ 2, C_3 giảm thường xuyên hơn dẫn đến hoạt hóa theo con đường khác. Suy thận tiến triển có thể xảy ra ở cả 2 thể.

288. C (Behrman, 14/e, tr 1222-1227).

Tăng huyết áp thường không có triệu chứng nhưng khi tăng huyết áp đáng kể trẻ thường đau đầu, hoa mắt, khó chịu và mất ngủ. Tăng áp lực nội sọ có thể có trước hay đồng thời với nôn mửa, tăng phản ứng, thất điều, động kinh cục bộ hay toàn bộ hóa. Liệt mặt có thể là biểu hiện của tăng áp não nặng.

Khi đáy mắt thay đổi hoặc có dấu hiệu chèn ép mạch máu, cần phải điều trị cấp cứu. Những trường hợp tăng áp lực nội sọ như vậy cần được điều trị tại bệnh viện.

289. C (Behrman, 14/e, tr 1378-1379. Rudolph, 19/e, tr 1303).

Lúc mới sinh 3.4% trẻ đủ tháng có tinh hoàn chưa xuống hạ nang. Tỷ lệ này cao hơn ở trẻ đẻ non. Lúc 1 tuổi 0.7% trẻ trai đủ tháng có tinh hoàn ẩn. Nếu người lớn bị tật tinh hoàn ẩn thì nguy cơ ác tính hóa tinh hoàn cao hơn nhiều so với người không bị tật tinh hoàn ẩn. Thủ thuật cố định tinh hoàn không làm giảm nguy cơ này nhưng giúp cho việc thăm khám định kỳ tinh hoàn. Cho dù tinh hoàn có ở trong bìu hay không thì hầu hết những người đàn ông cũng bị vô sinh. Tinh hoàn không phát triển và teo đi được phát hiện vào lúc 1 tuổi thì đến năm 2 tuổi các tế bào mầm sẽ giảm rõ rệt. Nguy cơ xoắn tinh hoàn xảy ra bởi sự di chuyển quá mức của tinh hoàn. Thủ thuật cố định tinh hoàn giúp giảm vấn đề này.

290. D (Behrman, 14/e, tr 1361-1362).

Sẽ không có vi khuẩn nào mọc trong mẫu nước tiểu lấy được bằng cách chọc bàng quang trên xương mu hoặc catheter ngược dòng đường tiểu trên, nếu không có nhiễm trùng. Bất kỳ sự phát triển vi khuẩn ở những mẫu xét nghiệm

nào kể trên đây đều có ý nghĩa. Mẫu nước tiểu sáng sớm thường được cô đặc và do đó số lượng khuẩn lạc cao hơn. Túi đựng nước tiểu thường bị tạp nhiễm. Catheter bàng quang ở người bình thường có thể bị tạp nhiễm.

291. E (Behrman, 14/e, tr 1329-1331).

Viêm cầu thận cấp sau nhiễm liên cầu thường xuất hiện sau nhiễm trùng da hay họng do liên cầu β tan máu nhóm A. Tiểu máu thường có màu đậm, số lượng nước tiểu ít do ứ máu tuần hoàn, phù phổi, quá tải cung lượng, phù mi mắt, nhịp tim nhanh, gan lớn. Vấn đề có thể giải quyết bằng cách giới hạn dịch đưa vào. Tăng huyết áp cấp diễn thường gặp và có thể có đau đầu, nôn mửa, bệnh não tăng huyết áp và động kinh.

292. E (CDC, MMWR, 42: 258-263, 1993. Rudolph, 19/e, tr 1028-1029, 1264-1265).

Hội chứng huyết tán tăng ure máu có đặc điểm: thiếu máu huyết tán vi mạch cấp tính, giảm thrombo do tăng sử dụng tiểu cầu, suy thận do tổn thương nội mạc mạch máu và lắng đọng tại chỗ fibrin. Thiếu máu đưa đến hoại tử vô thận và tổn thương các cơ quan khác như ruột, gan, tim, não, thượng thận. Xét nghiệm có Hb thấp, giảm tiểu cầu, giảm Albumin máu, bằng chứng có hiện tượng tán huyết ở phết máu ngoại biên (các tế bào nhân nhúm, biến dạng tế bào schistocyte). Phân tích nước tiểu có hồng cầu vi thể và protein. Chức năng thận giảm đáng kể đưa đến tiểu ít, tăng ure- creatinin máu. Xuất huyết và tắc nghẽn đường tiêu hóa, bụng báng, lơ mơ, co giật, hôn mê. Thập kỷ qua, nhiễm độc tố Escherichia Coli O157-H7 được cho là nguyên nhân của hội chứng này. Vi khuẩn này gây dịch bệnh ở trâu bò, vụ dịch nổ ra khi ăn hamburger bị nhiễm vi khuẩn ở vài bang. Thịt bò quay, sữa cừu và rượu táo cũng là nơi vi khuẩn trú ẩn. Môi trường Sorbital Macconkey thường dùng để làm tìm kiếm E.coli O157 - H7. Test Coombs không giá trị.

293. D (Rudolph, 19/e, tr 1236-1237).

Một vài chất phụ thuộc pH có thể làm nước tiểu chuyển sang màu đỏ. Sử dụng phenolphthalein, chất tẩy, phenindione, chống đông sẽ làm nước tiểu

đỏ, nuốt phải cây mâm xôi, củ cải đường cũng làm nước tiểu đỏ. Bởi vì que thử tìm heme âm tính nên tiểu ra myoglobuline không phải là nguyên nhân làm cho nước tiểu đổi màu ở đứa trẻ trong câu hỏi trên. Que thử và soi kính hiển vi quang học mẫu nước tiểu giúp chẩn đoán xác định tiểu máu.

294. Câu D (Behrman, 14/e, tr 1326-1339).

Hình ảnh trong câu hỏi mô tả trụ hồng cầu ở nước tiểu bệnh nhân bị bệnh cầu thận. Các ngoại lệ quan trọng bao gồm hội chứng thận hư tổn thương tối thiểu của bệnh cầu thận màng. Trong những trường hợp này, nước tiểu có số lượng protein và trụ trong (hyalin) nhưng chỉ có vài tế bào hồng cầu.

295. A (Behrman, 14/e, tr 1379. Rudolph 19/e, 1303).

Phần lớn nguyên nhân gây đau cấp và sung bìu trẻ trai dưới 6 tuổi là xoắn tinh hoàn. Nếu phẫu thuật trong vòng 6 giờ thì tinh hoàn sẽ được bảo vệ trong 90% các trường hợp. Chậm trễ do tốn thời gian cho các xét nghiệm làm tổn thương không hồi phục cơ quan sinh sản.

296. B (Behrman, 14/e, tr 1324-1325).

Thận trẻ sơ sinh đã hoàn toàn có đủ lượng nephron. Mức lọc cầu thận và dòng chảy plasma qua thận tăng dần ổn định và đạt giá trị như người lớn (điều chỉnh qua diện tích bề mặt da) vào cuối năm thứ nhất. Trẻ bú mẹ có tỉ lệ tái hấp thu muối thấp nhưng sẽ tăng dần theo trọng lượng cơ thể. Sự bài tiết các chất như para-aminohippuric acid cũng tăng dần trong năm đầu tiên.

297. B (Behrman, 14/e, tr 628-629, 1335).

Ban tự miễn quá mẫn thường xuất hiện ở đầu xa của chi, mặt, lòng bàn tay - bàn chân nhưng thân mình thì ít thấy hơn. Lupus ban đỏ hệ thống và viêm da cơ thường có nổi ban ở mặt điển hình (ban hình cánh bướm nhạy cảm ánh nắng mặt trời). Viêm đa động mạch thường không có ban. Ban trong bệnh tinh hồng nhiệt do nhiễm liên cầu thường xảy ra đồng thời với viêm thận sau nhiễm liên cầu, tổn thương chốc lở.

298 A, 299 C, 300 E (Behrman, 14/e, tr 1015-1016, 1328-1329, 1345-1346, 1755).

Trẻ đái ra cystin có tổn thương ở khâu vận chuyển aminoacid ở cả ống thận và ở đường tiêu hóa dẫn đến sỏi thận cystin. Điều trị bao gồm giữ ổn định lượng nước tiểu cao và kiềm hóa nước tiểu. D - penicillamin có thể hữu hiệu trong vấn đề hoà tan sỏi thận và sỏi hỗn hợp disulfide của cystine – penicillaminethi dễ hoà tan hơn.

Bệnh Wilson do lắng đọng đồng ở ống thận làm acid hóa ống thận, tiểu máu, tiểu glucose, tăng canxi máu.

Hội chứng Alport một bệnh thận di truyền tổn thương cả cầu thận và ống thận. Tuổi trung bình là 6 tuổi, suy thận giai đoạn cuối ở 1/2 các trường hợp nam dưới 30 tuổi, phụ nữ thường bị nhẹ hơn. Một vài trẻ có thể bị điếc và dị tật ở mắt.

301 - A, 302 - C, 303 - B, 304 -D, 305 - A, 306 - B (Rudolph, 19/e, tr 1260-1262, 1267-1271).

Trong hội chứng thận hư, Albumin mất qua nước tiểu sẽ làm giảm nồng độ trong huyết tương. Khi giảm nhiều làm áp lực keo huyết tương giảm so với áp lực thủy tĩnh. Thể tích huyết tương giảm gây phù. Cơ chế nội tiết và thận bù trừ một phần bằng cách tái hấp thu muối nước. Không cần thiết phải theo dõi cẩn thận và hạn chế muối nước vào cơ thể. Mặc khác trong viêm cầu thận tiểu ít do hậu quả của bệnh sẽ xảy ra trong vài ngày. Giai đoạn này cần thiết phải theo dõi và giới hạn dịch đưa vào cơ thể để giảm phù, tăng thể tích máu, phù phổi và có thể tử vong. Tăng huyết áp thường xuất hiện trong viêm cầu thận nhưng ít gặp trong hội chứng thận hư.

Lợi tiểu thính thoảng được dùng trong cả hội chứng thận hư và viêm cầu thận cấp nhưng không tác dụng nhiều cho lắm. Sự phối hợp điều trị bằng cách chuyên Allumin và sử dụng lợi tiểu cũng dùng làm giảm phù ở hội chứng thận hư. Bởi vì cả hai bệnh đều tự giới hạn nên các phương pháp hiện thời tỏ ra quan trọng.

Chương V: HỆ THẦN KINH CƠ

CÂU HỎI

Chỉ dẫn: Chọn câu trả lời đúng nhất

307. Trong số các dị tật và sai lệch phát triển xuất hiện ngay từ thời kỳ sớm của trẻ. Rối loạn chính cần can thiệp sớm là:

- A. Tự kỷ.
- B. Chậm phát triển tinh thần không rõ nguyên nhân.
- C. Chậm phát triển tâm thần vận động.
- D. Rối loạn phát triển ngôn ngữ.
- E. Tam nhiễm sắc thể 2.

308. Một trẻ 10 tuổi bị chân khoèo và vẹo cột sống. Đứa trẻ có thể có các rối loạn sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Giảm sự chuyển động và cố định vật của mắt.
- B. Mất điều hòa ngồi và đi đứng.
- C. Rung giật nhãn cầu.
- D. Tăng phản xạ.
- E. Bất thường ngôn ngữ.

309. Thăm khám kỹ vùng cột sống lưng trẻ sơ sinh có thể phát hiện ra các dấu hiệu ngoài da trong tật nứt đốt sống. Các dấu hiệu sau đây giúp chẩn đoán, NGOẠI TRỪ:

- A. Một túm lông.
- B. Vết chàm (Mongolian spot).
- C. Bất sản mô liên kết.
- D. U máu.
- E. Khối mô mềm nhỏ.

310. Những bệnh về rối loạn acid amin nào sau đây có liên quan đến bệnh liệt nửa người cấp tính ở trẻ nữ nhi:

- A. Tiểu ra phenylketon.
- B. Tiểu ra homocystin.
- C. Tiểu ra cystathionin.
- D. Bệnh nước tiểu có vị ngọt của nước cây gỗ thích(maple syrup urine disease).
- E. Bệnh histidin huyết.

311. Cách an toàn nhất để tránh làm chấn thương trong khi chọc dò não tủy ở trẻ nhỏ là:

- A. Đẩy nhanh kim cho đến khi có cảm giác tiếng “sật”.
- B. Đẩy nhanh kim cho đến khi có cảm giác bị cản lại và sau đó rút nòng kim ra.
- C. Sử dụng kim không có nòng.
- D. Xoay kim lặp đi lặp lại.
- E. Đẩy kim vào từ từ và rút nòng kim sau mỗi lần đẩy kim để thấy dịch não tủy chảy ra.

312. Một trẻ 4 tuổi được phát hiện tự mình dùng ngón tay mở mí mắt và nhắm mắt theo chu kỳ đặc biệt vào buổi tối. Trẻ gặp khó khăn trong việc nuốt thức ăn, luôn luôn trông thấy buồn bã mặc dù vui đùa bình thường, cháu cũng chạy nhảy bình thường. Bạn chẩn đoán trẻ bị bệnh nhược cơ. Các xét nghiệm sau đây giúp chẩn đoán, NGOẠI TRỪ:

- A. Kháng thể acetyl choline.
- B. Creatine phosphokinase (CPK).
- C. Tác dụng của việc tiêm bắp thịt neostigmine vào mí mắt.
- D. Chụp phim XQ tim phổi.
- E. Kháng thể kháng nhân (ANAs).

313. Đồng tử co nhỏ đối xứng hai bên ở một bệnh nhân bị bất tỉnh có thể được tìm thấy trong các bệnh sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Xuất huyết ở cầu não.
- B. Hôn mê do chuyển hóa.

- C. Hôn mê do thuốc heroin.
- D. Hôn mê do atropin.
- E. Quá liều Phenobarbital.

314. Một trẻ 7 tuổi có tiền sử khỏe mạnh đột ngột xuất hiện đau đầu và té ngã xuống nền nhà. Khi thăm khám bạn nhận thấy trẻ lơ mơ, yếu nửa người bên trái và liệt mặt trung ương bên trái, đồng tử lệch sang phải. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. Đau nửa đầu kèm liệt nửa người.
- B. U trên lều.
- C. Liệt kiểu Todd.
- D. Khó máu tụ dưới màng cứng cấp tính.
- E. Liệt nửa người cấp tính ở trẻ nhũ nhi.

315. Sự không hoạt động của chất hexosaminidase A trong bạch cầu máu xác định chẩn đoán nào dưới đây trong các bệnh rối loạn lipid:

- A. Bệnh Niemann- Pick.
- B. Bệnh Gaucher trẻ nhỏ.
- C. Bệnh Tay Sachs.
- D. Bệnh Krabbe.
- E. Bệnh Fabry.

316. Trẻ bị loạn dưỡng trương lực cơ có những triệu chứng nào sau đây,

NGOẠI TRỪ:

- A. Chậm phát triển tâm thần vận động.
- B. Động kinh.
- C. Vẻ mặt bất động.
- D. Sụp mí.
- E. Suy hô hấp.

317. Chứng đau nửa đầu ở trẻ em điển hình gồm những triệu chứng sau đây, NGOẠI TRỪ:

- A. Có tiền sử gia đình bị đau nửa đầu.
- B. Đau đầu hai bên.
- C. Đau đầu kịch phát.
- D. Thời gian đau đầu kéo dài hơn 24 giờ.
- E. Có thể kết thúc bằng ngủ.

318. Dịch não tủy của một trẻ 8 tuổi, sốt nhẹ, cứng gáy, sưng sờ từng cơn cho các dữ kiện sau: bạch cầu $200/\text{mm}^3$ (tất cả lymphocyte), protein 150 mg/dl, glucose 15 mg/ dl. Chẩn đoán phân biệt đặt ra bao gồm các bệnh sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Viêm màng não do virus.
- B. Viêm màng não do lao.
- C. Bệnh bạch cầu thâm nhiễm màng não (meningeal leukemia).
- D. U nguyên bào tủy.
- E. Hội chứng giả u não (pseudotumor cerebri).

319. Một trẻ 6 tuổi có dáng đi không vững không đặc hiệu và kích thích khó chịu. Thăm khám lâm sàng thấy liệt mặt bên trái rất nhẹ, phản xạ căng cơ nhanh ở tứ chi, đáp ứng duỗi cơ gan bàn chân hai bên, tăng trương lực cơ nhẹ tay trái và hai chân, không có yếu cơ. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. U tế bào thần kinh đệm cầu não.
- B. U tế bào hình sao tiểu não.
- C. U bán cầu não phải.
- D. Viêm não xơ hóa bán cấp.
- E. Bệnh não chất trắng hoại tử bán cấp.

320. Một trẻ 2 tuổi được đưa vào bệnh viện vì động kinh sau hôn mê cách đó 6 giờ. C.T.Scan có cản quang cho thấy tăng đậm độ khoang đáy (basal cisterns) dịch não tủy. Không có tiền sử nào đáng chú ý. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. Hội chứng đờ đẫn trẻ bị ngược đãi.
- B. Dị dạng tĩnh mạch Galen.
- C. Viêm màng não do não mô cầu.
- D. Viêm màng não do lao.
- E. Viêm não ngựa miền Đông(eastern equine encephalitis).

321. Một trẻ 6 tuổi được theo dõi tại bệnh viện vì bị ngã sau té xuống đất khi đang chơi xích đu. Các dấu hiệu hoặc các triệu chứng nào sau đây giúp chẩn đoán tụ máu ngoài màng cứng, NGOẠI TRỪ:

- A. Giãn đồng tử một bên.
- B. Động kinh cục bộ.
- C. Tri giác xấu dần.
- D. Liệt nửa người.
- E. Tăng nhịp tim và hạ huyết áp.

322. Đau đầu, nôn mửa, phù gai thị là những triệu chứng thường gặp của u não ở trẻ em. Những dấu hiệu nào sau đây thường gặp trong u sọ hầu(craniopharyngioma):

- A. Liệt dây thần kinh sọ não số VI.
- B. Mất điều hòa tiểu não một bên.
- C. Giãn đồng tử một bên.
- D. Mất khứu giác một bên.
- E. Bán manh hai bên thái dương.

323. Các chẩn đoán phân biệt của thất điều (ataxia) cấp ở trẻ em bao gồm các chứng bệnh sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Ngộ độ thuốc.
- B. Bất sản thể chai.
- C. Viêm màng não do vi khuẩn.
- D. Nhiễm virus.
- E. U nguyên bào thần kinh.

324. Khoảng 50% - 60% các khối u ở hệ thần kinh trẻ em là:

- A. U dưới lều.
- B. U trên lều.
- C. Trong não thất.
- D. Trong khoang cột sống.
- E. Không có câu nào đúng.

325. Một trẻ em bị liệt mặt hai bên và khó bú, khó nuốt. Trẻ có thể bị các bệnh sau đây, NGOẠI TRỪ:

- A. Teo cơ cột sống trẻ thơ (infantile spinal muscular dystrophy).
- B. Nhược cơ.
- C. Loạn dưỡng trương lực cơ bẩm sinh (congenital myotonic dystrophy).
- D. Loạn dưỡng cơ Duchenne.
- E. Ngộ độc Botulium.

326. Một chấm nhỏ ở mắt được tìm thấy trong bệnh Tay-Sachs. Nó cũng có thể gặp ở trẻ em trong các bệnh sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Bệnh gangliosidosis typ 1 (GM₁).
- B. Bệnh Sandhoff.
- C. Bệnh Neimann - Pick typ A.
- D. Bệnh Gaucher.
- E. Bệnh loạn dưỡng chất trắng đổi màu (metachromatic leukodystrophy).

327. Các câu sau đây nói về co giật do sốt cao là đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Luôn có tính trạng tăng nhẹ lympho bào trong dịch não tủy.
- B. Luôn có liên quan đến nhiễm trùng bên ngoài hệ thần kinh.
- C. Kéo dài dưới 15 phút.
- D. Tuổi từ 6 tháng đến 5 tuổi.
- E. Con co giật toàn bộ hóa điển hình.

328. Đậm độ canxi trong phim Xquang sọ dưới đây được gây ra bởi(hình vẽ):

- A. Nhiễm Cytomegalo virus bẩm sinh.
- B. Nhiễm toxoplasma bẩm sinh.
- C. Giang mai bẩm sinh.
- D. Viêm màng não do lao.
- E. U sọ hậu.

329. Một đứa trẻ có những mảng sắc tố da mất màu (hình ảnh), có những cơn co thắt trẻ thơ (infantile spasm). Rối loạn ở đứa trẻ này là:

- A. Bệnh u xơ sợi thần kinh.
- B. Xơ não đa u.
- C. Mất sắc tố da không kiểm soát.
- D. Bệnh vẩy phấn hồng.
- E. Bệnh vẩy nến.

330. Một trẻ bị đái tháo nhạt sau một hôn mê do tổn thương não nặng, trẻ đái 100 ml nước tiểu trong một giờ. Vấn đề này có thể được điều trị bởi các phương pháp sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Thay thế lượng nước tiểu mất đi bằng dung dịch glucose 5% và 10mEq/l NaCL.
- B. Tiêm bắp thịt Vasopressin.
- C. Bù nước thêm bằng uống thông dạ dày để thay thế lượng nước tiểu bị mất.
- D. Cho Insulin.
- E. Cho dung dịch DDAVP (vasopressin tổng hợp) xịt mũi.

331. Một trẻ 2 tuổi bị viêm màng não mủ do vi khuẩn được chẩn đoán và điều trị sớm trong ngày, xuất hiện tiểu ít. Hành động nguy hiểm nhất lúc này là:

- A. Không làm gì cả.

- B. Tăng dịch chuyển tĩnh mạch thêm 20% trong nhiều giờ.
- C. Cho test thử thách thận bằng chuyển tĩnh mạch dung dịch glucose 5% tốc độ 20 ml/kg trong hơn 10 phút.
- D. Giảm 10% dịch chuyển trong nhiều giờ.
- E. Đặt Catheter bàng quang.

Câu 332-334. Ghép đôi câu có chữ cái vào câu đánh số.

Ở vài động vật chân đốt nọc độc của chúng khi được đưa vào cơ thể (tiêm, đốt) gây các triệu chứng lâm sàng quan trọng. Đối với mỗi loài động vật chân đốt dưới đây, hãy chọn dấu hiệu hay triệu chứng mà nọc độc của chúng tạo ra sao cho thích hợp:

- A. Liệt hướng lên.
- B. Nóng bỏng cơ vùng bụng.
- C. Loét mạn tính vị trí đốt.
- D. Sung nề nhẹ vết đốt.
- E. Loét đỏ dần vùng da.

332. Bò cạp

333. Nhện đen

334. Con tick

Câu 335-343. Nhóm câu hỏi sau gồm 4 câu A, B, C, D thích hợp với câu đánh số. Cách chọn như sau:

- A. Nếu câu đánh số thích hợp với chỉ câu A
- B. Nếu câu đánh số thích hợp với chỉ câu B.
- C. Nếu câu đánh số thích hợp với cả câu A và câu B.
- D. Cả câu A và câu B đều không đúng.

- A. U xơ sợi thần kinh typ 1.
- B. Hội chứng McCune – Albright.
- C. Cả hai.

D. Không câu nào đúng

335. Nốt Lisch(Lisch nodules).
336. Dậy thì sớm.
337. U tiết bã nhờn.
338. Tổn thương xương.
339. Bướu cổ.
340. Hội chứng thần kinh da.
341. U ác tính.
342. Bệnh da mất sắc tố lá cây tần bì (ash leaf depigmentation).
343. Nốt màu café sữa (cafe au lait spots).

ĐÁP ÁN

307. D (Behrman, 14 e, 185).

Mặc dù can thiệp điều trị càng sớm càng tốt khi phát hiện ra bệnh, nhưng các nghiên cứu chỉ ra rằng kết quả điều trị ít có ý nghĩa ngoại trừ các rối loạn ngôn ngữ. Thêm vào đó là nhu cầu của cha mẹ và sự ủng hộ của họ trong vấn đề điều trị. Rối loạn phát triển ngôn ngữ nếu không bị chi phối bởi các rối loạn khác như tự kỷ hoặc chậm phát triển tinh thần thì đáp ứng tốt sau điều trị.

308. D (Behrman, 14 e, 1513).

Mất điều hòa Friedreich, một bệnh do thoái hóa tiểu não cột sống có tim to, có đặc điểm rối loạn chức năng cả tiểu não và cột sau. Chân khoèo (lòng bàn chân uốn cong) và vẹo cột sống là dấu hiệu về rối loạn xương. Bệnh di truyền nhiễm sắc thể thường hoặc trội hoặc thường gặp hơn là lặn. Các triệu chứng thần kinh gồm bất thường lời nói, giảm linh hoạt đồng tử, rung giật nhãn cầu, mất điều hòa dáng đi và đứng. Không có điều trị hữu hiệu.

309. B (Behrman, 14 e, 1482-1483, Jones, 4 e, 550-551).

Vết chàm không liên quan đến các bất thường kia. Các dữ kiện liệt kê có thể giúp phát hiện tật hở đốt sống kín đáo. Vấn đề phải xác định dây thần kinh cột sống nào và bất thường đốt sống nào vì nó liên quan đến chức năng thần kinh chi phối đặc biệt vùng lưng, hai chi dưới và hệ thống tiết niệu. Các ví dụ của các dị tật: thoát vị màng não, nứt dọc đốt sống, u mô thừa, u mỡ, nang bì và biểu bì, xoang bì, ống thần kinh ruột phôi, u máu. Thông thường mất chức năng thần kinh do các bất thường giải phẫu trên thường nhẹ và bị bỏ qua.

310. B (Behrman, 14 e, 307-335).

Tiểu ra homocystein có thể gây thuyên tắc trong động mạch phổi và động mạch hệ thống, đặc biệt là mạch máu não, do vậy bệnh tắc mạch là một trong nhiều nguyên nhân gây liệt nửa người cấp ở trẻ nhũ nhi. Không có các rối loạn nào khác ở câu hỏi liên quan đến liệt nửa người cấp tính. Tiểu ra phenylketon gây chậm phát triển và động kinh, bệnh nước tiểu có vị ngọt của quả cây gỗ thích, (một bất thường chuyển hóa leucine), dẫn đến những cơn động kinh và nhanh chóng tổn hại đến hệ thần kinh ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ. Bệnh Histidine máu liên quan đến suy giảm khả năng ngôn ngữ và tâm lý. Tiểu ra cystathionin là bệnh tiểu ra acide amine lành tính không ảnh hưởng lên hệ thần kinh trung ương.

311. E (Behrman, 14 e, 1480-1481).

Thủ thuật cần làm nhanh nhưng ở đây sự hấp tấp có thể hỏng việc. Trẻ em khác với người lớn thường không có cảm giác đề kháng “bị hụt hẫng” khi kim đâm xuyên màng cứng tới khoang dưới nhện. Vì thế rất thường xảy ra tình trạng đầu kim chọc khoang dịch não tủy vào rồi mà người chọc không biết cứ tiếp tục đẩy kim vào đã đâm vào mạch máu gây sai lệch kết quả. Do vậy cần phải rút nòng kim để kiểm tra dịch nào tủy có chảy ra hay không trong quá trình làm thủ thuật. Nếu không sử dụng nòng kim sẽ làm tăng nguy cơ chọc vào lớp biểu bì đến khoang dưới nhện tạo u biểu bì. Sai lệch kết quả sẽ làm giảm sự thành công của việc điều trị.

312. B (Behrman, 14 e, 1553-1555).

Nhược cơ là một bệnh tự miễn do tồn tại trong tuần hoàn kháng thể chống receptor của Acetylcholine. Bằng chứng khác của bệnh tự miễn là tăng ANAs (kháng thể kháng nhân), phức hợp miễn dịch và tình trạng nhược năng tuyến giáp liên quan viêm tuyến giáp lympho bào. Dấu hiệu sớm nhất là sụp mi, yếu cơ vận nhãn, sau đó là khó nuốt, yếu các cơ vùng mặt. Dấu hiệu phân biệt bệnh là sự môi cơ nhanh dù tốc độ dẫn truyền thần kinh bình thường. Điện cơ đồ (EMG) cho thấy giảm đáp ứng khi kích thích cơ lặp đi lặp lại nhiều lần, do sự hiện diện chất ức chế cholinesterase. Những chất ức chế này đầu tiên là những chất được dùng trong điều trị. Các phương thức trị liệu khác gồm ức chế miễn dịch, lọc huyết tương, cắt tuyến ức và điều trị tình trạng nhược năng tuyến giáp. CPK bình thường.

313. D (Rudolph, 19 e, 784-813).

Đồng tử co nhỏ gặp trong hôn mê do heroin và xuất huyết cầu não, phản xạ với ánh sáng không bị ảnh hưởng trong trường hợp đầu nhưng khó xác định. Đồng tử co nhỏ đáp ứng ánh sáng gặp trong hôn mê do chuyển hóa, trong khi tổn thương não giữa thì không. Atropin làm giãn đồng tử, đỏ bừng mặt, hoang tưởng hoặc ảo giác. Giai đoạn sớm của nhiễm barbiturate đồng tử còn giới hạn nhưng về sau nếu không điều trị gây thiếu oxy máu sẽ giãn đồng tử.

314. E (Rudolph, 19 e, 1750-1752).

Triệu chứng khởi đầu đột ngột đặc biệt với hiện tượng mắt lệch về phía đối diện với bên liệt gợi ý chẩn đoán liệt nửa người cấp diễn ở trẻ nữ nhi. Nguyên nhân thường gặp của hầu hết các trường hợp là do tắc nghẽn động mạch não giữa hoặc các nhánh chính của động mạch này. Liệt nửa người, đau nửa đầu thường xảy ra ở đứa trẻ có tiền sử đau nửa đầu. Liệt kiểu Todd thường sau một cơn động kinh vùng mặt hay động kinh kiểu đạo hành Jackson và không kéo dài quá 24-48 giờ. Mắt luôn nhìn về phía bị liệt. Các triệu chứng ban đầu của khối u trên lều thường diễn ra bán cấp với các cơn đau đầu và dần dần yếu liệt. Luôn có tiền sử chấn thương khi nghĩ đến khối máu tụ dưới màng

cứng cấp tính. Các triệu chứng lâm sàng của các bệnh khác có thể xuất hiện nhanh nhưng thường không đột ngột như bệnh tắc nghẽn mạch máu.

315. C (Behrman, 14 e, 345-347, 1525-1527).

Tay-Sachs là bệnh thoái hóa tuần tiến, dấu hiệu lâm sàng gồm có những đốm đỏ màu anh đào (cherry spot) và nhạy cảm tinh tế với tiếng động. Chẩn đoán dựa vào sự biến mất hoạt động của chất hexosaminidase A trong bạch cầu Tay-Sachs là bệnh di truyền lặn nhiễm sắc thể thường, 80% trẻ bệnh là người Do Thái ở Đông Âu. Các rối loạn khác được nêu trong các câu hỏi có liên quan đến thiếu hụt enzym: Bệnh Nieman-Pick, bệnh Sphingomyelin, bệnh Gaucher trẻ nữ nhi, beta glucosidase, bệnh Krabbe (loạn dưỡng chất trắng tế bào hình cầu), galactose não, beta-galactosidase, bệnh Fabry, alpha-galactosidase.

316. B (Rudolph, 19 e, 1810).

Chậm phát triển tâm thần vận động có thể gặp ở những trẻ bị loạn dưỡng trương lực cơ. Sụp mí, khuôn mặt bất động và suy hô hấp là những dấu hiệu chính của rối loạn này thời kỳ sơ sinh. Tỷ lệ bà mẹ mắc bệnh thể nhẹ không cao và việc tìm hiểu cẩn thận tiền sử gia đình, thăm khám cha mẹ, đặc biệt bà mẹ là cần thiết giúp cho chẩn đoán nhất là khi các dấu hiệu lâm sàng cùng các bằng chứng điện cơ không rõ ràng. Loạn dưỡng trương lực cơ không có triệu chứng động kinh.

317. D (Rudolph, 19e, 1785-1787).

Ngược lại với người lớn, trẻ bị đau nửa đầu thường phải có cơn đau như sau: đau vùng trán hai bên không có tiền triệu hoặc đau đầu từng nhịp theo mạch đập chỉ xảy ra trong vài giờ. Giống như người lớn, các cơn đau đầu thường kết thúc bởi nôn mửa hay ngủ. Đau nửa đầu có thể xuất hiện sớm ở lứa tuổi 2-3 tuổi; trẻ trai bị sớm hơn trẻ gái, trẻ gái thường bị nhiều hơn.

318. E (Rudolph, 19e, 627-628, 1186-1188, 1735-1736, 1747-1748, 1817-1818).

Viêm màng não do virus, viêm nang não do lao, bệnh bạch cầu thâm nhiễm màng não trong bạch cầu cấp và u nguyên bào não tủy có thể gây tăng lympho bào, tăng protein và hạ glucose thấp trong dịch não tủy. Trong 4 bệnh nói trên, viêm nang não do lao có nồng độ Glucose dịch não tủy thấp nhất. Đáp ứng tế bào trong bệnh viêm màng não do virus sẽ tăng ưu thế lymphocyte. Tế bào trong dịch não tủy trẻ bị bạch cầu bệnh bạch cầu cấp thâm nhiễm màng não hầu hết là tế bào lympho hay nguyên bào lympho (lymphoblast). Trẻ bị u nguyên tủy bào có triệu chứng và dấu hiệu của khối choán chỗ ở hố não sau, dịch não tủy ngoài tình trạng tăng lympho bào còn có không thường xuyên các tế bào monocyte. Giảm glucose dịch não tủy liên quan đến sự rối loạn vận chuyển glucose do hiện tượng kích thích màng não. Trong hội chứng giả u lành tính (pseudotumour cerebri), dịch não tủy bình thường ngoại trừ vài trường hợp có nồng độ protein thấp.

319. A (Behrman, 14 e, 1531-1535).

Rối loạn bán cấp hệ thần kinh trung ương sẽ gây tổn thương các dây thần kinh sọ não (đặc biệt dây số VII và những dây thần kinh sọ não ở phần dưới hành não), dấu hiệu bó tháp, dáng đi loạng choạng thứ phát sau co cứng cơ, thay đổi hành vi thì khả năng là u tế bào thần kinh đệm cầu não. U tiểu não giai đoạn muộn gây các dấu hiệu bó tháp, nhưng có thể dáng đi là do thất điều. Rối tầm và rung giật nhãn cầu có thể thấy. U trên lều ít gặp ở trẻ 6 tuổi, thường có nhưc đầu, nôn mửa, phù gai thị.

320. D (Behrman, 14 e, 767-768).

C.T.Scan có cản quang là phương tiện tuyệt vời chẩn đoán viêm màng não do lao. Xuất tiết dịch trong hố đáy não cho hình ảnh tăng âm ở phim có thuốc cản quang là dấu hiệu điển hình; củ lao, phù, nhồi máu rõ ràng và não úr nước có thể xuất hiện. Xquang tim phổi có thể sẽ cho hình ảnh lao phổi.

321. E (Rudolph, 19 e, 1753).

Chèn ép thân não, dây thần kinh sọ não số III dẫn đến giãn đồng tử, liệt nửa người, động kinh, mất tri giác là biểu hiện của một khối choán chỗ lan

rộng tuần tiến khả năng nhiều nhất là khối máu tụ ngoài màng cứng. Khối máu tụ như vậy đẩy thủy thái dương vào lỗ bầu dục (lỗ pochioni) và chèn ép dây thần kinh sọ não số III cùng bên. Thân não bị chèn ép sẽ dẫn đến mất tri giác tuần tiến. Tăng huyết áp và hạ nhịp tim là hậu quả của tăng áp lực nội sọ.

322. E (Rudolph, 19 e, 1743-1744).

Sự phát triển đi lên của u sọ hầu sẽ chèn ép giao thoa thị đặc biệt là những sợi bắt nguồn từ phần giao thoa mũi và mắt (nói cách khác đó là những vùng kích thích thị giác từ vùng thị giác thái dương). Giai đoạn sớm của u sọ hầu có tình trạng khuyết thị thường ở 1/4 trên mắt một bên (unilateral superior quadrantanopic) và khi khối u lớn dần lên đưng phải giao thoa thị sẽ gây bán mạch cùng bên.

323. B (Rudolph, 19 e, 1202, 1820-1821).

Thất điều tiểu não ở trẻ em có thể liên quan đến tình trạng nhiễm virus. Nuốt phải (vô tình hay cố ý) barbiturate, phenytoin, rượu có thể gây tình trạng này. Trẻ bị viêm màng não cũng có khả năng bị thất điều cấp diễn dù hiếm. Thất điều, rung giật mắt, rung giật cơ, là những triệu chứng của chứng rung giật đa cơ trẻ nhũ nhi (infantile polymyoclonia) có liên quan đến u nguyên bào thần kinh. Vô sinh thể chai thường không có triệu chứng, chẩn đoán được bằng các xét nghiệm hình ảnh học.

324. A (Rudolph, 19 e, 1731-1734).

50 - 60% u nội sọ trẻ em là u dưới lều. Trong số đó hai loại thường gặp nhất là u nguyên tủy bào và u tế bào hình sao tiểu não. Ở trẻ em và người lớn, hầu hết các khối u có nguồn gốc trên lều, chỉ 25 - 30% u não ở người lớn là u dưới lều.

325. D (Rudolph, 19 e, 1551-1552, 1794-1795, 1801-1806).

Teo cơ cột sống (spinal muscular atrophy) ở trẻ sơ sinh thường có giảm trương lực cơ, khó bú, sinh thiết cơ xác định chẩn đoán. Nhược cơ ở trẻ sơ sinh, ngộ độc botilium dù hiếm gặp nhưng phải nên được nghĩ đến khi trẻ có

những triệu chứng được mô tả như trên. Các triệu chứng cũng biểu hiện của bệnh loạn dưỡng trương lực cơ (myotonic dystrophy), được xác định chẩn đoán bằng thăm khám phản xạ gõ và điện cơ đồ ở cả cha mẹ của trẻ. Loạn dưỡng cơ Duchenne thường xuất hiện lúc trẻ 2 hay 3 tuổi.

326. E(Behrman, 14 e, 345-347, 1525-1527).

Chấm đỏ màu quả anh đào (cherry red spot) xuất hiện ở trung tâm võng mạc được bao bọc xung quanh bởi những tế bào hạch (ganglion cell) có sự lắng đọng bất thường lipid đã làm thay đổi màu võng mạc từ màu vàng sang màu trắng xám. Bệnh đầu tiên trong 4 bệnh được đề cập có lắng đọng lipid trong tế bào hạch. Loạn dưỡng chất trắng đôi màu không ảnh hưởng đến võng mạc vì quá trình hủy myelin nhiều hơn sự ứ đọng.

327. A(Behrman, 14 e, 1495-1496).

Co giật do sốt cao xảy ra ở trẻ em từ 6 tháng tuổi đến 5 tuổi và liên quan với các bệnh đường hô hấp trên, sốt phát ban, viêm dạ dày ruột, lỵ trực trùng. Thường xảy ra động kinh toàn thể kéo dài 2 đến 5 phút, dịch não tủy bình thường. Trẻ nào có cơn động kinh kéo dài (hơn 5 phút), cục bộ hoặc một bên hoặc có những vấn đề về thần kinh trước khi co giật thì có nguy cơ cao xuất hiện động kinh không do sốt cao trong vòng 5 đến 7 năm tới.

328. A(Behrman, 14 e, 514-516)

Canxi hóa quanh não thất là một đặc điểm ở trẻ bị nhiễm cytomegalo virus bẩm sinh. Quá trình viêm đặc biệt ảnh hưởng đến mô dưới màng não thất quanh các não thất bên và do đó đưa đến sự lắng đọng canxi quanh các não thất. Lắng đọng canxi ở các củ u lao nếu thấy được ở Xquang thì sẽ không có ở quanh não thất. Trong viêm não u hạt do toxoplasma thì sự canxi hóa nội sọ xảy ra rải rác và có đậm độ mềm hơn. Canxi hóa trên hố yên là dấu hiệu điển hình trong u sọ hầu. Giang mai bẩm sinh không có canxi hóa nội sọ.

329. B(Rudolph, 19 e, 1871-1876).

Ở trẻ em, những mảng mất sắc tố (đặc biệt ở trẻ có những cơn co thắt nhũ nhi) là dấu hiệu của xơ hóa đa củ (tuberous sclerosis). Các bất thường ở

trên da khác (như u tiết bã nhờn) xảy ra vào giai đoạn muộn hơn của thời kỳ thơ ấu. Dù trẻ mắc bệnh u xơ sợi thần kinh có thể có vài mảng da mất sắc tố nhưng đặc điểm tổn thương da là những chấm màu cafe sữa (café au lait spot). Bệnh sắc tố da mất kiểm soát cũng có động kinh; tổn thương da đặc trưng bắt đầu với bong nước sau đó trở nên tăng sắc tố. Bệnh vảy phấn hồng và vảy nến không có những cơn co thắt nhũ nhi.

330. D (Finberg, 2 e, 227).

Đái tháo nhạt là biến chứng thường gặp của chấn thương vùng đầu nặng và do sự thiếu hụt bài tiết hormon ADH. Bệnh này cần phải phân biệt với hiện tượng đái nhiều xảy ra vài ngày sau chấn thương đầu khi lượng hormon ADH cao (do chấn thương) đã hồi phục. Trẻ bệnh đái tháo nhạt có thể được điều trị bằng cung cấp đủ dịch mất qua nước tiểu bằng đường tiêm tĩnh mạch hay đường tiêu hóa với nồng độ muối thấp. Cho Vasopresin đường tiêm bắp thịt hay xịt qua mũi có thể làm cho sự chăm sóc an toàn và dễ dàng hơn miễn là khi đó cân bằng nước đã được theo dõi sát.

331. C (Finberg, 2 e, 195).

Trẻ bị viêm màng não mủ do vi khuẩn hay những bệnh về hệ thần kinh trung ương có nguy cơ phù nề não, như vậy việc nguy hiểm nhất là cho chuyển nhanh qua đường tĩnh mạch dung dịch có độ thẩm thấu thấp. Việc này có thể gây nước thấm ngược vào não gây phù não và nguy cơ cao cho tổn thương não cũng như tử vong. Các hoạt động khác thì ít nguy hiểm hơn nhưng không làm gì cả ở trường hợp này có thể là cách làm tốt nhất.

332 A, 333 B, 334 A (Rudolph, 19 e, 775-776).

Cả bò cạp và tick có thể gây liệt hướng lên. Liệt do tick khó chẩn đoán hơn vì chỉ có dấu hiệu liệt. Bệnh này do con tick “của chó phương Đông” hay con tick vùng Rocky Mountain truyền độc tố qua nước bọt vào cơ thể người bị cắn. Bò cạp cắn dễ phát hiện hơn vì dễ thấy và vết cắn gây ra đau sưng nề cũng như có thể tạo ra phản ứng hệ thống nặng nề với đau đớn, tiết nước bọt nhiều,

co giật. Điều trị hỗ trợ gồm có garo vết cắn, tiêm procain (không dùng morphin), tiêm kháng độc tố thích hợp.

Nhện độc đen cũng có thể được nhận biết qua quan sát không những về hình dạng mà còn về đặc điểm vết cắn: sưng, đau, phản ứng tại chỗ, yếu cơ, rung rẩy, đau đầu, tăng huyết áp, viêm thận và đau bụng co thắt. Điều trị bằng morphin hoặc tiêm tĩnh mạch calcium gluconat, kháng độc tố đặc hiệu.

335 A, 336 C, 337 D, 338 C, 339 B, 340 A, 341 A, 342 D, 343 C
(Schachner, 357-362. Behrman, 1509-1510).

U xơ sợi thần kinh typ 1 (NF₁) là một hội chứng thần kinh da điển tiến tuần tiến do sự khiếm khuyết trong biệt hóa và di chuyển mào thần kinh (neural crest) ở thời kỳ bào thai. Là một bệnh di truyền trội nhiễm sắc thể thường, vị trí gen ở NST 17. Bất kỳ cơ quan hay hệ thống nào bị nhiễm đều sẽ xuất hiện các biến chứng thần kinh và bệnh nhân có nguy cơ cao xuất hiện các khối u ác tính. Xác định chẩn đoán khi có bất kỳ hai trong số các tiêu chuẩn sau:

1. Có 5 hay nhiều hơn vết màu cafe sữa đường kính ≥ 5 mm ở trẻ chưa dậy thì; ≥ 6 vết màu cafe sữa đường kính ≥ 15 mm ở trẻ đã dậy thì.
2. Những vết nám ở hố nách.
3. ≥ 2 nốt Lisch (u mỡ thừa ở mòng mắt).
4. ≥ 2 nốt u xơ thần kinh; điển hình ở da và xuất hiện vào thời kỳ vị thành niên hoặc giai đoạn mang thai, hoặc một đám rối u xơ thần kinh (plexiform neuroma) có dấu vết một dây thần kinh biểu hiện lúc sinh.
5. Tổn thương xương đưa đến gãy xương bệnh lý và gù lưng.
6. U tế bào thần kinh đệm ở mắt.
7. NF₁ liên quan mức độ 1

Mc Cune - Albright và NF₁ có nhiều dấu hiệu lâm sàng giống nhau ở da, xương, các tuyến nội tiết. Hội chứng Mc Cune - Albright có những vết màu cafe sữa ở da rộng, không theo trật tự và thường là một bên cùng với loạn sản sợi xơ ở xương gặp ở trẻ gái tiền dậy thì. Dù sinh lý bệnh nội tiết được nhận ra

có vai trò trong hội chứng này nhưng những rối loạn của tuyến yên, tuyến giáp và thượng thận chỉ mới được chú ý những năm gần đây. Các rối loạn nội tiết được cho là do sự tăng hoạt động một cách tự động của các tuyến.

Xơ hóa củ là một dạng của hội chứng thần kinh da có đặc điểm là da mất sắc tố lá cây tần bì (ash leaf depigmentation) và u tuyến tiết bã nhờn. Chúng được xem như là kết quả của sự bất thường biệt hóa của ngoại bì nguyên phát.

Chương VI: BỆNH HUYẾT HỌC VÀ KHỐI U

CÂU HỎI

Chỉ dẫn: Chọn câu đúng nhất

- 393.** Giảm tiểu cầu ở trẻ sơ sinh có liên quan những bệnh nào sau đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Nhiễm cytomegalovirus bẩm sinh.
 - B. Hội chứng hít phải chu sinh (perinatal aspiration syndrome).
 - C. Ban xuất huyết giảm tiểu cầu vô căn ở mẹ.
 - D. Mẹ sử dụng aspirin.
 - E. Không có xương quay.
- 394.** Ghép tủy xương trở nên là một phương pháp điều trị cho nhiều bệnh nan y. Chỉ định phương pháp này cho những bệnh nào sau đây (chọn bệnh ít có khả năng nhất):
- A. Thiếu hụt miễn dịch phối hợp nặng.
 - B. Bạch cầu dòng tủy mạn tính.
 - C. Thiếu máu bất sản nặng.

- D. Bệnh Hurler.
- E. Bạch cầu cấp dòng lympho.

395. Tăng nồng độ HbA₂ ở trẻ bị:

- A. Thiếu hụt sắt.
- B. Bệnh B-Thalasemia.
- C. Thiếu máu hình cầu hình liềm.
- D. Bệnh hệ thống mạn tính.
- E. Nhiễm độc chì.

396. Một trẻ 3 tuổi có ban xuất huyết nhưng vẫn khỏe mạnh và không có triệu chứng gì. Tiểu cầu 20.000/mm³, Hb và bạch cầu bình thường. Chẩn đoán thích hợp nhất là:

- A. Xuất huyết giảm tiểu cầu tự miễn.
- B. Xuất huyết Scholein-Henoch.
- C. Đông máu nội mạch lan tỏa.
- D. Bạch cầu cấp nguyên bào lympho.
- E. Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

397-398. Một trẻ 4 tuổi có tiền sử khỏe mạnh xuất hiện xanh tái, tiểu đậm màu và vàng da. Không có phơi nhiễm rõ ràng nào với người bị vàng da hay với chất độc. Trẻ đang được sử dụng Trimethoprim-Sulfamethoxazole vì viêm tai giữa. Bạn nghĩ đến sự tan máu do thiếu hụt men G.6.P.D. Nhóm chủng tộc nào có tỷ lệ mắc bệnh thấp nhất:

- A. Người Mỹ gốc Châu Phi.
- B. Hy Lạp.
- C. Trung Quốc.
- D. Trung Đông.
- E. Scandinavi.

398. Liên quan đến sinh lý bệnh học của tình trạng thiếu hụt men G.6.P.D ở người Mỹ gốc Phi, những câu nào sau đây đúng:

- A. Cần thiết phải tầm soát ngay lập tức để xác định khiếm khuyết enzyme.
- B. Ngưng ngay lập tức thuốc gây độc để tránh tiếp tục tan huyết.
- C. Cần thiết luôn phải chuyển máu khi phát hiện ra rằng tình trạng thiếu máu cấp tính trở nên tiến triển thêm.
- D. ThỂ Heinz sẽ chỉ hiện diện trong 3-4 ngày đầu tiên kể từ khi tế bào hồng cầu già nhanh chóng bị loại khỏi tuần hoàn.
- E. Tế bào lưới luôn là dấu hiệu của sự tiếp tục tan huyết.
- 399.** Tầm soát hệ thống để tìm bệnh về Hb đã đang được thực hiện ở trẻ ngay từ rất sớm. Ở Mỹ, tỷ lệ chung của hồng cầu hình liềm (SS), Hemoglobin C (SC) và B thalassemia là 1:400. Các phương pháp dự phòng cho trẻ sơ sinh mắc các bệnh hemoglobin bao gồm, NGOẠI TRỪ:
- A. Tiêm vitamin B₁₂ hàng tháng.
- B. Dự phòng penicillin.
- C. Cho vaccine phế cầu đa giá.
- D. Giáo dục cha mẹ chú ý việc sờ bụng trẻ kiểm tra và lấy thân nhiệt.
- E. Cung cấp folate.
- 400.** Trẻ trai sơ sinh đủ tháng người da đen cân nặng 2950 g được sinh tại nhà. Trên đường đến bệnh viện trẻ xuất hiện xanh tái nhưng tại bệnh viện thăm khám bình thường. Xét nghiệm cho kết quả sau: mẹ nhóm máu O, yếu tố Rh dương tính, con nhóm máu A, yếu tố Rh dương tính, hct = 38% tế bào lưới = 5%. Chẩn đoán thích hợp nhất là:
- A. Truyền máu mẹ con (fetomaternal transfusion).
- B. Bất đồng nhóm máu ABO.
- C. Thiếu máu sinh lý ở trẻ sơ sinh.
- D. Thiếu máu tế bào hình liềm.
- E. Thiếu máu thiếu sắt.
- 401.** Tiên lượng xấu đối với bệnh bạch cầu gồm các yếu tố sau, NGOẠI TRỪ:
- A. Có khối u trung thất.

- B. Tế bào bạch cầu ung thư thâm nhiễm trong hệ thống thần kinh trung ương xuất hiện sớm.
 - C. Bạch cầu $\geq 100.000/\text{mm}^3$.
 - D. Tuổi từ 2-10 tuổi.
 - E. Xuất hiện nhiều dạng tế bào T (thymic variety of the disease).
- 402.** Một bà mẹ phát hiện đứa con trai 2 tuổi của mình có một khối ở bụng. Bạn nghĩ đến u Wilms. Thăm khám phát hiện các dấu hiệu sau, ngoại trừ:
- A. Không có móng mắt.
 - B. Đục thủy tinh thể.
 - C. Tật lỗ tiểu thấp.
 - D. Thận hình móng ngựa.
 - E. Phì đại nửa người.
- 403.** Một trẻ 2 tuổi bị sốc nhiễm trùng huyết do não mô cầu tối cấp, xuất hiện ban xuất huyết và dịch rỉ ở vị trí tổn thương. Phiến đồ máu ngoại biên (hình dưới) cho thấy những mảnh hồng cầu và vùi tiểu cầu. Xét nghiệm chức năng đông máu cho những kết quả sau, NGOẠI TRỪ:
- A. Giảm các yếu tố V và VIII.
 - B. Giảm prothrombin.
 - C. Giảm fibrinogen.
 - D. Có những sản phẩm của cục fibrin.
 - E. Thời gian thrombioplastin từng phần (PTT) bình thường.
- 404.** Các yếu tố có khả năng ảnh hưởng đến nồng độ Hb và giá trị Hct ở trẻ sơ sinh bao gồm các yếu tố sau, NGOẠI TRỪ:
- A. Tỷ lệ % Hb bào thai.
 - B. Vị trí lấy máu.
 - C. Truyền máu mẹ-thai.
 - D. Khoảng thời gian từ lúc sinh đến lúc lấy máu.
 - E. Thời điểm dây rốn được kẹp cắt.
- 405.** Một trẻ sơ sinh trai người da đen được phát hiện vàng da vào lúc 12 giờ

tuổi. Nồng độ Bilirubin lúc 36 giờ tuổi là 18 mg/dl, Hb = 12,5 g/dl, tế bào lưới bằng 9%. Mẫu phiến máu ngoại biên thấy nhiều tế bào hồng cầu có nhân và tế bào hình cầu. Chẩn đoán phân biệt gồm các bệnh sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Thiếu hụt men G.6.P.D.
- B. Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền.
- C. Bất đồng nhóm máu ABO.
- D. Bất đồng hệ nhóm máu Rh.
- E. Tăng thân nhiệt.

406. Một trẻ 10 tuổi được đưa vào viện vì chảy máu. Các xét nghiệm cho thấy tiểu cầu = 80.000/mm³, thời gian prothrombin (PT) = 15 giây (chứng = 11,5 giây), thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (aPTT) = 51 giây (chứng = 38 giây), thời gian thrombine (TT) = 13,7 giây (chứng = 10,5 giây), yếu tố VIII là 14% (giá trị bình thường từ 38-178%). Nguyên nhân chảy máu ở đây là:

- A. Xuất huyết giảm tiểu cầu tự miễn.
- B. Hemophilia A.
- C. Bệnh đông máu nội mạch lan tỏa.
- D. Bệnh gan.
- E. Thiếu vitamin K.

407. Những câu sau liên quan đến tác dụng phụ của thuốc chống ung thư là đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Vincristine gây bệnh thần kinh ngoại biên.
- B. Prednisone gây rụng tóc.
- C. Methotrxate gây viêm niêm mạc.
- D. 6-mercaptopurine gây rối loạn chức năng gan.
- E. Doxorubicin (Adriamicin) gây bệnh cơ tim.

408-409. Thăm khám thường quy một trẻ trai 1 tuổi thấy cháu xanh xao. Trẻ đạt 75% cân nặng chuẩn, 25% chiều cao chuẩn. Các bộ phận khác đều bình

thường, Hct là 24%.

408. Các hành động nào sau đây giúp cho chẩn đoán:

- A. Hỏi chế độ ăn hàng ngày?
- B. Hỏi tiền sử trẻ có được chiếu đèn điều trị vàng da sơ sinh?
- C. Có ai trong gia đình trẻ được truyền máu?
- D. Đứa trẻ có được điều trị gì không?
- E. Tình trạng và nhu động ruột của trẻ như thế nào?

409. Sau khi hỏi kỹ tiền sử, bệnh sử, thăm khám bạn tiến hành chẩn đoán. Kết quả xét nghiệm ban đầu: Hb = 8 g/dl; hct = 24%; bạch cầu = 11.000/mm³ với 38% bạch cầu đa nhân, 7% bands, 55% bạch cầu lympho, hồng cầu nhược sắc, protoporphyrin hồng cầu tự do (FEP) = 110 mg/dl, nồng độ chì trong máu = 7 µg/dl, tiểu cầu không giảm, tế bào lưới = 0,5%, tế bào hình liềm âm tính, test Guaiac phân âm tính, nồng độ hồng cầu trung bình (MCV) = 65 fl. Khuyến cáo thích hợp:

- A. Truyền máu.
- B. Cho uống sulfate sắt.
- C. Tiêm bắp thịt sắt dextran.
- D. Cho ăn ngũ cốc giàu sắt.
- E. Cho calcium EDTA.

410. Những câu sau đây về bệnh Hodgkin là đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Bệnh hiếm gặp ở lứa tuổi < 5 nhưng tỷ lệ cao nhất trong lứa tuổi 15-34.
- B. Thường có sốt và ra mồ hôi ban đêm.
- C. Có thể tìm thấy bạch cầu ưa acid.
- D. Ở hầu hết các bệnh nhân bị Hodgkin, thể lan tỏa ban đầu xảy ra qua các kênh lympho đến các hạch lympho lân nhiễm.
- E. Cần bắt buộc phải mổ bụng thăm dò xác định giai đoạn ở mọi bệnh nhân Hodgkin.

411. Hình ảnh đa hình thái của bạch cầu miêu tả dưới đây liên quan đến tình

trạng nào sau đây (hình vẽ):

- A. Ác tính.
- B. Thiếu sắt.
- C. Thiếu acid folic.
- D. Thể Dohle (Dohle inclusion bodies).
- E. Dị thường nhân Pelger-Huet (the Pelger-Huet nuclear anomaly).

Chỉ dẫn: Ghép đôi các bệnh vào các hình ảnh. Mỗi hình có thể được sử dụng 1 lần, nhiều hơn 1 lần hay không được chọn.

***Hình:**

- 412. Thể Howell-Jolly ở trẻ bị cắt lách.
- 413. Thalasemia.
- 414. Hồng cầu hình cầu di truyền.
- 415. Bệnh Hemoglobin C.

ĐÁP ÁN

393. D(Nathan, 4 e, 121-127).

Giảm tiểu cầu và thiếu máu huyết tán là những biểu hiện của nhiễm trùng TORCH (toxoplasmosis, rubella, cytomegalovirus, herpes simplex) cũng như bệnh giang mai bẩm sinh. Cả hai loại bệnh đều làm tăng phá hủy và làm giảm chức năng tiểu cầu. Hít dịch ối có thể đưa đến giảm tiểu cầu bởi dịch nước ối làm giảm sự tập trung tiểu cầu tại giương mao mạch phổi. Một số bà mẹ bị bệnh xuất huyết giảm tiểu cầu tự miễn (ITP) có nồng độ cao kháng thể chống tiểu cầu trong máu và do đó truyền qua rau thai immunoglobulin IgG gây giảm tiểu cầu ở trẻ sơ sinh. Hội chứng giảm tiểu cầu và không có xương quay 2 bên đã được biết rõ ràng. Mẹ sử dụng Aspirin đưa đến chảy máu ở trẻ sơ sinh không do giảm tiểu cầu nhưng do giảm tạm thời độ tập trung tiểu cầu ở trẻ.

394. E (Rudolph, 19 e, 1177-1180).

Hiện nay có 3 nhóm bệnh nhân được ghép tủy xương được thực hiện thành công. Nhóm thứ nhất là thiếu hụt tế bào gốc (stem cell defect). Trong nhóm này, tế bào gốc bất thường sẽ được thay bằng tế bào tủy khỏe mạnh của người cho. Ví dụ bệnh thiếu hụt miễn dịch phối hợp nặng (*severe combined immune deficiency*) (như bất thường tế bào gốc lympho), thalasemia (bất thường quần thể hồng cầu), hội chứng Wiscott-Aldrich (bất thường tế bào gốc hồng cầu và tủy). Nhóm thứ hai là những bệnh lý ác tính. Đầu tiên hóa học tế bào và xạ trị toàn thân sẽ giết những tế bào ung thư và làm bong tế bào gốc-tủy xương. Sau đó tủy xương khỏe mạnh sẽ được truyền vào để thay thế cho tế bào xương bị bong ra. Tiến trình này có hiệu quả trong bệnh bạch cầu và lymphoma. Đối với đợt đầu của bệnh bạch cầu cấp dòng lympho có các yếu tố nguy cơ tiêu chuẩn, can thiệp điều trị thì rõ ràng tốt hơn là truyền thay tủy xương. Nhóm thứ 3 đang tranh cãi là sử dụng phương pháp ghép tủy xương ở những bệnh nhân bị sai sót bẩm sinh chuyển hóa như hội chứng Hurler và bệnh Hurler (ứ chất mucopolysacchrid), bệnh Gaucher, bệnh Fabry (ứ chất lipide). Mô tế bào ở tủy xương người cho sẽ tái tạo lại những tổ chức bị nhiễm độc do các sản phẩm chuyển hóa độc, sửa chữa lại sự thiếu hụt enzym, hồi phục mô bị tổn thương. Trong bệnh Gaucher, điều trị thay thế enzym (glucocerebrosidase) có ưu thế hơn ghép tủy xương. Hơn nữa, điều trị gen sẽ cho cách chữa trị tốt cho nhiều bệnh rối loạn gen.

395. B (Rudolph, 19 e, 1129).

Nồng độ HbA2 sẽ tăng trong thalasemia. Trong bệnh thiếu nặng sắt, HbA2 sẽ giảm, khi thiếu nhẹ đến trung bình thì nồng độ HbA2 bình thường. HbA2 cũng bình thường trong thiếu máu hồng cầu hình liềm, bệnh lý hệ thống mạn tính, nhiễm độc chì.

396. A (Rudolph, 19 e, 481-485, 1158-1159, 1166-1167, 1186-1187).

Tuổi mắc bệnh điển hình của xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch (ITP) là 1-6 tuổi. Bệnh nhân hoàn toàn bình thường ngoại trừ ban xuất huyết. Bệnh

nhân bị bệnh bạch cầu cấp nguyên bào lympho thường xanh tái, sốt, chảy máu. Gần 50% có gan lớn, lách lớn. Công thức máu cho thấy thiếu máu, tăng bạch cầu hoặc giảm bạch cầu, giảm tiểu cầu. Đông máu nội mạch lan tỏa thường xảy ra thứ phát sau một số bệnh lý nặng như nhiễm trùng huyết do vi khuẩn tối cấp, có thiếu oxy máu hay hạ huyết áp. Bệnh nhân có biểu hiện xanh xao, thiếu máu, tăng bạch cầu, giảm tiểu cầu, xét nghiệm đông máu bất thường (như PT, PTT kéo dài, giảm fibrinogen, tăng các sản phẩm fibrin). Bệnh nhân xuất huyết Scholein-Henoch sẽ có ban ở da, đau bụng, đau khớp. Ban dạng xuất huyết, ngứa, xuất hiện ở mông hay hai chi dưới. Tiểu cầu bình thường hay tăng. Ban đỏ lupus hệ thống hiếm gặp ở trẻ 3 tuổi gồm sốt, đau khớp, nổi ban, thiếu máu, giảm bạch cầu, giảm tiểu cầu.

397-398. 397 E, 398 D (Nathan, 4 e, 674-695).

Sự tổng hợp men G.6.P.D được quyết định bởi những gen trên NST X và là bệnh liên kết với giới tính. Enzym tìm thấy trong hầu hết các cộng đồng được gọi là G.6.P.D.B+. Có trên 380 kiểu thiếu hụt enzym và ảnh hưởng đến trên 100 triệu người trên toàn thế giới: G.6.P.DA-, đột biến enzym gây bệnh cho 13% nam giới người Mỹ gốc Phi và 2% nữ giới người Mỹ gốc Phi; G6PDB-, (hoặc kiểu vùng Địa Trung Hải) sự đột biến thiếu hụt xảy ra ở các nhóm chủng tộc ở Trung Đông, Châu Phi, Châu Á, và G6PD Canton có ở 5% người Trung Quốc.

Bệnh nhân G6PDB+, hoạt động enzym bị giảm 50% trong chu kỳ sống 120 ngày của hồng cầu. Trong tất cả các thể của thiếu hụt G6PD, hoạt động enzym ở khoảng 10% hoạt động bình thường hoặc thấp hơn. Thiếu hụt G6PD làm giảm glutathion, khi tiếp xúc với các tác nhân ôxy hóa như sulfa, chống sốt rét, nitrofurans, nathalene mothballs, nhiễm trùng ... sẽ xuất hiện tan máu. Mức độ tan máu phụ thuộc vào bản chất của chất oxy hóa và sự nặng nề của sự thiếu hụt enzym. Người Mỹ gốc Phi mặc dù có nhiều tế bào già bị thiếu hụt men G6PD nhưng những hồng cầu non có đủ enzym để ngăn chặn không cho phá

hủy hồng cầu thêm nữa dù các tác nhân oxy hóa vẫn còn tồn tại nên sự tan huyết tự giới hạn. Không cần thiết chuyển máu.

Ở người Mỹ gốc Phi, xét nghiệm đánh giá men ngay sau đợt tan máu sẽ đưa đến kết quả dương tính giả vì hồng cầu mới tạo ra có nồng độ cao G6PD. Những hồng cầu già chứa những thể Heinz (hạt vùi kết tủa do sự oxy hóa, những tế bào rỗng (*bite cell*) (hồng cầu sau khi loại bỏ thể Heinz), mảnh vỡ tế bào bị loại bỏ từ tuần hoàn trong vòng 3-4 ngày. Ở thể vùng Địa Trung Hải nặng, hồng cầu non hay già đều thiếu nặng enzym. Sự hồi phục được xác định bằng sự hiện diện của tế bào lưới và Hb.

399. A (Nathan, 4 e, 751-754).

Ứ máu cấp tính ở lách là biến chứng nguy hiểm của bệnh hồng cầu hình liềm xảy ra ở trẻ < 5 tuổi. Ứ máu đột ngột ở mạch máu lách sẽ đưa đến giảm thể tích máu và suy sụp tuần hoàn. Phát hiện sớm tình trạng lách to ở trẻ bằng cách giáo dục cha mẹ cách sờ lách lớn là việc làm rất quan trọng. Khả năng bắt giữ và thực bào các vi khuẩn có vỏ như phế cầu, H.I.b của lách bị suy giảm ở trẻ bị bệnh lúc 6 tháng tuổi do đó trẻ có nguy cơ cao nhiễm các loại vi khuẩn này. Nên gọi cấp cứu nếu thân nhiệt của trẻ từ 38,50C đến 390C và trẻ trông không được khỏe. Nếu không được điều trị trẻ sẽ bị nhiễm trùng máu do phế cầu, có thể chết trong vòng vài giờ. Dự phòng bằng penicilline uống ngay từ sớm giúp ngăn ngừa nhiễm phế cầu. Vaccin phế cầu đa giá bắt đầu thực hiện lúc trẻ hai tuổi. Không may là vaccin polysaccharide không gây miễn dịch cho trẻ nhỏ đặc biệt ở những bệnh nhân có chức năng lách kém. Nhiễm trùng do H.i.b xâm nhập gây tỷ lệ mắc bệnh và tử vong ở bệnh nhân bị bệnh hồng cầu hình liềm. Nên chủng ngừa cho trẻ bị bệnh cũng như những trẻ bị tổn thương hệ miễn dịch bằng vaccin H.i.b ngay khi trẻ tiếp xúc với hệ thống chăm sóc sức khỏe ngay cả khi trẻ > 5 tuổi. Cần cung cấp thêm acid folic (giống như các bệnh thiếu máu tan huyết khác). Không cần thiết phải cung cấp vitamin B12.

400. A (Nathan, 4 e, 30-31, 348, 415-416, 739).

Không có hiện tượng bất đồng nhóm máu ABO và tế bào lưới bình

thường đã gợi ý sự truyền máu mẹ con, có thể xảy ra lúc sinh. Test nhuộm màu Betke-Kleihauer tìm hồng cầu bào thai trong máu mẹ giúp xác định chẩn đoán. Sau sinh, sự tạo hồng cầu dừng lại, Hb giảm dần đến mức thấp nhất vào khoảng ngày thứ 6-8 tuần tuổi, gọi là sự “thiếu máu sinh lý”. Thiếu máu thiếu sắt xảy ra ở trẻ sơ sinh đủ tháng vào lúc 9-24 tháng tuổi khi kho dự trữ sắt từ Hb tuần hoàn cạn kiệt và nguồn cung cấp ngoại sinh không đủ. Dấu hiệu lâm sàng của bệnh hồng cầu hình liềm không xuất hiện cho đến khi 4-6 tháng tuổi, trùng với sự thay thế Hb bào thai bằng Hb hình liềm.

401. D (Behrman, 14 e, 1299).

Tuổi < 2 hay > 10, biểu hiện thần kinh trung ương của bệnh bạch cầu. Bạch cầu trong máu $\geq 100.000/\text{mm}^3$, khối u trung thất là những yếu tố tiên lượng xấu của bệnh bạch cầu cấp dòng lympho trẻ em. Hầu trẻ có các tiên lượng xấu đều có các dạng khác nhau của tế bào T. Ngoài việc điều trị bệnh bằng prednisone và vincristine, còn có các chất hóa trị liệu khác nữa.

Trẻ em bị bạch cầu cấp dòng lympho có nguy cơ cao bị chảy máu và nhiễm trùng trong 4 tuần đầu tiên của quá trình điều trị tấn công để làm bệnh thuyên giảm. Chỉ một số ít bệnh nhân có các yếu tố tiên lượng xấu có thể sống sót tự nhiên lâu dài và nếu bệnh tự thuyên giảm thường xảy ra trong vài tháng đầu tiên. Hầu như không có bệnh nhân nào tự thuyên giảm nếu không tuân thủ hóa trị liệu tấn công.

402. B (Rudolph, 19 e, 1199-1201).

Trong u Wilms, 85% sờ được khối ở vùng bụng, 60% tăng huyết áp, 12-24% tiểu máu. Bối u Wilms có liên quan đến tật không có móng mắt và phì đại nửa người nên trẻ phải được theo dõi thăm khám định kỳ và được siêu âm bụng đặc biệt trong 5 năm đầu. U Wilms và tật không có móng mắt liên quan đến rối loạn trong NST 11. Có thể chẩn đoán các u nguyên bào thần kinh nếu có khối u vùng bụng, sốt, kích thích, đau xương, giảm hoạt động, tiêu chảy.

403. E (Rudolph, 19 e, 1166-1167).

Tiền sử, triệu chứng và xét nghiệm nói lên bệnh cảnh của đông máu nội

mạch lan tỏa điển hình. Rối loạn này được kích bẫy bởi shock nội độc tố, dẫn đến sự hình thành cơ chế co cục máu nội sinh ban đầu và sự hình thành thrombin (PT, PTT kéo dài, giảm fibrinogen, tăng sản phẩm fibrin). Fibrin lắng đọng ở trong hệ thống vi tuần hoàn đưa đến thiếu máu và hoại tử mô, tổn thương mao mạch, giải phóng các chất thromboplastin, tăng hình thành thrombin. Kích hoạt hệ thống ly giải fibrin đã làm tăng các sản phẩm của fibrin và do đó ức chế hoạt động thrombin. Vấn đề quan trọng nhất trong điều trị đông máu nội mạch lan tỏa trẻ em là điều trị tốt nguyên nhân đưa đến rối loạn đông máu.

404. A (Rudolph, 19 e, 194, 206-209).

Mẫu máu lấy ở gót chân có nồng độ Hb cao hơn các mẫu máu lấy ở các vị trí khác 10%. Có thể giảm tối thiểu các sai lệch trong kết quả bằng làm ấm vùng lấy máu để tăng cường dòng máu đến, bỏ đi giọt máu đầu tiên. Vài giờ đầu sau sinh, thể tích plasma giảm nồng độ Hb tăng (từ 15% lên 25%). Các mạch máu rau thai chứa 75 đến 125 ml máu, khoảng 1/4 lượng máu này bình thường sẽ đi vào trẻ sơ sinh trong 15 giây lúc sinh. Các yếu tố liên quan đến dây rốn có thể làm chênh lệch 40% thể tích máu trẻ sơ sinh. Nguyên nhân động mạch rốn co thắt ngay sau sinh trong khi tĩnh mạch rốn tiếp tục giãn, sự chập kẹp rốn se làm chênh lệch, trong 1 nghiên cứu thì lượng máu trung bình 49 ml/kg vào cơ thể trẻ lúc 72 giờ so với 31 ml/kg khi được kẹp rốn ngay sau sinh. Truyền máu thai- mẹ trong những giai đoạn cuối của thai kỳ và lúc sinh đưa đến thiếu máu ở trẻ sơ sinh, ngược lại truyền máu mẹ-thai sẽ đưa đến thừa máu. Đánh giá Hb và Hct không nói lên được thành phần Hb sai lệch.

405. D (Nathan, 4e, 52, 557-576).

Hồng cầu hình cầu có thể gặp trong tăng thân nhiệt, bệnh hồng cầu hình cầu di truyền, thiếu men G.6.P.D, bất đồng nhóm máu ABO. Tăng Bilirubin máu có liên quan đến trẻ đẻ non người da đen bị thiếu hụt G6PD nhưng không liên quan với trẻ đủ tháng. Phiến đồ máu trẻ bệnh thường thấy tế bào hồng cầu có nhân, tế bào hình cầu, hồng cầu bị biến dạng, tế bào bị “phồng rộp” (blister

cellss), mảnh vỡ tế bào. Tăng Bilirubin máu ở trẻ sơ sinh xảy ra ở 50% bệnh nhân bị bệnh hồng cầu hình cầu di truyền. Hồng cầu hình cầu có ở bất đồng nhóm máu ABO nhưng không có ở bất đồng hệ nhóm máu Rh. Các triệu chứng lâm sàng của bất đồng nhóm máu ABO và bệnh hồng cầu hình cầu di truyền tương tự nhau. Cần phải xác định nhóm máu của mẹ và con, kết quả test Coombs ở trẻ, tiền sử bệnh huyết tán ở gia đình (bệnh hồng cầu hình cầu).

406. C (Rudolph, 19 e, 1166-1167).

Kéo dài thời gian PT, aPTT và TT giúp loại trừ chẩn đoán xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch (ITP). Thời gian PT đánh giá các yếu tố I, II, V, VII, và X, sẽ không kéo dài trong bệnh ưa chảy máu A (do thiếu hụt yếu tố VIII). Trong bệnh gan thời gian PT, aPTT, TT kéo dài nhưng nồng độ yếu tố VIII (vì không được tổng hợp tại gan) thì bình thường và tiểu cầu bình thường nếu không có tình trạng cường lách. Trong bệnh thiếu hụt vitamin K thì sẽ có tình trạng giảm các yếu tố II, VII, IX, X và kéo dài thời gian PT, aPTT. Tuy nhiên thời gian PT (xét nghiệm chuyển fibrinogen thành fibrin) phải bình thường và tiểu cầu cũng bình thường. Trong đông máu nội mạch lan tỏa, có sự tiêu thụ fibrinogen, yếu tố VIII và tiểu cầu. Vì vậy sẽ kéo dài thời gian PT, aPTT và TT, giảm yếu tố VIII và tiểu cầu cùng với sự tăng các sản phẩm của fibrin.

407. B (Behrman, 14 e, 1208, 1295. Pizzo, 166, 170-171).

Độc tính chính của Vincristine bao gồm bệnh thần kinh (vận động, cảm giác, tự động và dây thần kinh sọ), táo bón, đau hàm, rụng tóc, tăng tiết ADH không thích hợp. Tác dụng phụ chính của prednisone là khuôn mặt dạng Cushing, béo phì dạng thân, giữ muối-nước, tăng huyết áp, tăng nhạy cảm nhiễm trùng, kích ứng dạ dày, loãng xương. Độc tính của methotrexate phụ thuộc vào liều lượng, đường dùng và kế hoạch điều trị. Bao gồm viêm niêm mạc đường tiêu hóa, ức chế tủy xương, ban da, rối loạn chức năng gan. 6 mercaptopurine có thể gây nôn mửa, ức chế tủy xương và rối loạn chức năng gan. Doxorubicin (Adriamycin) làm rụng tóc, nôn mửa, viêm miệng, hoại tử mô (nếu thuốc bị thoát mạch), ức chế tủy xương. Nguy cơ độc cho tim tăng khi

liều tích lũy của Doxorubicin > 550 mg/m² da.

408. A (Rudolph, 19 e, 1099-1103).

Thiếu máu thiếu sắt là loại thiếu hụt dinh dưỡng thường gặp nhất ở trẻ lứa tuổi 9-15 tháng. Chế độ ăn thiếu sắt, giảm hấp thu do nhiễm trùng tái diễn, nhu cầu phát triển, mất máu sẽ làm tăng sự thiếu hụt sắt ở trẻ. Tiền sử thiếu máu trong gia đình, mất máu, tuổi thai, cân nặng lúc sinh giúp ích cho việc tìm hiểu nguyên nhân thiếu máu. Tuy nhiên nguyên nhân hay gặp ở trẻ 1 tuổi là tình trạng dinh dưỡng và ở trường hợp này nên hỏi kỹ tiền sử dinh dưỡng.

409. B (Rudolph, 19 e, 1099-1103).

Đáp ứng với điều trị sắt là phương pháp chẩn đoán thích hợp hữu hiệu bệnh thiếu máu thiếu sắt. Tế bào lưới trong mức độ thích hợp và tăng Hb, tăng hemat sau một liều sắt sulfat đường uống. Tiêm bắp thịt sắt -dextran nên chú ý vì đau, đau và không hữu hiệu hơn đường uống. Chế độ ăn như giảm sữa bò, tăng cường bột ngũ cốc giàu sắt và thực hiện những chế độ ăn pha trộn là những phương pháp lâu dài hợp lý nhưng không cung cấp đủ cho kho dự trữ sắt cơ thể. Thiếu máu thiếu sắt khởi đầu từ từ làm cơ thể trẻ thích nghi dần với nồng độ Hb thấp. Hiếm khi có chỉ định truyền máu nếu trẻ không có triệu chứng hoặc có những nhiễm trùng phối hợp. Một khi sự tạo hemoglobin từ sắt bị giới hạn sẽ có sự tích tụ protoporphyrin tự do trong máu.

Nồng độ protoporphyrin hồng cầu cũng tăng trong nhiễm độc chì. Thiếu máu thiếu sắt nên chẩn đoán phân biệt với nhiễm độc chì bằng cách đo nồng độ chì trong máu.

410. E (Rudolph, 19 e, 1196-1198).

Ở các nước kém phát triển, trẻ mắc bệnh Hodgkin cao nhất dưới 10 tuổi. Tuy nhiên ở các nước phát triển thì bệnh xuất hiện ở lứa tuổi thiếu niên và người trẻ. Lứa tuổi > 50 cũng thường bị bệnh. Triệu chứng của bệnh Hodgkin gồm: sốt, ra mồ hôi đêm, khó ở, giảm cân, ngứa. Tuy nhiên theo hệ thống tiêu chuẩn giai đoạn bệnh của Ann Arbor thì chỉ có sốt, ra mồ hôi ban đêm, giảm cân được xem là triệu chứng hệ thống có ý nghĩa và có ý nghĩa tiên lượng.

Tăng bạch cầu trung tính có ở 50% bệnh nhân và tăng bạch cầu ưa acid có 15-20% bệnh nhân. Trong hầu hết các trường hợp thì thể ban đầu của sự lan tỏa bệnh Hodgkin liên quan mô lympho lây nhiễm. Mục đích của phẫu thuật xác định giai đoạn là tìm xem liệu có trong di căn ổ bụng hay không ở bệnh nhân mà về lâm sàng chỉ có triệu chứng trên cơ hoành rõ ràng. Thông tin về phẫu thuật chẩn đoán giai đoạn quan trọng nếu ở bệnh nhân này cách điều trị duy nhất là xạ trị. Những bệnh nhân có dấu hiệu di căn chẩn đoán qua các xét nghiệm không xâm nhập (như C.T.Scan, mạch máu lympho) hay những di căn rõ ràng ngoài hệ thống lympho (như tủy xương) thì có khuyến các điều trị bằng hóa trị liệu có hay không có xạ trị và phẫu thuật chẩn đoán giai đoạn ở đây không cần thiết.

411. C (Rudolph, 19 e, 1103-1104).

Các dấu hiệu của bạch cầu trung tính đa nhân ở máu ngoại vi là một trong những xét nghiệm cho có ích trong chẩn đoán thiếu hụt folate. Ở người lớn nếu có chế độ ăn thiếu folate thì nồng độ folate huyết thanh sẽ giảm sau 3 tuần, bạch cầu đa nhân trung tính xuất hiện trong tủy xương trong vòng 5 tuần và ở máu ngoại vi trong 7 tuần. Và chỉ cần 17-19 tuần sau sẽ xuất hiện thiếu máu nguyên bào to (megaloblastic anemia). Dị tật Pelger-Huet là một rối loạn di truyền, bạch cầu trung tính không nhiều hơn 2 múi. Bạch cầu đa nhân trong các nhiễm trùng nặng có những hạt lớn độc (toxic granation), thể Dohler và không bào tương.

412 C, 413 D, 414 A, 415 B (Nathan, 4 e, 350-351, 557-576, 767).

Thể Howell-Jolly là những mảnh nhân thừa nhỏ, hình tròn được thấy trong tế bào lưới hoặc hiếm hơn là trong hồng cầu người không có lách (do không có lách bẩm sinh hay sau cắt lách) hoặc ở những người có chức năng tuyến lách kém (ví dụ nhược năng tuyến lách liên quan bệnh hồng cầu hình liềm). Lách là cơ quan siêu lọc máu (ultrafiltration) duy nhất trong các cơ quan hệ có hệ thống lưới nội mô khác.

Tế bào đích là những hồng cầu có bề mặt màng rộng đối với

hemoglobin; viền mỏng của Hb tại ngoại biên tế bào và đĩa nhỏ ở trung tâm tạo cho tế bào có hình ảnh tế bào đích. Tế bào đích (có sức bền cao hơn các tế bào hồng cầu khác về áp lực) thường thấy ở những trẻ bị β -Thalasemia, Hb C hay bệnh gan (vàng da tắc mật hay xơ gan). Thalasemia thể nặng (slide D) được chẩn đoán do sự có mặt của những nguyên hồng cầu có nhân đặc được hemoglobin hóa (hemoglobinized-normoblast) thay vì những tế bào đích ở máu ngoại vi.

Những tế bào nhỏ giống nhau (đường kính nhỏ hơn 6 mm) là những hồng cầu hình cầu di truyền đặc hiệu (slide A). Do sự giảm tỷ lệ diện tích bề mặt/thể tích toàn bộ nên các mảnh hồng cầu đều tăng tỷ trọng hemoglobin. Dù các hồng cầu hình cầu có thể có trong một số bệnh huyết tán khác (như thiếu máu huyết tán miễn dịch, bệnh mao mạch, bất đồng nhóm máu ABO, tăng hoạt lách) nhưng thể tích tế bào hồng cầu (cellular volume) chỉ tăng nhẹ.

Dù bệnh Hemoglobin C (slide B) là một rối loạn nhẹ nhưng phần trăm tế bào đích trên tổng số hồng cầu lớn hơn nhiều so với bệnh thalasemia thể nặng (thalasemia major). Tế bào đích chỉ là dấu hiệu của bệnh Hemoglobin C, tế bào đích nổi bật vì HbC có khuynh hướng tập trung và kết tủa nhanh hơn Hb bình thường trong việc làm khô tế bào ở trên mẫu kính.

Chương VII: NHỮNG RỐI LOẠN VỀ NỘI TIẾT, CHUYỂN HÓA VÀ DI TRUYỀN

CÂU HỎI

Hướng dẫn: Mỗi câu hỏi dưới đây gồm 5 câu trả lời. Hãy chọn một câu trả lời đúng nhất.

- 416.** Tất cả những khiếm khuyết chuyển hóa bẩm sinh dưới đây đều có liên quan với bệnh gan mãn tính ở trẻ em, NGOẠI TRỪ:
- A. Rối loạn chuyển hóa tyrosine.
 - B. Rối loạn chuyển hóa carbon hydrate.
 - C. Phenylketone niệu.
 - D. Thiếu men α_1 -antitrypsin.
 - E. Rối loạn chuyển hóa fructose.
- 417.** Một bé gái khỏe mạnh 12 tuổi người Do Thái phát hiện có thiếu máu nhẹ giảm bạch cầu, giảm tiểu cầu trong xét nghiệm đếm máu thông thường. Làm lại xét nghiệm một lần nữa, kết quả vẫn như trên. Khám thực thể phát hiện lách to. Cận lâm sàng tủy xương: có tế bào Gaucher. Xét nghiệm cần làm thêm của bệnh nhân này bao gồm tất cả những điều dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Xét nghiệm phosphatase máu.
 - B. Chụp X quang xương đùi.
 - C. Chụp MRI não.
 - D. Xét nghiệm hoạt động của men glucocerebrosidase trong bạch cầu.
 - E. Xét nghiệm hoạt động của men glucocerebrosidase trong nguyên bào sợi.
- 418.** Tất cả những câu dưới đây về bệnh cường giáp sơ sinh đều đúng, NGOẠI TRỪ:
- A. Xuất hiện bằng nhau giữa bé trai và bé gái.
 - B. Người ta cho rằng nguyên nhân gây ra là do TSI (kháng thể kích thích tuyến giáp) của người mẹ đi qua nhau.
 - C. Là một rối loạn tự giới hạn.
 - D. Có nguy cơ đe dọa tính mạng và đòi hỏi phải có điều trị nhanh chóng.
 - E. Không xuất hiện khi người mẹ đang điều trị với thuốc kháng giáp.
- 419.** Phát triển giới tính sớm ở bé gái hầu hết được gây ra bởi:
- A. U buồng trứng nữ hóa.
 - B. U sản xuất gonadotropin (GnRH).
 - C. Tổn thương hệ thần kinh trung ương.
 - D. Estrogen ngoại sinh.
 - E. Sự khởi đầu sớm của tuổi dậy thì bình thường (thuộc thể chất).
- 420.** Cha mẹ của một cậu bé 14 tuổi có liên quan đến tầm vóc thấp của cậu ta và giảm phát triển giới tính. Tiền căn sản khoa cho thấy: cân nặng và chiều cao lúc sinh là 3kg và 50cm; cậu bé phát triển bình thường mặc dù cậu ta luôn luôn thấp hơn những đứa trẻ cùng tuổi. Khám thực thể bình thường. Tỷ lệ đoạn trên với đoạn dưới là 0,98. Có hiện diện số ít lông

nách và lông mu. Không có nhiễm sắc tố ở bìu; tinh hoàn có kích thước là $4,0\text{cm}^3$ và chiều dài dương vật là 6cm. Trong trường hợp này những điều sau đây là nên làm, NGOẠI TRỪ:

- A. Đo lượng GnRH của tuyến yên.
 - B. Thu thập những thông tin liên quan đến chiều cao của cha mẹ và sự phát triển về giới tính của cậu bé.
 - C. So sánh tuổi xương với tuổi chiều cao và thời gian bệnh.
 - D. Thu thập những số đo chiều cao trước đây và vẽ sơ đồ đường cong phát triển.
 - E. Cam đoan với cha mẹ đứa bé rằng cậu bé này bình thường.
- 421.** Chẩn đoán nào dưới đây là chẩn đoán đúng nhất đối với bệnh nhân đã nêu ở trên?
- A. Suy tuyến yên.
 - B. Hội chứng Klinefelter.
 - C. Suy tuyến giáp.
 - D. Chiều cao về thể chất thấp với sự dậy thì bị gián đoạn.
 - E. Hội chứng nam hóa Turner.
- 422.** Một bé gái 13 tuổi phát hiện được tuyến giáp to không triệu chứng. Cô ta khẳng định phía trước cổ to dần khoảng hơn 1 năm nay. Nghi ngờ đây là một viêm giáp lympho bào (viêm giáp Hashimoto) được dựa trên những yếu tố sau đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Đó là một bệnh ở tuyến giáp gặp nhiều nhất ở trẻ em.
 - B. Thường gặp ở bé gái từ 4 đến 7 lần.
 - C. Tỷ lệ mắc cao nhất trong độ tuổi thiếu niên.
 - D. Thường là không có triệu chứng lúc xuất hiện.
 - E. Bệnh nhân thường sống ở những vùng thiếu Iot (vùng Great Lakes).
- 423.** Những xét nghiệm cần làm cho bệnh nhân viêm giáp Hashimoto bao gồm tất cả những xét nghiệm dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Định lượng T3, T4, TSH.
 - B. Kháng thể sợi.
 - C. Kháng thể kháng giáp vi lượng.
 - D. Kháng thể kháng thyroglobulin.
 - E. Nhóm kháng thể TSH.
- 424.** Những nguyên nhân được biết của chứng vô kinh thật sự bao gồm, NGOẠI TRỪ:
- A. Suy giảm hormone prolactin.
 - B. Màng trinh không thủng.
 - C. Suy giảm sinh dục.
 - D. Suy giáp.
 - E. Cường giáp.

- 425.** Một cậu bé béo phì 10 tuổi được chẩn đoán là hội chứng Cushing dựa trên sự phân phối mỡ, sự chậm phát triển và sự xuất hiện của tăng huyết áp, đa hồng cầu, vết rạn da màu tím và chứng loãng xương. Rối loạn nào dưới đây là đáng tin cậy nhất đối với bệnh nội khoa mà cậu bé mắc phải?
- Sự tăng sản thượng thận 2 bên.
 - U tuyến thượng thận.
 - Carcinoma thượng thận.
 - U sọ hầu.
 - U lạc chỗ tiết hormone hướng vỏ thượng thận.
- 426.** Viêm giáp tự miễn (Hashimoto) có liên quan đến tất cả những điều sau đây, NGOẠI TRỪ:
- Ba NST 21.
 - Bệnh Addison.
 - Xơ hóa dạng nang.
 - Bệnh bạch biến.
 - Đái tháo đường.
- 427.** Điều trị cố định làm tăng canxi máu bao gồm: gãy xương, liệt cơ và nghi ngại lâu dài bao gồm những điều dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- Calcitonin.
 - Thuốc lợi tiểu.
 - Calcitriol.
 - Tăng lượng dịch lấy vào.
 - Vật lý trị liệu.
- 428.** Tất cả những rối loạn về sự phát triển dưới đây được mô tả bởi tỷ lệ cơ thể bất thường, NGOẠI TRỪ:
- Chứng loạn sản sụn.
 - Bệnh Morquio.
 - Suy giáp.
 - Suy tuyến yên.
 - Hội chứng Marfan.
- 429.** Liên quan tương xứng của hệ HLA trong việc ghép tủy xương, mỗi câu dưới đây đều đúng, NGOẠI TRỪ:
- Có 1 đến 4 cơ hội mà 2 anh chị em ruột có HLA phù hợp.
 - Mỗi cha mẹ có cặp đơn bội giống nhau truyền cho đời con.
 - Cặp sinh đôi giống hệt nhau có HLA phù hợp.
 - Người cho không có quan hệ ruột thịt có thể có HLA phù hợp.
 - Điều tốt hơn nếu người cho là thành viên trong gia đình.
- 430.** Mô tả nào đúng nhất về sự di truyền của hội chứng NST X dễ vỡ.
- Gen lặn liên kết với NST X gia tăng ở nam.
 - Gen trội liên kết với NST X giảm ở nữ.

- C. Di truyền theo kiểu lặn.
 D. Di truyền theo kiểu trội tăng ở nam.
 E. Di truyền ty lạp thể của người mẹ.
- 431.** Một cô bé 12 tuổi có một khối ở cổ. Thăm khám lâm sàng phát hiện một nhân giáp, nhưng phần còn lại của tuyến giáp không sờ được. Xạ hình tuyến giáp thấy một “nhân lạnh”. Chẩn đoán nào dưới đây hầu như là **sai** nhất?
- A. U tuyến đơn thuần.
 B. Carcinom nang.
 C. Ung thư nhú.
 D. Nang.
 E. Tuyến giáp bị rối loạn di truyền.
- 432.** Liên quan đến việc mô tả sự tăng sản thượng thận (hội chứng thượng thận sinh dục) gây ra bởi sự thiếu men 21-Hydroxylase, tất cả những câu dưới đây là đúng, NGOẠI TRỪ:
- A. Nữ có thể bị nam hóa.
 B. Có sự tăng sắc tố da.
 C. Chứng hạ natri máu và tăng kali máu.
 D. Bé nam có bộ phận sinh dục không rõ ràng.
 E. Có một rối loạn di truyền theo kiểu lặn.
- 433.** Một bé trai 6 tháng tuổi có chứng đồng tử trắng và lé mắt được mang đến nước Mỹ. Tiền sử gia đình cho thấy cha của cậu bé có một mắt và 1 chân bị hư. Chẩn đoán nào được nghĩ đến nhiều nhất:
- A. Tổn thương ở màng mạch.
 B. Sự tháo rời võng mạc.
 C. Giun đũa trong nội nhãn.
 D. U nguyên bào võng mạc.
 E. Tăng sản thủy tinh thể nguyên phát.
- 434.** Tuổi xương sẽ bị giảm ở những người có tầm vóc thấp gây ra bởi 1 trong những điều dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Hội chứng thiếu yếu tố môi trường.
 B. Suy tuyến yên.
 C. Suy giáp.
 D. Hội chứng thượng thận sinh dục.
 E. Sử dụng corticoid liều cao mãn tính.
- 435.** Bệnh nhân với chứng giả suy thận giáp thì sẽ có những đặc điểm dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Giảm canxi huyết.
 B. Tăng photphate huyết.
 C. Tăng nồng độ hormone tuyến cận giáp.

- D. Tầm vóc thấp.
E. Sự xuất hiện photphate trong nước tiểu có đáp ứng với sự hòa tan hormone của tuyến cận giáp.
- 436.** Một cậu bé 15 tuổi được cố định ở hai bên háng bằng băng hình xoắn ốc trong vòng 6 tuần sau gãy xương đùi trong tai nạn trượt tuyết. Cậu ta trở nên trầm cảm và thờ ơ trong vài ngày qua; than phiền về chứng nôn ói và táo bón. Cậu ta có tiểu máu vi thể và huyết áp là 150/100mmHg. Bạn nên:
- A. Yêu cầu khám về chuyên khoa tâm thần.
B. Kiểm tra huyết áp mỗi 2 giờ trong vòng 2 ngày.
C. Lấy nước tiểu để đo tỷ lệ calcium-creatinin.
D. Đo protein niệu trong 24 giờ.
- 437.** Hemoglobin được glycosyl hóa (HbA_{1c}) được sử dụng như là 1 phương tiện để theo dõi bệnh nhân bị đái tháo đường. Mức độ của nó thường phản ánh nồng độ gluco trong máu trong:
- A. 8h.
B. 1 tuần.
C. 1 tháng.
D. 2 tháng.
E. 4 tháng.
- 438.** Một bé gái 6 tuổi được kiểm tra bởi vì người ta tìm thấy chất giảm trong nước tiểu trong suốt quá trình tập luyện hàng ngày. Thăm khám lâm sàng và kết quả của nghiệm pháp dung nạp glucose bình thường; nước tiểu có phản ứng dương tính với thuốc viên Clinitest nhưng âm tính với Clinistix. Chẩn đoán đúng nhất là:
- A. Đái tháo đường.
B. Đái tháo đường do thận.
C. Không dung nạp fructose di truyền.
D. Fructose niệu vô căn.
E. Thiếu hoạt động của men fructose-1,6-diphosphate.
- 439.** Một cậu bé 7 tuổi được đưa vào bệnh viện vì nôn ói và mất nước. Khám lâm sàng bình thường, ngoại trừ có tăng sắc tố ở đầu núm vú. Nồng độ natri máu là 120meq/lit và nồng độ kali máu là 9meq/lit. Chẩn đoán đúng nhất là:
- A. Hẹp môn vị.
B. Tăng sản thượng thận.
C. Suy giáp thứ phát.
D. Suy toàn tuyến yên.
E. Cường aldosteron.

- 440.** Một đứa bé được đưa đến bệnh viện vì những tã lót của cậu bị ướt trở lại khi đem phơi chúng ra không khí. Khám lâm sàng bình thường. Nước tiểu dương tính với cả chất giảm và khi thử với sắt chloride. Rối loạn này được gây ra bởi sự thiếu:
- Enzym homogentisic acid oxidase.
 - Enzym phenylalanine hydroxylase.
 - Enzym L-histidine ammonia-lyase.
 - Enzym Ketoacid decarboxylase.
 - Enzym Isovaleryl-CoA dehydrogenase.
- 441.** Tất cả những câu sau đây về bệnh Wilson đều đúng NGOẠI TRỪ:
- Đó là bệnh di truyền liên kết với giới tính.
 - Ở trẻ em, có thể có gan to và suy gan.
 - Nồng độ ceruloplasmin điển hình giảm.
 - Nồng độ đồng toàn phần trong huyết thanh thường giảm.
 - Thường đi kèm với bệnh thận (hội chứng Fanconi).
- 442.** Chứng rậm lông ở phụ nữ có thể được gây ra bởi bất kỳ các rối loạn dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- Tăng sản thượng thận (hội chứng thượng thận sinh dục).
 - Hội chứng Cushing.
 - U buồng trứng tiết androgen.
 - Nữ hóa tinh hoàn – nữ có tinh hoàn trong ổ bụng và có kiểu gen là 46XY.
 - Androgen ngoại sinh.
- 443.** Xét nghiệm nào dưới đây bất thường ở bệnh nhân còi xương đơn thuần (còi xương dinh dưỡng).
- Protein niệu.
 - Tăng photphate niệu.
 - Tăng ngưỡng photphate kiềm trong huyết thanh.
 - Tăng canxi niệu.
 - Giảm photphate máu.
- 444.** Thiếu năng tâm thần nhiều dạng khác nhau có liên quan đến tầm vóc cao trong tất cả những hội chứng dưới đây, NGOẠI TRỪ:
- Chứng khổng lồ (hội chứng Sotos)
 - Homocystinuria.
 - Hội chứng Klinefelter (XXY).
 - Hội chứng Marfan.
 - XYY.
- 445.** Chứng hạ đường huyết mới sinh phổ biến ở trẻ sinh non và trong thai kỳ. Nguyên nhân thường gặp nhất của chứng hạ đường huyết là:
- Giảm dinh dưỡng.

- B. Tuyến thượng thận chưa phát triển.
 - C. Tuyến yên chưa phát triển.
 - D. Quá nhiều insulin.
 - E. Thiếu glucagon.
- 446.** Một đứa bé sơ sinh 1 ngày tuổi bị chứng co giật và co cứng cơ. Canxi máu là 6,2mg/dl. Chẩn đoán nào dưới đây là chẩn đoán SAI nhất:
- A. Ngạt trong lúc sanh.
 - B. Photphate cao.
 - C. Người mẹ bị đái tháo đường thai kỳ.
 - D. Cường tuyến cận giáp ở mẹ.
 - E. Sanh non.

Hướng dẫn: Mỗi 1 nhóm các câu hỏi dưới đây bao gồm những chữ cái dẫn đầu theo sau bởi những ký tự số. Mỗi ký tự số sẽ chọn 1 chữ phù hợp nhất. Mỗi ký tự chữ có thể được sử dụng 1 lần, nhiều hơn 1 lần hoặc không được sử dụng.

Từ câu 447 – 451: Đối với mỗi rối loạn liệt kê bên dưới hãy chọn nồng độ canxi và photpho trong máu cho thích hợp.

- A. PO₄ giảm, Ca bình thường.
 - B. PO₄ giảm, Ca cao.
 - C. PO₄ bình thường, Ca giảm.
 - D. PO₄ bình thường, Ca bình thường.
 - E. PO₄ cao, Ca giảm.
- 447.** Còi xương đề kháng vitamin D.
- 448.** Bệnh giả suy tuyến cận giáp.
- 449.** Sự tạo xương chưa hoàn chỉnh.
- 450.** Cường tuyến cận giáp.
- 451.** Ung thư tủy tuyến giáp với tăng canxi huyết.

Từ câu 452 – 457: Tất cả những hội chứng được liệt kê dưới đây đều có liên quan đến bệnh béo phì ở trẻ em. Với mỗi triệu chứng lâm sàng cho bên dưới, hãy chọn hội chứng có triệu chứng phù hợp:

- A. Hội chứng Prader-Willi.
 - B. Hội chứng Laurence-Moon-Biedl.
 - C. Hội chứng Cushing.
 - D. Hội chứng Frohlich.
 - E. Hội chứng giả suy tuyến cận giáp.
- 452.** Đục thủy tinh thể.

- 453. Giảm trương lực cơ.
- 454. Thừa ngón.
- 455. Ngón ngắn.
- 456. Sự vô hóa hạch nền.
- 457. Viêm võng mạc sắc tố.

Từ câu 458 đến 463: Với mỗi rối loạn bên dưới, hãy chọn nồng độ của Na^+ và K^+ trong máu tương ứng với mỗi bệnh nhân mất nước.

- A. Na^+ 118, K^+ 7,5.
- B. Na^+ 120, K^+ 3,0.
- C. Na^+ 134, K^+ 6,0.
- D. Na^+ 144, K^+ 2,9.
- E. Na^+ 155, K^+ 5,5.

- 458. Mất muối do thiếu men 21-Hydroxylase (hội chứng thượng thận sinh dục).
- 459. Đái tháo nhạt trung ương.
- 460. Đái tháo nhạt do thận.
- 461. Cường aldosteron.
- 462. Bệnh Addison.
- 463. Thiếu men G6PD (bệnh von Gierke).

Từ câu 464 đến 468: Đối với mỗi chẩn đoán cho dưới đây, hãy chọn cách thức di truyền mỗi loại cho phù hợp.

- A. Di truyền theo kiểu trội.
- B. Di truyền theo kiểu lặn.
- C. Gen trội liên kết với NST X.
- D. Gen lặn liên kết với NST X.
- E. Không câu nào ở trên.

- 464. Còi xương do giảm photphate.
- 465. U đa nang ở thận và gan ở trẻ em.
- 466. Lupus đỏ hệ thống.
- 467. Cystinosis.
- 468. U thận đa nang ở người lớn.

Từ câu 469 đến 470: Những khám phá mới đây có được là do sự tiến bộ trong di truyền học cấp độ phân tử đã mở rộng sự hiểu biết của di truyền không theo

kiểu truyền thống. Hãy ghép những bệnh với cơ chế di truyền thích hợp bên dưới:

- A. Di truyền kiểu ty lạp thể.
- B. Khảm nhiễm thể.
- C. Sự đóng dấu di truyền.
- D. Thiếu phối hợp NST giới tính.

469. Động kinh giật cơ.

470. Hội chứng Prader-Willi và Angelman.

Hướng dẫn: Mỗi nhóm câu hỏi dưới đây bao gồm 4 chữ cái đầu theo sau bởi những biểu tượng bằng số. Với mỗi biểu tượng số, hãy chọn:

- A nếu câu trả lời **chỉ** là A.
- B nếu câu trả lời **chỉ** là B.
- C nếu câu trả lời là **cả hai** A và B.
- D nếu câu trả lời **không** là A hoặc B.

Từ câu 471 đến 474:

- A. Chất điện giải mô hôi giúp cho chẩn đoán u xơ nang.
- B. Sự phân tích DNA cho chẩn đoán u xơ nang.
- C. Cả hai.
- D. Không câu nào.

471. Dùng cho chẩn đoán hầu hết các bệnh nhân.

472. Có ích trong việc sàng lọc chẩn đoán tiền sanh ở những bệnh nhân u xơ nang.

473. Có ích ngang nhau đối với tất cả các nhóm dân tộc.

474. Phù hợp với 1 số lượng lớn dân số.

ĐÁP ÁN

416. C

Rối loạn galactose, fructose, tyrosine, phenylketone niệu đều có trong những bệnh thiếu enzym, gây ra gián đoạn chuyển hóa bình thường và gây tích

tụ những chất đã chuyển hóa trước làm phá hủy những cơ quan. Cách thức di truyền của những rối loạn này là di truyền theo gen lặn. Trong rối loạn galactose và fructose, lỗi ở chuyển hóa carbohydrate gây ra sự tích tụ những chất chuyển hóa độc hại. Sự loại trừ những carbohydrate đã được chuyển hóa từ chế độ ăn kiêng sẽ ngăn chặn được sự hủy hoại ở gan. Đối với rối loạn chuyển hóa tyrosine type I, sự tích tụ nhiều tyrosine và các chất chuyển hóa của nó có liên quan đến các bệnh ở gan thận, hệ thần kinh trung ương. Các triệu chứng của suy gan cấp có thể xuất hiện ở trẻ sơ sinh. Thể mãn tính của rối loạn này có thể là dạng xơ gan tiến triển và dẫn tới suy gan mãn tính hoặc viêm gan. Sự quản lý chế độ ăn kiêng không ngăn chặn được bệnh gan. Các thời kỳ của bệnh gan xuất hiện trong bệnh thiếu α_1 -antitrypsin có thể thay đổi. Những trẻ em thiếu chủ yếu chất ức chế men protease trong huyết thanh xuất hiện những dấu hiệu của bệnh gan từ lúc sơ sinh và dần dần cải thiện. Hậu quả sau đó hoàn toàn được giải quyết, chắc chắn là bệnh gan hoặc xơ gan. Đặc điểm có tính chất quyết định của phenylketon niệu là sự chậm phát triển về tâm thần. Bình thường trẻ xuất hiện các rối loạn lúc sinh nhưng được phát hiện bởi các xét nghiệm thông thường và nhờ đo lượng phenylalanin trong máu. Mục tiêu của điều trị là nhằm ngăn chặn hoặc giảm sự hủy hoại mô não bằng cách quản lý chế độ ăn kiêng giảm phenylalanin.

417. C

Bệnh Gaucher được mô tả bởi sự thiếu men β -glucocerebrosidase, gây ra sự tích tụ bất thường glucocerebrosidase trong hệ thống lưới nội mô. Tủy xương sản xuất ra các tế bào Gaucher làm tiêu hao glucocerebrosidase. Sự thay thế dần phần tủy dẫn đến thiếu máu, giảm tiểu cầu, giảm bạch cầu, gan và lách cũng bị ảnh hưởng. Nồng độ acid phosphatase được kiểm tra lại. Tia X chứng tỏ có sự hiện diện tia Erlenmeyer của các xương dài. Chẩn đoán bệnh Gaucher chính xác là dựa vào sự không hoạt động của men glucocerebrosidase trong bạch cầu, trong nguyên bào sợi ở da được cấy và trong các tế bào gan. Chẩn đoán tiền sinh bằng sự phân tích các enzym có thể thực hiện được. Trong những hình thức phổ biến nhất của bệnh Gaucher, người lớn type I, không có ảnh hưởng của hệ thần kinh trung ương. Vì vậy MRI não không được chỉ định.

418. E

Những trẻ được sinh ra từ mẹ bị nhiễm độc tuyến giáp có thể bị suy giáp, tuyến giáp bình thường hoặc cường giáp. Nhiễm độc giáp sơ sinh thường không xuất hiện trong vòng 2 đến 4 tháng đầu khi nồng độ kháng thể kích thích tuyến giáp (7gamma-globulin) giảm. Không giống như TSI, TSH không đi qua nhau thai. Tất cả những hình thức nhiễm độc giáp phổ biến hơn ở phụ nữ ngoại trừ nhiễm độc giáp sơ sinh, có sự phân bố đồng đều giữa 2 giới. Ở những trẻ sơ sinh mắc bệnh nặng, bệnh có thể gây tử vong nếu không điều trị tích cực và nhanh chóng.

419. E

Thuật ngữ “phát triển giới tính sớm thật sự” ngụ ý rằng tuyến sinh dục trưởng thành và đáp ứng lại với sự tiết gonadotropin từ tuyến yên, bắt đầu tiết hormone sinh dục, gây ra đặc điểm giới tính thứ phát. Vì vậy u buồng trứng và estrogen ngoại sinh, ngăn chặn chức năng của tuyến yên, lại không gây ra sự dậy thì sớm thật sự. Đối với bé gái nguyên nhân phổ biến nhất của dậy thì sớm thật sự là vô căn, và được gây ra bởi sự trưởng thành sớm của hệ thống đáp ứng ngược (feed back) vùng dưới đồi-tuyến yên-tuyến sinh dục bình thường khác. Đối với bé trai dậy thì sớm tương đối ít gặp và có thể được gây ra do tổn thương hệ thần kinh trung ương. U tiết gonadotropin, hiếm gặp, có thể gây ra dậy thì sớm ở cả hai giới.

420. A

Việc ghi nhận về vấn đề phát triển chiều cao cơ bản rất hữu dụng trong chẩn đoán phân biệt 1 đứa bé có tầm vóc thấp. Đứa bé có thể trạng thấp và dậy thì chậm sẽ có tỷ lệ phát triển hằng định nhưng song hành với tuổi trung bình của đứa trẻ. Những hiểu biết về sự phát triển cơ bản và sự trưởng thành giới tính của những thành viên trong gia đình rất có ích bởi vì những điều cơ bản như trên thường mang tính chất gia đình. Người ta nói rằng sự dậy thì ở nam giới bị chậm trễ nếu những thay đổi về cơ thể không rõ ràng trước 14 tuổi. Để phát hiện những triệu chứng sớm nhất của sự trưởng thành giới tính bằng những phương tiện kiểm tra thể chất cẩn thận. Trong trường hợp này việc đo lượng gonadotropin là không cần thiết bởi vì cậu bé này có bằng chứng của sự dậy thì (chiều dài của tinh hoàn $>2,5\text{cm}$ và thể tích $>3,0\text{cm}^3$) xét nghiệm có ích nhất là tuổi xương. Đối với người có tầm vóc thấp do sự dậy thì bị chậm, tuổi xương ngang bằng với chiều cao. Ở những người thấp có tính gia đình, tuổi xương lớn hơn tuổi chiều cao và ngang bằng với thời gian bệnh mãn tính. Cậu

bé này ở bất kỳ tuổi nào sự điều chỉnh hCG (human chorionic gonadotropin) sẽ kích thích tế bào Leydig (tế bào khe) của tinh hoàn sản xuất ra testosterone, do đó cách thức này giống như một phương pháp xác định chức năng của tinh hoàn. Việc phát hiện tinh hoàn to là một bằng chứng về sự tiết gonadotropin của tuyến yên và đáp ứng của tinh hoàn, loại trừ nhu cầu của hCG. Lượng gonadotropin huyết thanh gia tăng được tìm thấy ở những trẻ 12 tuổi hoặc lớn hơn có suy tuyến sinh dục nguyên phát (hội chứng Klinefelter, suy tuyến sinh dục 2 bên do chấn thương hoặc nhiễm trùng). Bởi vì sự tiết gonadotropin là không hằng định nhưng nó xuất hiện tăng vọt, trẻ em chậm dậy thì có lượng gonadotropin bình thường hoặc giảm.

421. D

Hội chứng Klinefelter, tinh hoàn nhỏ hơn bình thường so với tuổi có cảm giác chắc và xơ hóa. Khám thực thể phát hiện cơ thể giảm tỷ lệ phân chia cơ thể từ đoạn trên đến đoạn dưới. Chẩn đoán hội chứng này dựa vào phết ở miệng và làm Karyotype. Hormone tạo hoàn thể gia tăng. Suy tuyến giáp và suy tuyến yên được liên kết với sự phát triển cơ bản, thêm vào đó tuổi xương chậm lại và phát hiện những bất thường khác. Trong hội chứng Turner, được gọi là nam hóa, nhiều đặc điểm cổ điển của hội chứng Turner, xuất hiện ở nữ giới, thì hiện diện. Thêm vào tinh hoàn giảm đàn hồi và không xuống thấp. Sự phát triển không cố định và tỷ số đoạn cơ thể phần trên-phần dưới bình thường cho phép chẩn đoán tầm vóc thấp. Tuổi xương thích hợp với tuổi chiều cao hơn là với thời gian bệnh mãn tính khẳng định rằng đó là sự phát triển giới tính bình thường và chiều cao bình thường là đúng.

422. E

Viêm giáp lympho bào là bệnh tự miễn đặc hiệu ở cơ quan được mô tả bởi sự thâm nhập của tế bào lympho vào tuyến giáp, có hoặc không có bướu cổ. Đó là nguyên nhân phổ biến nhất của suy giáp ở tuổi thiếu niên và có ảnh hưởng đến trẻ em ở tuổi đến trường khoảng 1%. Bệnh này thịnh hành ở bé gái hơn là ở bé trai và xuất hiện trong nhiều năm mà không có triệu chứng. Những bệnh nhân này trước tiên có tuyến giáp bình thường, nhưng có sự teo lại bất ngờ của tuyến giáp thì họ trở thành suy giáp. Sự thuyên giảm tự phát có thể xuất hiện ở 1/3 người mắc bệnh. Bệnh viêm giáp Hashimoto không liên quan đến bệnh bướu cổ địa phương gây ra bởi sự thiếu Iot.

423. B

Trong bệnh viêm giáp Hashimoto, chức năng tuyến giáp thường là bình thường, mặc dù lượng TSH gia tăng có thể gặp ở trẻ em có tuyến giáp bình thường. Với suy giáp tiến triển, mức T3, T4 giảm và TSH gia tăng. Hầu hết những bệnh nhân này đều có hàm lượng kháng thể antimicrosome tuyến giáp; kháng thể kháng giáp tăng cao xuất hiện không thường xuyên. Nhóm kháng thể TSH được cho rằng có liên quan đến sự phát triển của suy giáp. Sự nhiễm trùng sỏi có thể gây ra viêm giáp và suy giáp tự miễn. Kháng thể kháng sỏi không được dùng để chẩn đoán trong khoảng 13 tuổi vì bệnh nhân có thể đã chủng ngừa với vaccine giảm độc lực hoặc có thể mắc bệnh sỏi khi còn nhỏ.

424. B

Suy sinh dục giảm tiết gonadotropin gây ra do cả suy vùng dưới đồi và suy tuyến yên dẫn đến giảm kích thích buồng trứng và chứng vô kinh nguyên phát hoặc thứ phát. Chức năng buồng trứng cũng bị ảnh hưởng bởi những rối loạn nội tiết khác. Sự tăng tiết hormone prolactine là nguyên nhân thường gặp của chứng vô kinh thứ phát và có thể gây ra vô kinh nguyên phát. Những bất thường của tuyến giáp (suy hay cường giáp) cũng là 1 trong những nguyên nhân làm rối loạn chức năng buồng trứng. Sự mất kinh trong giai đoạn trưởng thành nên cảnh báo với các bác sĩ nhi hướng đến chẩn đoán màng trinh không thủng gây ra tắc nghẽn kinh nguyệt. Bệnh nhân có thể phàn nàn về việc đau bụng kinh hàng tháng và khám thực thể thấy màng trinh phồng ra hơi xanh và bụng dưới to. Phẫu thuật rạch màng trinh có kết quả tức thời.

425. A

Mặc dù sự điều chỉnh về hormone thượng thận ngoại sinh hoặc glucocorticoid là nguyên nhân phổ biến của hội chứng Cushing, cũng có thể được gây ra bởi sự tăng sản thượng thận hai bên. Trong trường hợp trẻ hơn nồng độ của hormone adrenocorticoid có thể bình thường hoặc tăng. Tuy nhiên sự bất thường cơ bản được cho rằng là do trục hạ đồi tuyến yên mà không phải là do tuyến thượng thận, bởi vì u tuyến yên lạc chỗ được tìm thấy ở một số bệnh nhân. Hơn nữa nhiều bệnh nhân cắt tuyến thượng thận 2 bên sẽ trở thành hội chứng Nelson (u tuyến yên xâm lấn) mặc dù sự thay thế cortisol tương xứng với sự nhận. Tuy nhiên, nếu bệnh nhân là trẻ sơ sinh, câu trả lời đúng nhất là carcinoma tuyến thượng thận.

426. C

Viêm tuyến giáp tự miễn được kết hợp với nhiều rối loạn tự miễn khác; sự kết hợp này thường với bệnh Addison và đái tháo đường phụ thuộc insulin được gọi là bệnh tự miễn đa tuyến type II (hội chứng Schmidt). Các nhóm liên quan của viêm tuyến giáp tự miễn thì phổ biến; gần 50% bệnh nhân có mối quan hệ ruột thịt với kháng thể kháng giáp. Có bằng chứng cơ bản tự miễn về bệnh bạch biến. Người ta đã nhận ra mối quan hệ giữa những rối loạn nhiễm sắc thể xác định và những rối loạn tự miễn. Không có sự kết hợp giữa viêm tuyến giáp tự miễn với u xơ.

427. C

Việc lựa chọn phương pháp điều trị cho chứng tăng canxi máu cố định là sự động viên bệnh nhân giảm cân. Khi sự động viên hoàn toàn không hiệu lực, các phương pháp đo lường khác như là sự truyền dịch nhanh với phương pháp cân bằng muối, giới hạn chế độ ăn kiêng về bơ sữa và sự điều chỉnh thuốc lợi tiểu được lập nên. Đối với bệnh nhân có triệu chứng tăng canxi máu, liệu pháp điều trị ngắn với calcitonin có hiệu quả cao trong việc giảm nồng độ canxi huyết thanh bằng cách ức chế sự tái hấp thu ở xương.

428. D

Sự thay đổi tầm vóc cơ thể gây ra từ tốc độ trưởng thành từng vùng ở những thời kỳ khác nhau trong suốt quá trình phát triển. Ngay lúc sinh, đầu thì to hơn kích thước cơ thể, chi ngắn, tỷ lệ đoạn trên và đoạn dưới (từ đầu đến xương mu/xương mu đến chân) về chiều cao là 1,7. Khi sự phát triển của chi vượt quá thân mình từ trẻ sơ sinh đến thiếu niên, có sự thay đổi về tầm vóc cơ thể phản ánh tỷ lệ đoạn trên và đoạn dưới: 1,3 nếu lúc 3 tuổi; 1,1 nếu lúc 6 tuổi và 1,0 nếu lúc 10 tuổi. Đối với những trường hợp rối loạn tăng sản sụn, có tỷ lệ bất thường giữa chi và thân mình; có nghĩa là chi thì ngắn. Trong trường hợp này, đầu cũng không to nếu xét về tỷ lệ. Sự không tăng sản sụn là một rối loạn tăng sản xương di truyền phổ biến nhất. Rối loạn này là kiểu di truyền gen trội. Hội chứng Marfan là bệnh nghiêm trọng về mô liên kết có di truyền theo kiểu gen trội. Những phát hiện có ưu thế trong điều kiện này là sự sai trật thủy tinh thể hai bên, sự giãn nở động mạch chủ và sự rối loạn tỷ lệ chiều dài chi so với thân mình. Sự giảm tỷ lệ đoạn trên và đoạn dưới trong hội chứng Marfan phản ánh sự tăng chiều dài của chi so với thân mình. Bệnh Morquio là một trong những bệnh rối loạn chuyển hóa đường. Lượng bất thường của keratan sulfate tích lũy gây hậu quả là sự thiếu enzyme và việc tăng dự trữ của chất này trong cơ thể gây ra vấn đề về tạo hình và chức năng. Những dị dạng về xương tương tự như từng thấy trong rối loạn tăng sản đầu xương - cột sống tức là thân mình có tầm vóc thấp đánh dấu sự phát triển chậm, chứng vẹo xương sống nghiêm trọng và cổ ngắn. Hormone tuyến giáp cần thiết cho sự phát triển thực thể và cùng với hormone sinh dục có vai trò quan trọng trong sự phát triển của xương. Thiếu hormone giáp làm chậm sự phát triển và làm chậm thay đổi tỷ lệ cơ thể. Trong suy tuyến yên, tỷ lệ đoạn trên và đoạn dưới bình thường.

429. E

Trong ghép tủy xương, sự tương hợp kháng nguyên HLA quan trọng trong việc ngăn ngừa thải ghép và vật chủ chống mảnh ghép (GVHD). Người cho tủy có thể là bệnh nhân (ghép tự thân), anh chị em sinh đôi (ghép đồng loại) hoặc vật cho là tương hợp mô hoặc anh chị em ruột (ghép đồng hợp). Phức hợp HLA, một chuỗi gen nằm trên nhánh ngắn của nhiễm sắc thể số 6 luôn được di truyền theo nhóm hoặc là đơn type theo kiểu di truyền Mendelian, một từ cha hoặc mẹ. Theo thống kê, 25% anh chị em ruột sẽ di truyền theo kiểu đơn type từ cha hoặc mẹ và sau đó sẽ kết hợp HLA và tương hợp mô. Nếu người cho và người nhận chỉ chia một đơn type, sẽ được gọi là haploidentical, ví dụ trường hợp mà có liên quan đến cặp cha mẹ - con. Số alen được mang trên mỗi vị trí xác định, cơ hội mà những cá nhân không liên quan sẽ là 1:5000 đến 1:40000. Việc tìm ra người cho thuận lợi bởi Cơ Quan Đăng Ký Ghép Tủy Xương Quốc Tế, danh sách tên và loại HLA của hàng ngàn người được lưu giữ bằng máy tính. Trong gia đình khác HLA, nó thích hợp hơn cho việc tìm kiếm một người cho không có quan hệ ruột thịt có HLA phù hợp.

430. B

Sự di truyền của hội chứng NST X dễ vỡ là độc nhất. Hầu hết những người nam mang NST X đột biến dễ vỡ bị suy yếu một cách âm thầm và chỉ ra kiểu hình lâm sàng. Tuy nhiên, 20% người nam mang gen đột biến bình thường về trí não và hình thể. Về mặt di truyền học tế bào họ cũng bình thường đối với những vị trí dễ vỡ trên NST X sẽ không thấy được bởi phương pháp kiểu hình hóa. Sự truyền bình thường (NTMs - Normal transmitting males) ở những người này là người cha truyền gen trên NST X dễ vỡ (FMR - 1) cho tất cả những đứa con gái và thường có ảnh hưởng nghiêm trọng đến đời cháu. Người ta nói rằng sự tiền đột biến mang bởi NTMs phải thông qua sự tạo trứng ở những đứa con gái của họ để trở thành sự đột biến hoàn chỉnh. Những đứa con gái của NTMs thì bình thường nhưng bắt buộc phải mang gen FMR - 1. Những đứa con gái di truyền gen từ người mẹ bị chậm phát triển khoảng một phần ba thời gian. Vì cả nam và nữ đều có thể bị ảnh hưởng, hội chứng NST X dễ vỡ được mô tả đầy đủ nhất khi rối loạn gen trội nằm trên NST X với sự thâm nhập giảm ở người nữ. Những xét nghiệm về tế bào học cho các NST X dễ vỡ không có phương pháp nào thỏa mãn để nhận diện ra những người có sự đột biến này vì những lý do sau: (1) không phải tất cả những tế bào ở người nam bị ảnh hưởng đều có vị trí dễ vỡ, (2) NTMs sẽ không có phương pháp tìm ra vị trí NST X dễ vỡ, (3) phần lớn những người nữ mang NST X dễ vỡ về mặt tế bào học thì bình thường. Vào năm 1991, gen FMR-1 là dòng vô tính. Ngày nay sự phân tích DNA có thể chẩn đoán được những người bị ảnh hưởng cũng như những người nghi ngờ mang NST X dễ vỡ; nó cũng được dùng là một test trong chẩn đoán tiền sinh.

431. E

Tuyến giáp bị rối loạn có thể xuất hiện khi thấy có một khối ở cổ; theo nguyên tắc là chức năng của nó, vì vậy không xuất hiện nhân "lạnh" ở xạ hình tuyến giáp. Nhân "lạnh" tuyến giáp ó thể là một tổn thương lành tính hoặc ác tính. Ngoại trừ tăng sinh carcinoma, phần lớn tổn thương ác tính tuyến giáp phát triển chậm. Tần suất của tổn thương ác tính tuyến giáp ở trẻ em xuất hiện ngày càng giảm, có thể là hậu quả của việc giảm tiếp xúc với tia X ở trẻ em.

432. D

Thiếu men 21-Hydroxylase là hình thức phổ biến nhất của tăng sản thượng thận sinh dục. Những bệnh nhân này có sự giảm tổng hợp cả cortisol và aldosterone (hình thức mất muối) hoặc chỉ mất cortiso. Trẻ sơ sinh với thể bệnh nặng này có thể có sự giảm aldosterone (giảm natri huyết và tăng kali huyết). Ở những bệnh nhân này nồng độ cortisol trong máu giảm dẫn đến sự tăng ACTH và vì vậy tăng sắc tố ở da và tăng tổng hợp androgen thượng thận. Do vậy, những bé gái sơ sinh thiếu men 21-Hydroxy -lase có thể bị nam hóa nhưng bé trai thì có bộ phận sinh dục ngoài bình thường;

433. D

Mặc dù tất cả những lựa chọn được liệt kê có thể tạo ra những triệu chứng đã mô tả, tiền sử gia đình cung cấp cho chẩn đoán u nguyên bào võng mạc, u nội nhãn phổ biến nhất ở trẻ em. Sự nhận biết sớm có thể giảm tỷ lệ tử vong trên 75%. Sự di truyền cơ bản của u nguyên bào võng mạc thì rất là phức tạp: hình thức di truyền của bệnh này có thể truyền bởi những phương tiện di truyền theo gen trội trên nhiễm sắc thể từ cha hoặc mẹ, hoặc từ cha hoặc mẹ mang gen đó hoặc từ sự đột biến mới. Sự xuất hiện trong gia đình thì thường là song phương; khoảng 10 đến 15% u một bên phụ thuộc vào sự đột biến gen. U nguyên phát thứ hai phát triển thì tỷ lệ sống sót là 15% đối với u nguyên bào võng mạc 2 bên, phổ biến nhất của nó là sarcome xương. Hai phần ba bệnh nhân có u nguyên bào võng mạc có đột biến thể chất không di truyền và hầu hết những bệnh nhân này sẽ chỉ mắc bệnh một bên. U nguyên bào võng mạc thì kết hợp với việc thiếu nhánh dài nhiễm sắc thể số 13. Thêm vào sự chăm sóc mắt chuyên biệt, sự quản lý u nguyên bào võng mạc bao gồm điều tra di truyền cấp độ phân tử trong gia đình để phát hiện người mang gen u nguyên bào võng mạc.

434. D

Hình thể và sự kết hợp của các trung tâm tạo xương theo sau mẫu xác định và thời gian từ lúc sinh đến tuổi thiếu niên. Thông qua nghiên cứu tia X, tiến trình này cung cấp một tiêu chuẩn phán đoán sự phát triển bình thường hay bất thường. Sự trưởng thành về xương của bất kỳ người nào cũng được biết bởi tuổi xương. Sự trưởng thành xương ảnh hưởng đặc biệt bởi hormone androgen

và estrogen. Trong hội chứng sinh dục thượng thận, sự thiếu enzyme (21-Hydroxylase trong 80% trường hợp) gây ra sự gián đoạn đường dẫn tạo ra cortisol; hậu quả cuối cùng là sự giảm tiết androgen và biểu lộ lâm sàng là sự nam hóa và sự đồng hóa protein. Ở cả nam và nữ, phát triển cơ rất khỏe và phát triển nhanh về tầm vóc với việc thúc đẩy sự trưởng thành xương. Kết quả là việc kết thúc sớm hành xương và không phát triển đầy đủ. Hormone giáp xuất hiện với vai trò kích thích nguyên phát sự trưởng thành xương. Sự thiếu thyroxine gây nên sự chậm tuổi xương. Việc không phát triển nhanh là hậu quả của sự mất đi môi trường được đặc trưng bởi sự giảm hormone tuyến yên và có liên quan với việc trì hoãn phát triển xương. Việc cách ly những đứa trẻ ra khỏi môi trường bất thường làm cho sự phát triển trở nên nhanh chóng và mức hormone nhanh trở về bình thường hơn. Có nhiều glucocorticoid, cả nội sinh lẫn ngoại sinh, có liên quan đến sự giảm tốc độ phát triển và trì hoãn khởi đầu của tuổi dậy thì. Những ảnh hưởng này xuất hiện là các vị trí trung gian cuối như là một phân tác dụng giải hóa của các steroid này.

435. E

Bệnh nhân với chứng giả suy tuyến cận giáp có xét nghiệm sinh hóa của suy tuyến cận giáp (canxi giảm, photpho tăng) nhưng lượng hormone của tuyến cận giáp thì tăng, cho thấy sự đề kháng với hoạt động của hormone này. Vì vậy, việc tiêm hormone cận giáp không tạo ra photpho niệu tương ứng. Nói một cách hình tượng, những bệnh nhân này có sự chậm phát triển tâm thần, tầm vóc ngắn và béo phì.

436. C

Chứng tăng canxi máu có thể gặp ở trẻ em không hoạt động theo sau một chứng gãy xương. Sự phức tạp của chứng tăng canxi máu cố định và tăng canxi niệu xuất hiện khi kết quả bao gồm bệnh cầu thận, bệnh vôi hóa cầu thận, bệnh não do tăng huyết áp và chứng co giật. Những triệu chứng sớm của tăng canxi máu— tức là chứng táo bón, biếng ăn, thỉnh thoảng nôn ói, đa niệu và hôn mê— là những triệu chứng không đặc hiệu và có thể được cho là tác dụng phụ của tổn thương và trong lúc nằm viện. Vì vậy, việc giám sát cẩn thận những bệnh nhân này bằng cách đo ion canxi trong máu và tỷ lệ canxi-creatinine trong nước tiểu là điển hình trong suốt quá trình điều trị. Nếu tỷ lệ $\geq 0,4$ đưa đến chẩn đoán tăng canxi niệu. Mặc dù bệnh đã trị hết, việc đo thêm là cần thiết.

437. D

Glucose không phải là enzym gắn với Hemoglobin để hình thành Hemoglobin được glycosyl hóa. Thành phần chính của phản ứng này giảm rất chậm và không thuận nghịch cho đến khi lượng Hemoglobin bị phá hủy. Nồng độ của Hemoglobin được glycosyl hóa phản ánh nồng độ glucose vượt quá thời gian bán hủy của hồng cầu, khoảng 2 tháng.

438. D

Thuốc về lâm sàng phản ứng với tất cả những chất giảm khi mà glucose oxidase đặc hiệu với glucose. Phản ứng dương tính lúc trước và phản ứng âm tính lúc sau đưa ra sự hiện diện của chất giảm khác hơn là glucose trong nước tiểu. Trẻ em không dung nạp fructose di truyền cũng như những đứa trẻ có fructose niệu lành tính đều có chất giảm trong nước tiểu. Sự không dung nạp fructose, có trong suốt quá trình sơ sinh, gây ra nôn ói, giảm đường huyết và vàng da. Fructose niệu lành tính (có hiện diện của men fructokinase) là rối loạn di truyền mang tính lặn ít gặp có thể không gây ra triệu chứng và không đòi hỏi phải điều trị.

439. B

Tăng sản thượng thận sinh dục mất muối (hội chứng thượng thận sinh dục; thiếu men 21-Hydroxylase) thường xuất hiện trong 7 đến 10 ngày đầu như biếng ăn, nôn ói, tiêu chảy và mất nước. Sự giảm đường huyết cũng có thể xuất hiện. Những trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng sẽ bị tăng sắc tố và những bé gái có bằng chứng của sự nam hóa có nghĩa là có bộ phận sinh dục ngoài không rõ ràng. Giảm natri máu, tăng kali máu và nước tiểu có natri là những xét nghiệm thường thấy. Tử vong có thể xuất hiện nếu chẩn đoán bị bỏ qua và điều trị không thích hợp. Mặc dù sự không phát triển tuyến thượng thận, rối loạn hiếm gặp, xuất hiện hình ảnh lâm sàng tương tự, nó có thể khởi đầu sớm hơn tăng sản tuyến thượng thận và sự nam hóa không xuất hiện.

440. A

Trẻ sơ sinh được mô tả trong câu hỏi có alkapton niệu, có rối loạn di truyền về tính lặn được gây bởi thiếu men homogentisic acid oxidase. Chẩn đoán được thành lập ở những trẻ sơ sinh khi nước tiểu của chúng trở nên đen khi tiếp xúc với không khí bởi vì sự oxi hóa của acid homogentisic. Những đứa trẻ này sẽ không có triệu chứng. Đối với người lớn, bệnh mô xám nâu – sự lắng đọng của sắc tố hơi xanh ở mô sụn và mô sợi – phát triển; những triệu chứng của viêm khớp có thể xuất hiện sau đó. Điều trị không đặc hiệu có khả năng cho những bệnh nhân có alkapton niệu. Sự thiếu các men được liệt kê trong phần câu hỏi cũng có thể gặp ở bệnh phenylketon niệu, bệnh histidinemia, bệnh maple syrup urine và isovaleric acidemia.

441. A

Bệnh Wilson là rối loạn di truyền mang tính lặn được mô tả bởi bệnh ở gan, hệ thần kinh và rối loạn tính cách, rối loạn chức năng ống thận và ở mắt. Sự biểu lộ đa cơ quan được gây ra bởi sự lắng đọng của đồng ở những mô khác

nhau và phương pháp điều trị nhằm ngăn chặn sự tích tụ của đồng. Khiếm khuyết cơ bản vẫn chưa được biết.

442. D

Bệnh nhân nữ hóa tinh hoàn có kiểu hình là người nam với hai tinh hoàn bình thường. Sự đề kháng hoàn toàn với androgen gây ra sự suy giảm của việc biến đổi bộ phận sinh dục ngoài, mà vẫn còn là người nữ. Ở thời kỳ dậy thì, những người này phát triển ngực bình thường và vóc dáng người nữ mặc dù có sự hiện diện của tinh hoàn và nồng độ cao testosterone. Bởi vì sự đề kháng với androgen, những bệnh nhân này không có lông ở giới tính thứ hai và vì vậy không phát triển chứng mọc lông quá nhiều. Những rối loạn khác được liệt kê hiện diện trong những hội chứng tăng androgen và vì vậy có thể gây ra chứng mọc lông quá nhiều.

443. D

Bệnh còi xương dinh dưỡng được gây ra bởi chế độ ăn thiếu vitamine D và thiếu tiếp xúc với ánh sáng mặt trời. Sự hấp thu canxi và photpho qua đường ruột bị giảm khi thiếu vitamine D. Sự giảm canxi nhất thời kích thích tiết hormone tuyến cận giáp và làm thay đổi canxi và photpho từ xương; hoạt động của hormone tuyến cận giáp dẫn đến có photpho trong nước tiểu và giảm tiết canxi. Ở trẻ em có chứng còi xương dinh dưỡng, nồng độ canxi máu bình thường và photphat giảm. Xét nghiệm thường gặp là có aminoacid trong nước tiểu và tăng photphat kiềm trong máu. Sự tiết canxi trong nước tiểu tăng chỉ sau khi được điều trị với vitamine D.

444. D

Hội chứng Marfan là rối loạn di truyền do gen trội với những hình thái khác nhau. Người có rối loạn này thường có tầm vóc cao, tay chân dài, sai trật thủy tinh thể, giãn động mạch chủ, chứng phình mạch riêng lẻ. Sự chậm phát triển tâm thần không có trong hội chứng này. Sự phức tạp của mạch máu là nguyên nhân dẫn đến tử vong. Bệnh nhân có bất kỳ các hội chứng khác được liệt kê sẽ có tầm vóc cao và sự chậm phát triển tâm thần ở các mức độ khác nhau.

445. A

Dự trữ glycogen và mỡ làm chậm sự trưởng thành ở trẻ sơ sinh và một ít trong thời kỳ thai nghén. Dự trữ năng lượng không đủ khi có nhu cầu về năng lượng sau khi nguồn cung cấp glucose bị gián đoạn ngay lúc sanh và giảm đường huyết xảy ra sau đó. Thiếu cortisol hoặc hormone tăng trưởng là nguyên nhân hiếm gặp của việc giảm đường huyết sơ sinh. Insulin quá nhiều, phổ biến ở những trẻ sơ sinh có mẹ bị đái tháo đường, thì không thường xuyên ở những

đưa trẻ sơ sinh khác. Giảm đường huyết có liên quan với việc thiếu glucagon chưa được chứng minh kỹ.

446. B

Giảm canxi máu ở những trẻ sơ sinh có thể được chia thành hai nhóm: sớm (trong suốt từ 72 giờ đầu) và trễ (sau 72 giờ). Loại phổ biến nhất của giảm canxi sơ sinh sớm được gọi là chứng giảm canxi vô căn. Những dữ liệu gần đây cho thấy rằng trong nhóm không đồng nhất này, suy tuyến cận giáp nhất thời có thể xảy ra; cường tuyến cận giáp ở mẹ là nguyên nhân ít khi gặp của suy tuyến cận giáp sơ sinh nhất thời. Những vấn đề của người mẹ bao gồm đái tháo đường và tiền sản giật và những rối loạn sơ sinh như là giảm oxy máu, chưa trưởng thành, sự nhiễm trùng và bệnh của tuyến cận giáp sơ sinh cũng có thể gây ra chứng giảm canxi máu sớm. Giảm magne và tăng photphate lấy vào là những yếu tố phổ biến nhất có liên quan đến giảm canxi máu trễ.

447 – 451: 447. A; 448. E; 449. D; 450. B; 451. D

Bệnh còi xương do đề kháng vitamine D được gây ra bởi sự bất thường di truyền trong việc tái hấp thu photphate ở ống thận có kết quả là tăng photphate niệu và giảm photphate máu. Những bất thường khác ở ống thận thì không có hiện diện. Sự hấp thu photphate qua đường ruột cũng là bất thường và hấp thu canxi từ ruột có thể là ảnh hưởng thứ phát. Nồng độ ion canxi bình thường. Rối loạn này thường do di truyền gen trội trên NST X.

Bệnh nhân với chứng giả suy tuyến cận giáp có bất thường về hóa học tương tự (canxi giảm, photphate tăng) như trường hợp suy tuyến cận giáp. Chúng được phân biệt với nhóm thứ hai bởi đặc điểm kiểu hình và nồng độ của hormone cận giáp tăng cao trong huyết thanh. Bất thường cơ bản ở những bệnh nhân này là không đáp ứng của ống thận với hormone tuyến cận giáp. Chúng được chia thành hai nhóm phụ thuộc vào vị trí của khiếm khuyết. Bệnh nhân type I không tạo ra được cAMP và không tăng nồng độ cAMP trong nước tiểu hoặc photphate hưởng ứng với hormone tuyến cận giáp. Bệnh nhân type II có khuyết tật ở ống thận làm cho không đáp ứng với nồng độ cAMP tăng cao. Những bệnh nhân này, nếu có hormone tuyến cận giáp, sẽ tăng tiết cAMP trong nước tiểu nhưng không có photphate.

Sự tạo xương không hoàn chỉnh di truyền theo kiểu lặn (thể nặng) hoặc phổ biến hơn, di truyền theo kiểu trội (thể trung bình). Khuyết tật cơ bản là bất thường trong việc sản xuất và sự tạo thành chất cơ bản của xương. Nồng độ canxi và photphate trong máu đều bình thường.

Cường tuyến cận giáp ít gặp ở trẻ em. Hưởng ứng lại với nồng độ hormone cận giáp tăng cao thì có sự tăng hấp thu xương. Ở thận có sự tăng tiết photphate và tăng hình thành 1,25-Dihydroxyvitamin D. Sự tăng hình thành 1,25-Dihydroxyvitamin D lần lượt làm tăng hấp thu canxi và sau đó là tăng photpho từ ruột. Ảnh hưởng cuối cùng là tăng canxi máu và giảm photphate máu.

Carcinom tủy của tuyến giáp phát sinh từ tế bào C của tuyến giáp. U này tiết một lượng lớn calcitonin và tùy theo nồng độ hormone này trong máu thì gia tăng. Mặc dù lượng calcitonin được tăng lên, nồng độ canxi và photpho trong máu bình thường trừ phi bệnh nhân có liên quan đến bệnh cường tuyến cận giáp.

452 – 457: 452. E; 453. A; 454. B; 455. E; 456. E; 457. B

Hội chứng Prader-Willi là rối loạn bao gồm giảm trương lực, giảm sinh dục, hyperphagia, hypermentia và béo phì. Sự xóa bỏ một phần NST số 15 được tìm thấy ở một số bệnh nhân. Những đứa trẻ mắc hội chứng này có ít thay đổi trong tử cung và nhược trương trong suốt thời kỳ sơ sinh. Những khó khăn trong việc nuôi nấng và không mau lớn có thể gây ra những bệnh trong năm đầu; sau đó béo phì trở thành bệnh phổ biến nhất. Ở những đứa trẻ mắc bệnh một lượng lớn thức ăn đưa vào tùy thuộc vào khiếm khuyết ở trung tâm ăn ở vùng hạ đồi. Sự giới hạn năng lượng nghiêm ngặt là cách điều trị duy nhất.

Hội chứng Laurence-Moon-Biedl được di truyền theo gen lặn. Béo phì, sự chậm phát triển tâm thần, suy sinh dục, đa chi và viêm thận nhiễm sắc tố với chứng quáng gà là triệu chứng chủ yếu ở trẻ em bị nhiễm bệnh. Không có điều trị đặc hiệu.

Điều khó chịu chủ yếu trong hội chứng Cushing là béo phì. Sự tích mỡ ở mặt, cổ và thân mình gây ra đặc điểm “bướu trâu” và “mặt tròn như mặt trăng”. Những đặc điểm này bao gồm chậm phát triển, sự tàn phá cơ, da mỏng, đa huyết và cao huyết áp. Tuổi xương của những bệnh nhân này thì giảm và có thể có sự loãng xương. Những hậu quả của rối loạn do một lượng lớn glucocorticoid có thể gây ra sự bất thường thượng thận nguyên phát hoặc sự tăng cortisol thứ phát, có thể phụ thuộc vào một lượng lớn hormone hướng vỏ thượng thận. Việc điều chỉnh glucocorticoid ngoại sinh trong một thời gian dài sẽ tạo ra hình ảnh tương tự như trong hội chứng Cushing.

Chứng giả suy tuyến cận giáp là giới hạn chung của nhiều bệnh khác nhau. Bệnh nhân mắc bệnh có những xét nghiệm sinh hóa (canxi máu giảm, photpho tăng) tương tự như những bệnh có liên quan với bệnh suy tuyến cận giáp, nhưng chúng cũng có nồng độ hormone cận giáp tăng cao; thêm vào đó hormone cận giáp ngoại sinh mất dần để tăng bài tiết photphate hoặc tăng canxi máu. Những khiếm khuyết ở bệnh nhân này xuất hiện ở vị trí thụ thể của hormone hoặc ở hệ thống cAMP. Triệu chứng của chứng giả suy cận giáp phụ thuộc vào canxi máu giảm. Những đứa trẻ bị bệnh thường thấp, mặt tròn và chậm phát triển nhẹ. Xương bàn tay và xương bàn chân đều ngắn và có sự vôi hóa di căn, sự vôi hóa hạch nền và đục thủy tinh thể. Sự điều trị hiện thời bao gồm liều cao vitamine D và giảm photphate.

Hội chứng Frohlich không có đặc điểm liệt kê ở phần câu hỏi.

458 – 463: 458. A; 459. E; 460. E; 461. D; 462. A; 463. B

Trong nhiều kiểu mất muối do thiếu men 21-Hydroxylase, sự tổng hợp cả hai mineralocorticoid và cortisol bị suy giảm. Thiếu aldosteron làm giảm sự trao đổi của kali thay cho natri ở ống thận xa. Những bệnh nhân mắc bệnh có natri máu giảm và kali máu tăng. Sự mất nước, tụt huyết áp và sốc có thể xảy ra.

Thiếu vasopressin, ống thu thập ở thận sẽ không thấm được nước, hậu quả là nước tiểu nhược trương. Bệnh nhân bị đái tháo nhạt sẽ có chứng đa niệu và uống nhiều. Mất nước thật sự sẽ dẫn đến sự mất nước và sự cô máu và vì vậy, làm tăng tương đối nồng độ natri và kali máu. Bệnh nhân đái tháo nhạt do thận có xét nghiệm tương tự như vậy. Rối loạn di truyền này không đáp ứng với hormone kháng lợi niệu (ADH). Những bệnh nhân này không cô đặc được nước tiểu và xuất hiện trong thời kỳ sơ sinh do sự mất nước làm tăng natri máu.

Đối với chứng tăng aldosteron, sự trao đổi natri-kali ở ống thận tăng. Giảm kali máu, tăng natri máu, tăng clo máu và kiềm máu là những xét nghiệm thường gặp. Chứng tăng aldosteron nguyên phát (hội chứng Conn) hiếm gặp ở trẻ em.

Bệnh Addison có liên quan với sự kết hợp của thiếu glucocorticoid và mineralocorticoid. Sự tái hấp thu natri, sự bài tiết kali và ion hydro bị giảm ở ống thận xa. Sự mất natri dẫn đến mất nước và mất thể tích máu. Bệnh nhân với bệnh Addison bù trừ có thể có thực thể và xét nghiệm tương đối bình thường; tuy nhiên bệnh biến Addisonian đặc trưng là giảm natri máu, tăng kali máu và sốc. Bệnh nguyên của sự bất thường điện giải trong máu ở rối loạn này giống với kiểu mất nước trong hội chứng thượng thận sinh dục.

Bệnh nhân thiếu men glucose-6-phosphate (bệnh Von Gierke) theo thường lệ có tăng lipit máu. Tăng nồng độ triglyceride trong huyết thanh làm giảm thể tích của nước. Bởi vì chất điện giải chỉ hiện diện ở trong máu nhưng lại được biểu hiện bằng miliequivalent/lit, nồng độ của natri và kali giảm giả tạo ở những bệnh nhân này.

464 – 468: 464. C; 465. B; 466. E; 467. B; 468. A.

Tất cả những rối loạn được liệt kê ở phần câu hỏi đều có tính chất gia đình, thậm chí ngay cả lupus ban đỏ hệ thống, đều xuất hiện là do kết quả của sự kết hợp yếu tố môi trường và di truyền. Lupus có thể gây ra do sự nhiễm virus ở những bệnh nhân bị ảnh hưởng của di truyền.

Bệnh còi xương do giảm phosphate (còi xương do đề kháng vitamin D) thường là do di truyền trội trên NST X. Vì vậy nam mắc bệnh thường gặp là thể nặng hơn nữ mắc bệnh. Dường như nó cũng được di truyền do gen lặn và thậm chí cũng có thể do gen trội.

Thận đa nang và bệnh gan là rối loạn di truyền theo tính lặn mà có liên quan với sự phát triển của bệnh sơ gan khi trẻ em lớn dần. Suy thận có thể xuất hiện sớm ở trẻ sơ sinh nhưng có nhiều kiểu thay đổi. Nó có thể dẫn đến nhu

cầu thận phân và ghép thận. Bệnh gan, nguyên nhân chính của những vấn đề sau đó, có thể dẫn đến tăng huyết áp cửa.

Bệnh thận đa nang ở người lớn, di truyền theo kiểu trội, thường gặp ở những thế hệ kế tiếp trong cùng một gia đình. Nếu bệnh thận đa nang ở người lớn được biết, tiền sử gia đình sẽ được điều tra.

Cystinosis là một bệnh di truyền theo kiểu lặn ảnh hưởng đến bệnh nhân có thể trở thành suy thận ở trẻ em hoặc thiếu niên, hoặc ở hình thức lành tính hơn suy thận không xuất hiện. Hiện nay, một số bệnh nhân mắc bệnh do lắng đọng cystine đang được ghép thận, những yếu tố sinh bệnh của việc lắng đọng cystine ở mô khác nhiều hơn ở thận có thể trở nên nghiêm trọng.

469 – 470: 469. A; 470. C

Bộ di truyền ty lạp thể có nguồn gốc từ noãn và được truyền bởi mẹ cho đời cháu ở cả hai giới tính. Bệnh ty lạp thể liên quan chủ yếu đến não và cơ. Những sợi xơ đỏ rách được tìm thấy trên mẫu sinh thiết cơ gặp trong nhiều khiếm khuyết enzym di truyền. Những ví dụ của di truyền ty lạp thể bao gồm động kinh cơ và sợi xơ đỏ rách (MERF); bệnh cơ ty lạp thể, bệnh não, nhiễm acidlactic, bệnh giống đột quy; bệnh mắt di truyền Leber, những bệnh này không có liên quan đến bệnh cơ. Hội chứng Prader-Willi, được đặc trưng bởi chứng nhược cơ, béo phì, suy sinh dục, chậm phát triển tâm thần và có đặc điểm đặc biệt ở tay chân và mặt được gây ra bởi sự mất NST 15q11-13 khi NST có nguồn gốc từ cha. Sự mất NST có nguồn gốc từ mẹ gây ra hội chứng Angelman, có đặc điểm là khuôn mặt đặc hiệu, tính khí vui, chậm phát triển tâm thần, dáng đi kỳ lạ và cơn động kinh. Gần hơn là các trường hợp của Prader-Willi được tìm thấy không có sự xóa bỏ của DNA nhưng sự sao chép NST 15 được di truyền từ mẹ; tương tự, một vài trường hợp của hội chứng Angelman được biết hai bản sao NST 15 từ cha. Điều này cho thấy rằng thiếu một phần NST 15 từ cha gây ra bệnh Prader-Willi và thiếu một phần NST 15 từ mẹ gây ra Angelman. Những ví dụ khác của hiện tượng này là bệnh Hunting-ton, loạn dưỡng cơ, u nguyên bào võng mạc và u xơ não.

471 – 474: 471. A; 472. B; 473. A; 474. D

U xơ nang có kiểu di truyền theo gen lặn; cả cha và mẹ đều là dị hợp tử và đứa con bị bệnh có thể là đồng hợp tử (nhận hai bản sao đột biến giống nhau) hoặc dị hợp tử kết hợp (một bản sao của mỗi hai gen đột biến khác nhau). Sự đột biến $\Delta F508$ xuất hiện ở 70% dân Bắc Mỹ da trắng rất phổ biến. Ở Châu Âu tần xuất của sự đột biến này giới hạn trong khoảng 40 đến 80% nhóm dân số. Có nhiều sự đột biến khác nhau thay đổi trong các nhóm dân tộc riêng biệt.

Ở Mỹ, việc kiểm tra sự đột biến $\Delta F508$ bình thường cộng với sáu hoặc bảy đột biến khác đã được thực hiện. Kiểu gen cần thiết cho bệnh nhân u xơ nang được cho như sau:

| Kiểu gen | % bệnh nhân bị u xơ nang |
|---|--------------------------|
| $\Delta F508 / \Delta F508$ | 56 |
| $\Delta F508 / \text{đột biến khác}$ | 15 |
| $\text{đột biến khác} / \text{đột biến khác}$ | 1 |
| $\Delta F508 / \text{không biết}$ | 23 |
| $\text{đột biến khác} / \text{không biết}$ | 3 |
| $\text{không biết} / \text{không biết}$ | 2 |

Bảng trên cho ta thấy việc nhận ra đột biến u xơ nang ở cả hai NST, đồng hợp tử và dị hợp tử kết hợp, sẽ được chẩn đoán khoảng 72%. Kiểm tra DNA có thể dự đoán kiểu hình của bệnh. Thiếu dịch tụy gặp trong 99% bệnh nhân đồng hợp tử về $\Delta F508$, 72% ở bệnh nhân dị hợp tử về $\Delta F508$, và chỉ gặp trong 32% bệnh nhân không có đột biến $\Delta F508$.

Sự phân tích DNA hiện nay được đề nghị cho những bệnh nhân u xơ nang và những cặp vợ chồng mang gen đột biến. Nó không được dùng cho chương trình có số lượng lớn người.

Xét nghiệm mồ hôi được chẩn đoán ở hầu hết những trường hợp bệnh u xơ nang cổ điển và có ích như nhau ở tất cả những nhóm dân tộc, nhưng nó không có ích để kiểm tra đột biến dị hợp tử. Test DNA rất có giá trị trong việc khám nghiệm tử thi cũng như trẻ sơ sinh chưa trưởng thành bị bệnh và những bệnh nhân khác khi không có được mồ hôi.

Chương VIII: TRẺ VỊ THÀNH NIÊN

CÂU HỎI

Chọn câu trả lời đúng nhất.

Câu 475 – 476:

475. Trong đánh giá trẻ vị thành niên, người ta thường tìm kiếm những bằng chứng của sự phát triển tinh thần khỏe mạnh. Trong các dấu hiệu về hành vi dưới đây các câu đều đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Có tình cảm lâu dài thân thiết giữa những người bạn cùng tuổi, cùng giới tính.
- B. Từ chối những chuẩn mực và tư tưởng của cha mẹ như tôn giáo, đạo đức tình dục.
- C. Coi nhẹ tình trạng sức khỏe hiện tại.
- D. Chú ý đến cân nặng và hình thể bên ngoài.
- E. Thường xuyên cãi nhau với anh em ruột một nhà.

476. Đánh giá trẻ vị thành niên những câu đây là bất thường, NGOẠI TRỪ:

- A. Thích thú với những hoạt động ngoại khóa hay công việc có hại cho việc học.
- B. Không có mục đích hoặc kế hoạch cho tương lai gần hay xa.
- C. Thay đổi và lướt qua các mối quan hệ giới tính (kéo dài ≤ 3 tháng) hoặc cặp đôi với nhiều mối quan hệ cùng lúc.
- D. Bận tâm vì tình trạng thể chất hiện tại; quan tâm quá mức đến các triệu chứng thể chất.
- E. Thường xuyên cự cãi với bạn bè.

477. Một trẻ trai 15 tuổi theo lời khuyên của một huấn luyện viên thể dục bắt đầu sử dụng các chất steroide đồng hóa. Cậu ta đến gặp bạn yêu cầu kê cho đơn các thuốc trên. Các tác dụng độc tiềm tàng của các chất steroide đồng hóa bao gồm các dấu hiệu sau, NGOẠI TRỪ:

- A. U gan.
- B. Tăng kích thước tinh hoàn.
- C. Giảm Lipoprotein tỷ trọng cao.
- D. Viêm gan nhiễm độc.
- E. Cốt hóa sớm các đầu xương.

478. Một giáo viên đưa một trẻ gái 15 tuổi đến phòng cấp cứu do đã quan sát thấy trẻ ngồi một mình và khóc. Sau khi thăm hỏi, giáo viên này biết rằng cháu đã uống 5 viên thuốc không rõ loại sau khi cãi nhau với mẹ về một người bạn trai mà bà không đồng ý. Các xét nghiệm về độc chất học đều

âm tính và thăm khám lâm sàng bình thường. Hành động thích hợp nhất là:

- A. Cho đưa trẻ nhập viện.
- B. Cho đưa trẻ gặp nhà tâm lý học.
- C. Cho trẻ một cuộc tham vấn về các dịch vụ xã hội.
- D. Sắp xếp một cuộc gặp gia đình có cả người bạn trai của cô bé.
- E. Kê đơn với thuốc chống trầm cảm và sắp xếp một cuộc thăm khám lâm sàng cao cấp hơn.

479. Các câu sau đây về chứng biếng ăn thần kinh (anorexin nervosa) và chứng háu ăn là đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Thỉnh thoảng tình trạng chán ăn và háu ăn xảy ra đồng thời trên cùng bệnh nhân.
- B. Chứng chán ăn hiếm gặp, nếu xảy ra thì gặp ở nữ giới nhỏ hơn 10 tuổi.
- C. Vài dấu hiệu của chứng háu ăn là có thể xác định được khi thăm khám lâm sàng cẩn thận.
- D. Nếu sử dụng hợp lý, imipramine là một thuốc phụ hữu ích trong điều trị chứng háu ăn.
- E. Các trẻ gái mắc chứng biếng ăn thường không đủ sức cho các hoạt động thể dục thể thao.

480. Một trẻ gái 17 tuổi đến phòng khám của bạn thân phiền về tình trạng mụn trứng cá không đáp ứng điều trị thông thường của cô ta. Thăm khám lâm sàng phát hiện mụn bọc (nodulocystic acne) ở mặt và phần trên ngực. Bạn dự định kê đơn loại isotretinoin (Accutane) nhưng lại bận tâm về tác dụng phụ. Các tác dụng của Isotretinoin sau đây đều đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Thuốc có hiệu quả nhưng chỉ tác dụng thoáng qua.
- B. Đó là một tác nhân gây quái thai.
- C. Bệnh nhân dùng thuốc sẽ có tình trạng khô da và niêm mạc.
- D. Đau xương khớp.

E. Xuất hiện dày xương.

481. Bạn đang khuyên một trẻ vị thành niên về cách điều trị mụn. Câu nào sau đây đúng:

- A. Phải tránh thức ăn khô.
- B. Thường xuyên rửa mặt.
- C. Kháng sinh tại chỗ không hiệu quả.
- D. Benzoyl peroxide tại chỗ là cách điều trị chính.
- E. Mụn chỉ là bệnh của trẻ vị thành niên.

482. Những câu sau đây nói về tự sát ở tuổi vị thành niên là đúng, NGOẠI TRỪ:

- A. Trẻ trai có khuynh hướng sử dụng những cách dễ chết hơn.
- B. Số trẻ gái có ý định tự sát cao hơn.
- C. Hầu hết những trẻ có ý định tự tử và thành công (được xác định qua tiền sử) đều có ý định tự tử hay có nỗ lực muốn tự tử trước đó.
- D. Sự tìm hiểu kỹ của các nhà nhi khoa về các ý định tự tử sẽ thúc đẩy hành động tự sát.
- E. Số lượng các vụ tự tử của trẻ từ 10 – 19 tuổi tăng gấp 3 lần kể từ 1950 và trở nên là nguyên nhân đứng hàng thứ 3 gây tử vong ở trẻ vị thành niên.

483. Chứng chán ăn sẽ liên quan với các dấu hiệu sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Giảm nhịp tim.
- B. Tăng hoạt động.
- C. Giảm bạch cầu.
- D. Tăng thân nhiệt.
- E. Giảm huyết áp.

484. Các dấu hiệu báo động của lạm dụng rượu hay ma túy bao gồm những dấu hiệu sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Quan tâm quá mức về cân nặng và hình dáng cơ thể.

- B. Có dấu hiệu trốn học hoặc học kém.
 - C. Những thay đổi gần đây về những liên quan, những vấn đề phù hợp lứa tuổi, những người bạn chấp nhận được và không chấp nhận được.
 - D. Thay đổi theo chiều hướng xấu về thói quen vệ sinh, quần áo, sự chải chuốt của cá nhân, khả năng phát ngôn và sự trôi chảy trong diễn đạt.
 - E. Có thái độ thù địch, thích nổi loạn, trạng thái hoang tưởng trong các mối quan hệ với người lớn, anh chị em và trong hành vi quyền lực.
- 485.** Thai ngén ở tuổi vị thành niên cùng với các biến chứng ngày càng tăng và nên được tìm hiểu kỹ. Trong thai ngén ở tuổi vị thành niên, tăng tỷ lệ các biến chứng sau, NGOẠI TRỪ:
- A. Sản giật và tiền sản giật.
 - B. Sinh non.
 - C. Trẻ sinh ra chậm phát triển tinh thần.
 - D. Rối loạn dinh dưỡng.
 - E. Đa thai.
- 486.** Các vận động viên tuổi vị thành niên được khuyến làm tăng khối lượng cơ bằng cách.
- A. Sử dụng thêm vitamin.
 - B. Sử dụng lượng protêin lên gấp đôi.
 - C. Sử dụng hormone.
 - D. Tăng hoạt động cơ.
 - E. Thực hiện phương pháp tăng hiệu suất lao động (ergogenic medication)
- 487.** Một trẻ gái 15 tuổi đến phòng khám đi kiểm tra định kỳ hàng năm. Tầm soát bệnh lây truyền qua đường tình dục gần những xét nghiệm nào sau đây, NGOẠI TRỪ:

- A. Cây dịch trong cổ tử cung tìm vi khuẩn lậu.
 - B. Cây dịch trong cổ tử cung hoặc xét nghiệm tìm kháng nguyên của Chlamydia trachomatis.
 - C. Làm test Papanicolaou.
 - D. Các xét nghiệm tìm herpes simplex typ2.
 - E. Các xét nghiệm huyết thanh học tìm giang mai.
- 488.** Một sinh viên đại học nam 18 tuổi đến phòng khám vì đái nhiều lần, đái khó, đái mù. Thăm khám nhằm phát hiện các bệnh nào sau đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Bệnh lậu.
 - B. Viêm niệu đạo do Chlamydia.
 - C. Nhiễm trùng đường tiết niệu do E.Coli.
 - D. Giang mai.
 - E. Nhiễm HIV.
- 489.** Một sinh nam đại học 19 tuổi quay về sau chuyến nghỉ xuân ở Fort Lauderdale, Florida, than phiền vì cơn đau cấp và sưng nề vùng bìu dái. Các chuẩn đoán phân biệt bao gồm các bệnh sau đây, NGOẠI TRỪ:
- A. Xoắn tinh hoàn.
 - B. Chấn thương tinh hoàn.
 - C. Sỏi đường tiết niệu.
 - D. Thoát vị bẹn nghẹt.
- 490 – 491.** Một trẻ gái 16 tuổi đau vùng bụng dưới có sốt. Khám bụng thấy có phản ứng ở phần phụ. Hỏi kỹ bệnh sử phát hiện: trẻ mới thay đổi bạn tình, chu kỳ kinh nguyệt không đều và ra dịch âm đạo.
- 490.** Chuẩn đoán ít thích hợp nhất là
- A. Áp xe ruột thừa.
 - B. Áp xe buồng trứng – tử cung.
 - C. Nang buồng trứng.
 - D. Nang thận.

E. Thai ngoài tử cung.

491. Bạn cho bệnh nhân nhập viện để thăm khám kỹ hơn. Ngoài các biến chứng cấp tính trẻ còn có thể có những hậu quả lâu dài về sau. Những biến chứng đó gồm các biến chứng sau, NGOẠI TRỪ:

- A. Thai ngoài tử cung.
- B. Vô sinh.
- C. Giao hợp đau.
- D. Dính vùng chậu.
- E. Lạc nội mạc tử cung.

Chỉ dẫn: Ghép đôi câu bắt đầu bằng chữ cái với câu được đánh số. Câu bắt đầu bằng chữ cái có thể được chọn 1 lần, hơn 1 lần, hoặc không được chọn lần nào.

492 – 495. Dưới đây liệt kê những khối u sinh dục có thể gặp. Ghép đôi những khối u với các xét nghiệm chẩn đoán.

- A. Soi kính hiển vi phẫu trường tối.
- B. Cấy trong môi trường thạch chocolate đặc biệt.
- C. Cấy môi trường Bardet – gengou.
- D. Làm test Tzanck tìm tế bào khổng lồ đa nhân.
- E. Cấy môi trường Loeffler.

492. Giang mai.

493. Herpes simplex.

494. Lymphogranuloma venereum.

495. Bệnh hạ cam.

Chỉ dẫn: Các câu trả lời được quy định như sau:

- A. Nếu câu hỏi chỉ liên quan đến A.
- B. Nếu câu hỏi chỉ liên quan đến B.
- C. Nếu câu hỏi liên quan đến A và B.

D. Nếu câu hỏi không liên quan đến cả A và B.

Các câu A, B, C, D có thể được chọn một lần, hơn một lần, hoặc không được chọn.

A. Phương pháp phòng tránh bệnh lây truyền tình dục hiệu quả.

B. Phương pháp tránh thai có hiệu quả.

C. Cả hai.

D. Không có phương pháp nào cả.

496. Bao cao su latex.

497. Cây dưới da Levonorgestrel.

498. Màng ngăn âm đạo (diaphragm).

499. Giao hợp ngắt quãng.

500. Phương pháp nhịp sinh học.

ĐÁP ÁN

475C, 476C (Rudolph, 19e, 39-44).

Vị thành niên là thời điểm trẻ có những sự thay đổi lớn về thể chất, nhận thức và tình cảm. Vấn đề của trẻ vị thành niên là đối mặt trực tiếp với nền tảng người lớn của mình. Trẻ phải sống độc lập với cha mẹ và chịu trách nhiệm chăm sóc bản thân cũng như bắt đầu chuẩn bị cho công việc trong tương lai. Trẻ phải xác định về vấn đề tình dục và tiến tới với người tình cuối cùng. Khoảng giới hạn bình thường rộng và sự khác biệt ở các cá nhân cũng lớn. Đánh giá trẻ vị thành niên cần có sự so sánh các khuynh hướng bình thường và bất thường để xác định sự cân bằng. Sao lãng việc học và không có tầm nhìn hay kế hoạch cho tương lai là sự chưa chín chắn hoặc là sự suy sụp (depression). Một mức độ xác định của sự quan tâm hình dáng bên ngoài là một hiện tượng bình thường của trẻ vị thành niên khỏe mạnh hay nói cách khác sự quan tâm quá mức đến tình trạng thể chất và triệu chứng thể chất nói lên một mức độ nào đó về lo lắng hay suy sụp. Thường xuyên cãi cự với bạn bè là sự thiếu hòa hợp và

mềm dẻo. Những người bạn thân sẽ giúp trẻ trong việc sống độc lập và tách biệt với cha mẹ bằng cách cung cấp hỗ trợ lẫn nhau và khả năng tự điều chỉnh. Cãi nhau với anh chị em là một cách vượt qua thời kỳ thơ ấu (nếu như không quá mức). Sự hấp dẫn hình dáng lãng mạn bên ngoài được nâng lên với sự tương tượng hơn là thực tế bắt đầu ở thời kỳ sớm của trẻ vị thành niên. Những cái đó là buổi diễn tập cho những vấn đề nghiêm trọng sẽ xuất hiện trong tương lai.

477B. (Friedman, 1149-1150).

Là thầy thuốc bạn chỉ ra những hậu quả bất lợi của điều trị thuốc bao gồm giảm kích thước tinh hoàn, giảm tinh trùng, run rẩy, tổn thương gan, nóng nảy, giảm Lipoprotein tỷ trọng cao, cốt hóa sớm các đầu xương. Ngoài ra các chất steroid đồng hóa còn gây tác dụng bất lợi khác nữa và vì thế việc dùng thuốc là không nên. Tuy nhiên các nhà huấn luyện viên lại thích sử dụng các loại thuốc này.

478A. (Friedman, 862-867).

Trẻ vị thành niên có ý định tự tử nên cho nhập viện trong thời gian đủ để giải quyết các vấn đề tâm lý, đánh giá các vấn đề xã hội - y tế và lập kế hoạch điều trị thích hợp. Nhập viện cũng là một việc làm nhằm nhấn mạnh đến sự trầm trọng về hành động của trẻ của vị thành niên đối với chính trẻ và gia đình, đòi hỏi sự phối hợp trong việc thực hiện các giải pháp cho công tác điều trị trong tương lai. Kế hoạch điều trị bao gồm tiếp tục tham vấn và các phương pháp điều trị hỗ trợ cùng với các nhà nhi khoa, tâm lý học hay các nhân viên sức khỏe tâm thần hay gia đình.

479E. (Friedman, 217 – 237).

Rối loạn ăn uống trong những năm gần đây tăng lên một cách đáng kể. Liên quan với trọng lượng và nỗi lo sợ béo phì trong trẻ gái vị thành niên có tỷ lệ cao đến 60%. Các dấu hiệu như kén ăn, giới hạn thực phẩm ăn vào, nỗi lo sợ “cảm thấy mập”, theo đuổi chế độ làm ốm bắt buộc xuất hiện sớm ở trẻ 10 tuổi và thường là 12 tuổi. Các bà mẹ có thể không đánh giá đúng mức độ của việc

giảm cân cho đến lúc trẻ giảm hơn 10% trọng lượng vì trẻ sẽ không cởi quần áo khi có sự hiện diện của mẹ và vì những đường nét của khuôn mặt sẽ biến đổi sau cùng nhất. Chứng háu ăn thường gặp ở giai đoạn giữa các tuổi vị thành niên (mid – adolescent) hơn là giai đoạn đầu của lứa tuổi vị thành niên và có đặc điểm là các bữa ăn ngốn ngẫu diễn ra một cách bí mật, có liên quan đến một loại thức ăn nhanh đơn độc như kem, kẹo, bánh ngọt - mặc dù việc này có thể là thái quá. Bữa ăn ngẫu nhiên này tiếp theo sau những lần tự nôn mửa bí mật. Vài trẻ bị chứng háu ăn cũng đã sử dụng thuốc xổ và thuốc nhuận tràng. Hậu quả của chứng háu ăn là giãn tĩnh mạch thực quản và xuất huyết, sâu răng (đặc biệt hàm răng trước do sự phơi nhiễm của lớp men răng với HCL); sưng đỏ đau lưỡi gà cũng do phơi nhiễm với HCL. Hậu quả của chứng chán ăn là giảm cân, mất nước, mọc lông tay và mặt, hói đầu, nhịp tim chậm, suy giảm chức năng thận, suy dinh dưỡng (gồm cả không có vitamin), mất kinh tiên phát hay thứ phát, loãng xương. Có một tỷ lệ có ý nghĩa (1%) bị chết ở những trường hợp kháng điều trị. Vấn đề tâm lý học của những rối loạn này không là một vấn đề đơn nguyên (unitary). Vài trẻ bị chứng chán ăn tiềm ẩn những rối loạn như về sự ám ảnh ép buộc hoặc bị chứng tự yêu bản thân quá đáng (narcissistic personality disorder); vài trẻ ở trong ranh giới của chứng loạn thần, vài trẻ bị trầm cảm. Những trẻ bị chứng háu ăn có tiềm ẩn một sự trầm cảm. Những nạn nhân bị chứng rối loạn ăn uống có những cảm xúc hai chiều quá mức đối với cha mẹ chúng, đặc biệt là những bà mẹ, và lần lượt gọi lên sự mâu thuẫn lớn ở người kia (người cha). Điều trị bao gồm thay đổi hành vi để giải quyết hành vi ăn uống của bản thân; gia đình điều trị, và cá nhân điều trị. Những trường hợp sút cân hoặc nôn mửa nhiều đe dọa tính mạng, có thể cho nhập viện để hạn chế sự tự do, phục hồi lại cân bằng tâm lý, tạo môi trường ăn uống có kiểm soát.

480A. (Schachner, 663 – 683).

Isotretinoin (13cis – retinoic acid; Accutane) được chứng minh rất hiệu quả trong điều trị mụn bọc trứng cá khó chữa. Hiệu quả của điều trị kéo dài.

Thận trọng trong sử dụng là cần thiết. Do có tác nhân gây quái thai (hội chứng isotretinoin) nên thuốc chống chỉ định ở phụ nữ mang thai trong 1 tháng đầu. Các biến chứng thường gặp là khô da, mắt và các niêm mạc. Những vấn đề khác bao gồm đau cơ xương, dày xương, bệnh viêm ruột, hội chứng giả u não (pseudotumor cerebri), đục giác mạc. Bệnh nhân áp dụng điều trị isotretinoin có thể có rối loạn chức năng gan, tăng triglyceride và cholesterol, hạ lipoprotein tỷ trọng cao.

481D. (Schachner, 663 – 668).

Mụn trứng cá là một rối loạn trên da, ảnh hưởng hầu hết các trẻ vị thành niên và ít hơn ở người lớn. Các triệu chứng lâm sàng thay đổi từ những nốt nhú trên da, những mụn trứng cá đến bệnh nang nốt(nodulocystic) biến dạng xuất hiện ở mặt và thân mình. Mục đích của điều trị là ngăn ngừa sẹo, biến dạng và tránh sự tự ti. Lợi ích của benzoyl peroxide bắt nguồn từ tính chất kháng khuẩn của thuốc và thuốc cũng hoạt động như một chất làm bong vảy và làm tan nhân trứng cá. Phối hợp benzoyl peroxide với acid retinoic có hiệu quả trong việc làm bong lớp biểu mô, tan và ngăn ngừa tổn thương. Sử dụng kháng sinh như tetracycline uống, kháng sinh tại chỗ là cần thiết để kiểm soát các tác nhân gây viêm của mụn trứng cá. Các nghiên cứu không chứng minh được thức ăn đặc biệt ảnh hưởng đến hoạt động của bệnh trứng cá. Tẩy rửa mặt quá mức có thể gây chấn thương da và làm trầm trọng thêm vấn đề.

482D. (Friedman, 862 – 867).

Tự tử ở lứa tuổi 13-14 (teenagers) đã đang tăng dần kể từ năm 1950 và hiện nay đứng hàng thứ 3 trong các nguyên nhân gây tử vong ở trẻ vị thành niên. Đứng sau tai nạn và giết người. Cố gắng tự tử xuất hiện ở trẻ nữ nhiều hơn những trẻ nam trong mọi lứa tuổi, nhưng nam giới tự tử thành công chiếm số đông hơn nữ giới vì trẻ trai có khuynh hướng sử dụng những phương tiện dễ chết hơn như lửa, treo cổ, nhảy xuống nước, hít khí CO. Hầu hết những người cố gắng tự tử và thành công (được xác định trong tiền sử, bệnh sử) đều có tiền sử có lần cố gắng tự tử hoặc là có ý định tự tử. Vì thế những câu hỏi trực tiếp

về sự buồn bã, mất hy vọng, những vấn đề liên quan đến cái chết, những suy nghĩ về cách thực hiện một cuộc tự tử là quan trọng. Không có dữ kiện nào nói lên rằng cuộc điều tra sẽ làm thúc đẩy hành vi tự tử.

483D. (Friedman, 217 – 231).

Chứng chán ăn (một rối loạn đe dọa tính mạng ảnh hưởng tiên phát ở những trẻ ở lứa tuổi tiền vị thành niên (preadolescent) và trẻ vị thành niên. Có đặc điểm sụt cân (lớn hơn 25-30%) trọng lượng cơ thể. Không có rối loạn cơ bản tổ chức nào ngoại trừ việc thăm dò tích cực. Người mắc bệnh có hình ảnh méo mó về hình dáng cơ thể và bận tâm với thức ăn. Thân nhiệt có thể hạ thấp $36,5^{\circ}\text{C}$, hạ nhịp tim, huyết áp và bạch cầu. Những bệnh nhân này hoạt động động nhiều và sử dụng nguồn năng lượng lớn.

484A. (Friedman, 765 – 786).

Một khi trẻ vị thành niên sao lãng việc học hay trốn học thì có sự chuyển biến xấu về thói quen và sự chăm sóc cá nhân, hay trạng thái bay bổng quá mức, có phản ứng thù địch trong các mối quan hệ với bạn bè thì có khả năng trẻ đang nghiện thuốc (ma túy), rượu hoặc cả hai. Lệ thuộc vào ma túy là một rối loạn tiên triễn vì thế đòi hỏi sự xác nhận và can thiệp thích hợp để tránh các biến chứng nghiêm trọng. Thăm khám thường quy sức khỏe trẻ vị thành niên bao gồm cả việc điều tra về sử dụng ma túy, rượu, thuốc lá, tình trạng học hành và các mối quan hệ với gia đình, bạn bè cùng trang lứa.

485E. (Friedman, 1026 – 1040).

Biến chứng sản khoa chính của thai nghén ở trẻ vị thành niên là tiền sản giật, sản giật và những biến chứng đó được nghĩ là do cách dinh dưỡng – chăm sóc thai nghén trước sinh không đúng. Tỷ lệ sinh non cao sẽ làm tăng các vấn đề như chậm phát triển tinh thần ở những đứa trẻ con của các bà mẹ lứa tuổi vị thành niên. Tỷ lệ mang thai lặp lại cao và ít có cộng đồng nào nghĩ đến việc cho các bà mẹ này tiếp tục việc học. Sự phối hợp các ngành y tế, xã hội, tâm lí, giáo dục sẽ giúp tốt nhất cho việc chăm sóc sức khỏe và sự phát triển các bà

mẹ tuổi vị thành niên cùng những đứa con. Tỷ lệ đa thai ở các bà mẹ tuổi vị thành niên cao hơn ở các phụ nữ lớn tuổi hơn.

486D. (AAP – CON, 3e,53 – 61. Friedman,1142 – 1145).

Tăng hoạt động cơ bắp (sẽ làm tăng năng lượng tiêu thụ) là cách thích hợp duy nhất cho tăng khối lượng cơ. Đánh giá độ dày của nếp gấp da hàng loạt (serially) là cách hữu ích để phát hiện những thay đổi lượng mỡ cơ thể để tránh béo phì. Ăn nhiều protein, dùng thuốc, hormone, vitamin sẽ không có lợi thậm chí gây hại.

487D. (Friedman, 72 – 73).

Trẻ vị thành niên có hoạt động tình dục cần được tầm soát hệ thống các bệnh được liệt kê ngoại trừ Herper sinh dục không triệu chứng (vì bệnh này không có sự tầm soát hữu hiệu). Không nên chấp nhận sự tầm soát một cách dễ dàng đối với Papilomavirus ở người. Một phiên đồ PAP có thể cung cấp những thay đổi về tế bào hiện diện trong bệnh ung thư tử cung. Các tổn thương thường bong vảy trong biểu mô, trước đây được nghĩ là ung thư trong biểu mô tử cung, có ở 5 – 10% trẻ vị thành niên hoạt động tình dục tích cực. Bệnh lậu có thể không có triệu chứng; giang mai thì có biểu hiện; nhiễm Chlamydia có ở 10 – 25% ở trẻ vị thành niên có hoạt động tình dục tích cực. Các xét nghiệm tầm soát những bệnh này dễ dàng chấp nhận. Chất tiết ướt ở mép âm đạo có thể gợi ý đến viêm âm đạo do trichomonas, candida và vi khuẩn.

488C. (Rosenfeld, pediater ann 20: 304 – 305, 1991).

Viêm niệu đạo ở nam vị thành niên hầu hết là bệnh lây truyền đường tình dục (STD) do hoặc là viêm niệu đạo do lậu cầu hoặc là viêm niệu đạo không do lậu cầu (NGU). Chlamydia trachomatis thường là tác nhân gây NGU, ít hơn là Ureaplasma urealyticum, trichomonas vaginalis, herpes và men (Yeast). Cây vi khuẩn và nhuộm gram tìm vi khuẩn lậu dễ thực hiện nhưng cây Chlamydia thì khó hơn. Xét nghiệm tìm kháng thể đơn dòng trực tiếp cũng như test EIA và thăm dò phân tử có thể áp dụng tìm Chlamydia dù chúng ít đặc hiệu hơn và ít nhạy hơn cây. Chọn Ceftriaxone và Doxycycline để điều trị vì

các kháng sinh này cũng tác dụng với cả nhiễm trùng do lậu cầu và không do lậu cầu. Azithromycin (có thuận lợi là dùng một liều) được dùng thay cho Doxycycline. Các xét nghiệm huyết thanh tìm giang mai luôn nên sử dụng. Khuyến khích thực hiện hành vi tình dục an toàn và làm xét nghiệm tìm HIV. Nhiễm trùng tiết niệu không có chảy mủ niệu đạo.

489D.(Behrman 14c, 1379. Rudolph 19c, 63-80).

Sỏi ở đoạn xa niệu quản gây đau vùng tinh hoàn không có sinh tại chỗ. Chẩn đoán thích hợp nhất ở lứa tuổi này là hỏi tiền sử về hoạt động tình dục hay những bệnh nhiễm trùng tiết niệu như viêm mào tinh hoàn. Các tác nhân gồm: lậu cầu, Chlamydia và các vi khuẩn khác. Có chỉ định điều trị kháng sinh thích hợp. Phải luôn nghĩ đến xoắn tinh hoàn mặc dù bệnh này ít gặp ở lứa tuổi kể trên hơn là nhóm trẻ trai. Xét nghiệm phóng xạ hạt nhân (Radio nuclide scan) sẽ cho thấy sự giảm hấp thụ ở vùng bị xoắn và tăng hấp thụ ở mào tinh. Siêu âm doppler sẽ cho thấy không có dòng chảy ở vùng bị xoắn và tăng dòng chảy ở mào tinh. Dấu hiệu Prehn (dù là không đáng tin cậy) được xác định bằng cách nâng bìu dái lên. Nếu đỡ đau là viêm mào tinh còn đau tăng lên là xoắn tinh hoàn. Thoát vị nghẹt thì sẽ có dấu hiệu tắc ruột.

490D, 491E(CDC, MMWR40: RR-5, 1991. Paradise, pediater rev13: 216 – 223, 1992).

Bệnh viêm vùng chậu (PID) mỗi năm được chẩn đoán có ở 0,1% phụ nữ. Các trẻ vị thành niên có hoạt động tình dục sẽ ở trong nhóm nguy cơ cao bị PID vì hành vi có nguy cơ, có nhiều bạn tình, không dùng các phương pháp tránh thai và sự khác nhau trong đáp ứng trong miễn dịch vật chủ đối với sự lạc chỗ ngoài tử cung của trẻ vị thành niên. Các tình trạng bệnh khác cần phải chuẩn đoán phân biệt (vì tính chất nguy hiểm của các bệnh đó cần phải can thiệp phẫu thuật) là áp xe ruột thừa, áp xe tử cung- buồng trứng, thai ngoài tử cung, nang buồng trứng. Nang thận không có các dấu hiệu như đã mô tả ở trên.

Một đợt bị PID sẽ làm tăng nguy cơ có thai ngoài tử cung lên 7 lần. Khoảng 12% phụ nữ bị vô sinh sau một đợt bị PID. Các hậu quả khác là giao

hợp đau, áp xe buồng trứng tử cung, dính vùng chậu, ú mủ vòi trứng. Lạc nội mạc tử cung không có liên quan gì đến PID.

492A, 493D, 494E, 495B (Friedman1005-1015).

Soi dưới kính hiển vi tối mầu nghiệm chất nạo từ ổ loét sinh dục dùng để tìm vi khuẩn giang mai (*treponema pallidum*). Xét nghiệm huyết thanh học tìm giang mai sẽ được thực hiện ở những bệnh nhân nhiễm bệnh gần đây các bệnh truyền qua đường tình dục. Trong trường hợp nếu kết quả âm tính phải nên lập lại xét nghiệm lần sau vì có khả năng làm sớm khi bệnh chưa xuất hiện.

Loét do Herpes simplex có thể là nhiễm trùng thứ phát hay tiên phát. Làm test Tzanck của mẩu cạo vết loét sẽ cho những tế bào đa nhân khổng lồ và những vật thể liên quan nội bào. Virus Herpes simplex dễ cấy.

Bệnh hạ cam (do vi khuẩn *Haemophilus ducreyi*) khó cấy. Cấy môi trường thanh sôcôla đặc biệt chỉ nhạy trong 65% các trường hợp. Bệnh hạch bẹn mưng mủ gây dò xoang mạn tính thường thấy trong bệnh hạ cam và có thể nhầm với bệnh Lymphogranuloma venereum (LGV). LGV do một chủng huyết thanh của *Chlamydia trachomatis* (có thể cấy được). Xét nghiệm hàng loạt kháng thể tìm *Chlamydia* được dùng để chuẩn đoán hồi cứu.

Các vết loét sinh dục đóng vai trò quan trọng trong sự lây nhiễm HIV hơn nữa giang mai, herpes simplex và bệnh hạ cam làm nặng nề hơn tình trạng của bệnh HIV và có thể không đáp ứng điều trị bình thường.

496C, 497B, 498B, 499D, 500D.(CDC, MMWR. 42: 589-591, 1993.woods, *pediatr Ann* 20; 313 – 331, 1991).

Sử dụng các biện pháp tránh thai bằng hormon là chiến lược ngăn ngừa sự mang thai hữu hiệu nhất ở trẻ vị thành niên. Có sự lựa chọn giữa cách uống và các cách dùng khác (ngoài đường uống như cấy dưới da levonorgestrel hoặc medroxyprogesterone) dựa trên nhận thức về độ tin cậy cũng như thời gian ngừng mang thai. Để quản lý tác dụng phụ cần theo dõi cẩn thận và giáo dục. Hiếm có tác dụng phụ nghiêm trọng ở phụ nữ trẻ và trẻ vị thành niên. Nguy cơ tử vong sẽ cao hơn nếu không kiểm soát việc sinh đẻ. Dụng cụ trong tử cung ít

được sử dụng nhiều vì những nguy cơ nhiễm trùng vùng chậu ở lứa tuổi này. Màng ngăn và mũ chụp tử cung khó sử dụng và tăng nguy cơ bị nhiễm trùng đường tiết niệu.

Giao hợp ngắt quãng và áp dụng nhíp sinh học là những phương pháp tránh thai không đáng tin cậy. Dùng bao cao su latex sẽ giảm tỷ lệ mang thai và các bệnh lây truyền đường tình dục do lậu cầu, Chlamydia, herpes simplex, trichomonas, mycoplasma, urealyticum, virus viêm gan B, HIV. Sử dụng đồng thời các chất diệt tinh trùng như nonoxynol 9 sẽ giúp bất hoạt HIV và các tác nhân gây bệnh qua đường tình dục. Bao cao su màng tự nhiên không cho tác dụng bảo vệ lại các bệnh lây truyền đường tình dục giống nhau. Trẻ vị thành niên phải được giáo dục cách sử dụng bao cao su.

Các phương pháp hormone và bao cao su nên sử dụng đồng thời sẽ tạo thành cách phòng chống tối ưu cho những bệnh lây qua đường tình dục. Khuyến khích việc trì hoãn của hoạt động tình dục lần đầu.

Chương IX: ÔN TẬP

Bài 1: Đặc điểm, cách chăm sóc trẻ sơ sinh đủ tháng và thiếu tháng

Bài giảng: Lý thuyết

Đối tượng: SV Y 4 đa khoa

Thời gian: 3 tiết (135 phút)

Người soạn: PGS.TS Nguyễn Thị Quỳnh Hương

I. Mục tiêu học tập:

- 1. Trình bày được định nghĩa trẻ đẻ non, đủ tháng.**
2. Trình bày được các đặc điểm chính của trẻ đủ tháng và thiếu tháng
3. Trình bày được các nguyên nhân gây đẻ non
4. Trình bày được các hiện tượng sinh lý và bệnh lý của trẻ sơ sinh

5. Nêu được các dị tật bẩm sinh cần can thiệp ngoại khoa ngay ở trẻ sơ sinh.

6. Nêu được cách chăm sóc và nuôi dưỡng trẻ sơ sinh đủ tháng và thiếu tháng.

II. Tests lượng giá:

| Mục tiêu | Tỷ lệ test | Số lượng test cho mỗi loại | | |
|------------|------------|----------------------------|----------|----------|
| | | QCM/QCS | Đúng/sai | Ngỏ ngẩn |
| Mục tiêu 1 | 6 | 4 | 0 | 2 |
| Mục tiêu 2 | 10 | 10 | 0 | 0 |
| Mục tiêu 3 | 4 | 4 | 0 | 0 |
| Mục tiêu 4 | 12 | 10 | 1 | 1 |
| Mục tiêu 5 | 2 | 2 | 0 | 0 |
| Mục tiêu 6 | 14 | 13 | 0 | 1 |
| Tổng | 48 | 43 | 1 | 4 |
| | 100% | 89% | 2% | 9% |

Thời kỳ sơ sinh được tính từ:

Từ khi đẻ đến hết 30 ngày sau đẻ

Từ 28 tuần thai đến 7 ngày sau đẻ

Từ 37 đến 42 tuần thai

Từ 28 đến trước 37 tuần.

Hãy điền tiếp vào câu sau:

Trẻ sơ sinh đủ tháng là trẻ được sinh.....tuần,
 trong khi,trong tử cung
 và.....trước 37 tuần, ngược lại,
là trẻ được sinh ra sau 42 tuần.

Một trẻ được sinh ra lúc 28 tuần thai, hiện tại trẻ đã 3 tháng 3 tuần tuổi, vậy theo tính toán của tuổi bắt kịp của trẻ đẻ non (âge corrigé) thì trẻ này đương tương bao nhiêu tuần tuổi so với trẻ sinh đủ tháng?

Trẻ đẻ non là:

Trẻ đẻ ra trước thời hạn trong tử cung, có tuổi thai từ 28-37 tuần

Tuổi thai từ 28-37 tuần

Tuổi thai từ 21-28 tuần

Tuổi thai \leq 38 tuần

Bệnh lý sơ sinh sớm là bệnh lý sơ sinh xảy ra:

Tuần đầu sau đẻ

1 tháng sau đẻ

Tuần thứ 28 đến 7 ngày sau đẻ

Tất cả các câu trên đều đúng

Sơ sinh đủ tháng là sơ sinh có tuổi thai:

Từ 38-42 tuần

40 tuần

278 ngày

Từ 37-42 tuần.

Một trẻ sơ sinh 2 ngày tuổi bị nhiễm trùng máu nặng, đến khám được nhận xét nhiễm trùng máu này là do:

Liên quan đến mẹ

Do nuôi dưỡng không tốt

Do chăm sóc trẻ không tốt, vệ sinh cho trẻ kém.

Do lây nhiễm người xung quanh.

Tỷ lệ đẻ non thay đổi khác nhau theo từng nước, từng khu vực là do các yếu tố sau, trừ:

Điều kiện kinh tế, xã hội

Do di truyền

Do chăm sóc trước sinh.

Do tinh thần của người mẹ.

Trẻ đẻ non dễ bị suy hô hấp hơn trẻ đủ tháng là do:

Phổi chưa trưởng thành

Phế nang cách biệt với mao mạch.

Áp lực thở chỉ khoảng 20-25 cm H₂O

Cơ liên sườn chưa phát triển làm hạn chế di động lồng ngực.

Cơn ngừng thở sinh lý là cơn ngừng thở kéo dài:

≥ 10 giây

< 10 giây

7-10 giây

< 10 giây và 1 phút có ≤ 2 cơn

Trẻ đẻ non bình thường có thể gặp các triệu chứng:

Co kéo cơ liên sườn nhẹ

Tím nhẹ quanh môi

Thở rên

Cơn ngừng thở kéo dài 15 giây.

Ở tất cả các trẻ sơ sinh đều có hiện tượng sau:

Lỗ Botal và ống động mạch sẽ được đóng lại.

Tỷ lệ tim ngực là 0,55

Nhịp tim ổn định khoảng 120-140 lần/phút.

Tất cả các câu trên đều sai.

Trong những đặc điểm thần kinh sau, đặc điểm nào là của trẻ sơ sinh đủ tháng:

Khi thức : vận động các chi nhanh

Trẻ nằm lịm suốt ngày, khóc yếu

Dễ giật mình

Vỏ não ít nếp nhăn, dây thần kinh chưa myelin hoá.

Tính thấm đám rối mạch mạc cao nên albumine trong dịch não tủy cao.

Ở trẻ sơ sinh đủ tháng có các đặc điểm sau, trừ:

Mức lọc cầu thận khoảng 17 ml/phút/1,73 m²

Chức năng hoà loãng bình thường

Chức năng cô đặc giảm

Chức năng toan hoá nước tiểu giảm.

Trong các chất sau thì chất nào cần cung cấp cho trẻ đẻ non và trẻ nuôi bộ từ lúc 1 tháng tuổi:

Canxi

Phospho

Vitamine D

Sắt.

Trong các giác quan sau, những giác quan nào phát triển tốt từ thời kỳ bào thai:

Xúc giác

Thính giác

Thị giác

Vị giác

Khứu giác.

Một trẻ sơ sinh 5 ngày tuổi khi khám thấy các triệu chứng sau, hãy khoanh vào triệu chứng bệnh lý của trẻ:

Phản xạ Moro âm tính

Lác trong hai mắt

Rung giật nhãn cầu hai bên

Khóc không có nước mắt.

Trẻ sơ sinh dễ bị nhiễm khuẩn hơn trẻ lớn là do:

Số lượng bạch cầu kém hơn

Thiếu các globuline miễn dịch

Thiếu bổ thể

Da mỏng, sừng hoá kém.

Trẻ sơ sinh 3 ngày tuổi, lúc đẻ 3,5 kg. Hiện tại trẻ cân nặng 3,2 kg. Trẻ đi ngoài 3 lần, phân sền sệt. Trẻ bú vẫn như ngày hôm trước. Trẻ không sốt, đi khám, các bác sỹ không phát hiện ra các bất thường trừ sưng hai vú, không đỏ, sờ tròn, mềm, hơi chắc như hạch. Các chẩn đoán nào có thể được đặt ra:

Ỉa chảy mất nước A

Sự cân sinh lý

Trẻ bị nhiễm trùng sơ sinh sớm

Tất cả các câu trên đều sai.

Trẻ sơ sinh 30 tuần tuổi được nhập viện vì suy hô hấp lúc 2 giờ tuổi. Khi khám bộ phận tim mạch bác sỹ nhận bệnh nhân không nghe thấy tiếng bất thường. Bệnh nhân được cấp cứu về suy hô hấp. Ngày hôm sau, bác sỹ khác nghe thấy có tiếng thổi liên tục ở vị trí liên sườn II trái. Theo anh (chị) thì bác sỹ nhận bệnh nhân nghe đúng hay sai? tại sao?

Hãy kể tên 5 phản xạ sơ sinh của trẻ sơ sinh?

-...

-...

-...

-...

-...

Albumin trong dịch não tủy trẻ sơ sinh là:

0,6-0,7 g/l

0,5 g/l

0,4 g/l

0,2 g/l

Bạch cầu trẻ sơ sinh lúc một tuần tuổi là:

18000/mm³

12000/mm³

11000/mm³

10800/mm³

Huyết sắc tố bình thường của trẻ sơ sinh là:

14-19 g%

< 14 g%

20-24 g%

11g%

Nhịp tim của trẻ sơ sinh 30 ngày là:

100-120 l/ph

140-160 l/ph

Khoảng gấp 3 lần nhịp thở

120-140 l/ph

Nhịp thở trẻ sơ sinh đủ tháng 2 ngày tuổi là:

40-50 l/ph

50-60 l/ph

40-60 l/ph

> 60 l/ph

Vòng đầu trẻ sơ sinh đủ tháng:

32-34 cm lớn hơn vòng ngực 1-2 cm

32-34 cm, nhỏ hơn vòng ngực 1-2 cm

Sọ mềm, đầu to so với tỷ lệ cơ thể (1/4)

30-34 cm

Đặc điểm tóc của trẻ sơ sinh đủ tháng:

Tóc mềm dài trên 2 cm

Tóc mềm dài trên 2 cm, phía trán và đỉnh ngắn hơn phía chẩm

Tóc ngắn dưới 2 cm, phía trán và đỉnh ngắn hơn phía chẩm

Cả 3 câu trên đều đúng

Đặc điểm da của trẻ đủ tháng:

Hồng hào, mềm mại, ít lông tơ

Hồng hào, mềm mại, nhiều lông tơ

Da mọng đỏ, ít lông tơ

Da mọng đỏ, nhiều lông tơ

Đặc điểm hình thể ngoài của trẻ sơ sinh đủ tháng là:

Cân nặng ≥ 2500 gram

Cân nặng > 2500 gram

Chiều dài ≥ 45 cm

Chiều dài > 45 cm

31. Trong tất cả các nguyên nhân sau đều có thể gây ngừng thở ở trẻ sơ sinh đủ tháng, trừ:

- a. Co giật
- b. Hạ đường máu
- c. Hạ canxi máu
- d. Dùng diazepam
- e. Dùng phenobarbital

32. Trẻ sơ sinh đẻ non bình thường đều có thể gặp các biến chứng sau, trừ:

- a. Hạ nhiệt độ
- b. Xơ hoá hậu nhãn cầu
- c. Thiếu máu
- d. Còi xương

33. Trẻ sơ sinh đẻ non đều có các đặc điểm sau, trừ:

- a. Cân nặng dưới 2500 gram
- b. Chiều dài dưới 45 cm
- c. Móng tay dài chùm ngón
- d. Không có hiện tượng biến động sinh dục (sung vú, ra huyết).

34. Trong các hiện tượng sau đây, hiện tượng nào chắc chắn là bệnh lý ở trẻ sơ sinh:

- a. Phản xạ babinski (+)
- b. Phản xạ Moro (-)
- c. Lác trong
- d. Rung giật nhãn cầu

35. Nước tiểu của trẻ sơ sinh là:

- a. ≤ 150 ml
- b. 600 ml
- c. 1000 ml
- d. 1500 ml

36. Một trẻ sơ sinh đẻ ra, mẹ cháu không nhớ rõ tuần thai, khám bác sỹ thấy: trẻ nằm hai chi dưới co, khi đặt trẻ nằm xấp trên bàn tay người khám thì đầu trẻ

gập xuống thân. Nhìn và sờ thấy núm vú trể nhưng không nổi lên mặt da. Móng tay mọc đến đầu ngón. Sụn vành tay mềm, khi ấn bật trở lại chậm, tinh hoàn trể còn nằm trong ống bẹn, bìu chưa có nếp nhăn. Bàn chân có khoảng 1/3 vạch trên lòng bàn chân. Theo anh (chị) trẻ này khoảng bao nhiêu tuần thai:

- a. 28 tuần
- b. 29-30 tuần
- c. 31-32 tuần
- d. 33-34 tuần

37. Trong các nguyên nhân sau thì đều phải mổ đẻ gấp để lấy thai ra, trừ

- a. Suy thai
- b. Bất đồng Rh
- c. Sản giật
- d. Dị tật thai

38. Trẻ sơ sinh 48 giờ tuổi đến viện vì nôn, chưa đi ngoài phân xu. Các bệnh sau đều có thể nghĩ đến trừ:

- a. Không hậu môn
- b. Tắc ruột phân xu
- c. Teo thực quản
- d. Megacolon

39. Trẻ 3 ngày tuổi, bú tốt, mẹ nhiều sữa, cân nặng 3,5 kg. Không bị bệnh tật gì. Theo anh (chị) thể nào là đúng nhất:

- a. Lượng sữa trẻ bú khoảng 480 ml/ngày
- b. Bú theo nhu cầu
- c. Mỗi bữa trẻ bú khoảng 60-90 ml và 8 bữa/ngày
- d. Tất cả các câu trên đều sai.

40. Một trẻ sơ sinh sau đẻ mẹ không đủ sữa, phải nuôi bộ, mẹ trẻ muốn chọn sữa cho trẻ, bạn khuyên trẻ nên dùng sữa gì cho phù hợp với trẻ:

- a. Snow 1
- b. Enfalac
- c. Lactogen 1

d. Bất kỳ loại sữa gì trong các sữa trên

41. Trẻ đẻ ra trước một tuần tuổi, cần chăm sóc và nhỏ thuốc hàng ngày các bộ phận sau, trừ:

- a. Mắt
- b. Mũi
- c. Tai
- d. Rốn

42. Các thuốc sau cần cho trẻ đẻ non dùng thêm từ tuần thứ 2 sau đẻ, trừ:

- a. Vitamin D
- b. Vitamin K
- c. Vitamin E
- d. Vitamin A

43. Các thuốc sau, thuốc nào không bắt buộc dùng cho trẻ sơ sinh nuôi bộ hoàn toàn:

- a. Tiêm BCG
- b. Vitamin K
- c. Viêm gan B
- d. Vitamin D

44. Một trẻ sơ sinh nặng 1500 gram. 2 ngày tuổi. Theo anh (chị) lượng sữa cần thiết cho trẻ ăn là:

- a. 75 ml/ngày
- b. 105 ml/ngày
- c. 150 ml/ngày
- d. 180 ml/ngày

45. Trẻ đẻ non 34 tuần thai, khóc to, bú tốt, không nôn chớ. Lúc này thời tiết đang là mùa đông. Nhà trẻ không có lồng ấp. Theo anh (chị) trẻ này cần được xử trí như thế nào:

- a. Chuyển viện vì đẻ non.
- b. Trẻ này có thể ở nhà và chăm sóc như trẻ sơ sinh bình thường.
- c. Trẻ cần phải nằm lồng ấp

d. Trẻ ở nhà và làm phương pháp Kangaroo.

46. Trẻ sơ sinh, trong chăm sóc cần tránh các điều sau, trừ:

- a. Để đói
- b. Để ướt
- c. Mặc áo trái
- d. Để lạnh.

47. Trong các biến chứng sau ở trẻ đẻ non, biến chứng nào chắc chắn do thày thuốc gây ra:

- a. Hạ nhiệt độ
- b. Hạ đường máu
- c. Xơ hoá võng mạc
- d. Cận thị

48. Hãy kể tên 5 biến chứng hay gặp ở trẻ đẻ non:

-
-
-
-
-

ĐÁP ÁN

Câu 1: a

Câu 2:trong khoảng từ 37 đến 42trẻ đẻ non là trẻ đẻ ra đời trước thời hạn bình thường.....trẻ già tháng.

| Câu | Đáp án | Câu | Đáp án |
|-----|-------------|-----|--------|
| 3 | 3 tuần tuổi | 26 | a |
| 4 | A | 27 | a |
| 5 | A | 28 | a |
| 6 | D | 29 | a |
| 7 | A | 30 | b,d |

| | | | |
|----|---|----|--|
| 8 | B | 31 | e |
| 9 | a,b,d | 32 | b |
| 10 | D | 33 | c |
| 11 | a,b | 34 | b |
| 12 | D | 35 | a |
| 13 | a,c,d,e | 36 | c |
| 14 | d | 37 | d |
| 15 | d | 38 | c |
| 16 | a,b | 39 | b |
| 17 | a | 40 | d |
| 18 | a | 41 | c |
| 19 | b | 42 | b |
| 20 | Đúng , vì trẻ sơ sinh khi bị SHH sẽ có hiện tượng mở lại ống động mạch. | 43 | c |
| 21 | Moro, gasping,bước đi tự động, đối bên, định hướng | 44 | b |
| 22 | a | 45 | d |
| 23 | b | 46 | c |
| 24 | a | 47 | c |
| 25 | a | 48 | Hạ nhiệt độ, hạ đường máu, vàng da, suy hô hấp, nhiễm trùng. |

Bài 2: Hội chứng vàng da

Bài giảng: Lý thuyết

Đối tượng: SV Y 4 đa khoa

Thời gian: 3 tiết (135 phút)

Người soạn: PGS.TS Nguyễn Thị Quỳnh Hương

I. Mục tiêu học tập:

Trình bày được nguyên nhân vàng da thường gặp ở trẻ sơ sinh

Trình bày được triệu chứng lâm sàng và xét nghiệm của bệnh vàng da tăng bilirubine tự do ở trẻ sơ sinh.

Trình bày được nguy cơ đe dọa tính mạng của trẻ do hậu quả của hiện tượng tăng bilirubin tự do trong máu.

Nêu được cách xử trí trước một trường hợp vàng da sơ sinh

Nắm được các biện pháp phòng bệnh cho trẻ có nguy cơ do vàng da tăng bilirubin tự do

II. Tests lượng giá:

| Mục tiêu | Tỷ lệ test | Số lượng test cho mỗi loại | | |
|------------|------------|----------------------------|----------|----------|
| | | QCM/QCS | Đúng/sai | Ngỏ ngẩn |
| Mục tiêu 1 | 5 | 3 | 2 | 0 |
| Mục tiêu 2 | 10 | 9 | 1 | 0 |
| Mục tiêu 3 | 9 | 9 | 0 | 0 |
| Mục tiêu 4 | 4 | 4 | 0 | 0 |
| Mục tiêu 5 | 8 | 8 | 0 | 0 |
| Tổng | 36 | 33 | 3 | 0 |
| | 100% | 92% | 8% | 0% |

Vàng da sơ sinh hay gặp ở:

1/3 trẻ sơ sinh đủ tháng

2/3 trẻ sơ sinh đẻ non

Tất cả các trẻ đẻ non dưới 28 tuần thai

Tất cả các câu trên đều đúng.

Trong các loại bilirubine sau thì tất cả chúng đều không độc đối với não, trừ:

- a. Bilirubin không liên kết albumine
- b. Bilirubin liên kết albumin
- c. Bilirubin gắn trên mặt hồng cầu, tiểu cầu.
- d. Bilirubin trực tiếp.

Bilirubin trong cơ thể trẻ sơ sinh được chuyển hoá như sau:

Bilirubin gián tiếp kết hợp với albumin mẹ đến gan mẹ và được chuyển thành bilirubin trực tiếp để thải ra ngoài.

Bilirubin gián tiếp kết hợp với albumin ở gan trẻ thành bilirubin kết hợp rồi thải ra ngoài.

Bilirubin gián tiếp gắn với albumin nhờ men glucuronyl transferase thành bilirubin kết hợp và thải ra ngoài.

Bilirubin gián tiếp chuyển thành bilirubin trực tiếp ở gan nhờ men glucuronyl transferase và thải ra ngoài.

Trẻ sơ sinh thải bilirubin ở gan kém do:

Đời sống hồng cầu ngắn (70 ngày).

Số lượng protein gắn bilirubin ít

Hoạt động của glucuronyl-transferase yếu

Chưa có sự giáng hoá bilirubin ở ruột do chưa có các chủng khuẩn ruột và sự có mặt của beta glucuronidase đã duy trì chu trình gan ruột.

Tăng bilirubin tự do trong máu là do:

- a. Hoạt động của glucuronyl-transferase
- b. Tế bào gan tổn thương
- c. Vỡ hồng cầu già
- d. Giảm vận chuyển bilirubin tự do trong tế bào
- e. Giảm ligandin

Calcium bilirubinate là một dạng sỏi mật được quan sát ở bệnh nhân bị tan máu lâu dài, đúng hay sai?

Vàng da là một hiện tượng hiếm gặp trên lâm sàng ở trẻ sơ sinh, đúng hay sai?

Vàng da sinh lý ở trẻ sơ sinh được đặc trưng bằng tất cả các đặc điểm sau, trừ:

Vàng da vào ngày thứ 3 sau sinh

Men glucuronyl-transferase hoạt động kém

Bilirubin máu tăng trên 8 mg% vào ngày thứ 3

Urobilinogen, sắc tố mật (+) trong nước tiểu vào ngày thứ 2.

Tăng chu trình ruột gan

Vàng da trong 24 giờ đầu có thể gây ra bởi tất cả các nguyên nhân sau, trừ:

Tan máu do bất đồng mẹ con ABO

Tan máu do bất đồng Rh

Bệnh CMV

Nhiễm trùng máu

Sữa mẹ

Trong các chỉ số sau, chỉ có duy nhất một chỉ số tăng là sinh lý trong tuần đầu sau đẻ ở trẻ sơ sinh :

Hematocrite

Nhiệt độ

Cân nặng

Bilirubine

áp lực động mạch phổi

Một trẻ sơ sinh có vàng da rõ ở lúc 2 ngày tuổi, lúc sinh có xuất hiện các chấm xuất huyết sau đó ban xuất huyết xuất hiện trên toàn thân. Xét nghiệm về tan máu thấy không có biểu hiện tan máu. Xét nghiệm ít quan trọng nhất là:

Chụp XQuang xương dài

Cách ly trẻ khỏi mẹ

Cấy máu

Đo IgM trong máu

Xét nghiệm hormon tuyến giáp.

Hội chứng Crigler-Najjar type I biểu hiện 4-6 tuần sau sinh, đúng hay sai?

Tất cả các yếu tố sau đều tăng nguy cơ vàng da nhân của trẻ sơ sinh, trừ:

- a. Toan chuyển hoá
- b. Điều trị sulfisoxazole
- c. Giảm albumin máu
- d. Mẹ uống aspirin trong thời kỳ mang thai
- e. Mẹ uống phenobarbital trong thời kỳ mang thai

Trong quá trình chuyển hoá để tạo thành bilirubin gián tiếp có sự tham gia của men:

HEM oxygenase

Glucuronyl transferase

beta glucuronidase

Tất cả các men trên.

Bilirubin trực tiếp có các đặc tính sau, trừ:

Tan trong nước

Nhuộm màu phân và nước tiểu

Chiếm phần lớn bilirubin trong huyết tương

Không độc với thần kinh

Tất cả các trẻ sơ sinh đều có nguy cơ tăng bilirubin gián tiếp vì:

Tăng sản xuất bilirubin

Khả năng gắn albumin huyết tương giảm

Gan chưa trưởng thành

Thường gặp chu trình gan ruột

Tất cả các câu trên đều đúng.

Gan trẻ sơ sinh chưa trưởng thành nên gây:

Thiếu ligandin

Thiếu Protein Y

Thiếu glucuronyl transferase

Giảm glucagon

Các yếu tố sau đều gây tăng bilirubin gián tiếp trong máu, trừ:

- Dùng thuốc diazepam
- Dùng thuốc furosemid
- Dùng thuốc digoxin
- Dùng thuốc cafein
- Dùng thuốc phenobarbital

Các yếu tố sau đều gây tăng bilirubin gián tiếp, trừ:

- a. Hạ đường máu
- b. Hạ nhiệt độ
- c. Toan máu
- d. Nuôi dưỡng tĩnh mạch kéo dài.

Các nguyên nhân sau đều là nguyên nhân gây tan máu tiên phát, trừ:

- a. Minkowski-Chauffard
- b. Thiếu G6PD
- c. Thiếu triose-phosphat-isomerase.
- d. Thiếu glucuronyl transferase.

Các nguyên nhân sau đều là nguyên nhân gây tan máu thứ phát, trừ:

- a. Máu tụ
- b. Đẻ non
- c. Đẻ ngạt
- d. Nhiễm khuẩn
- e. Thiếu pyruvate-kinase.

Bệnh nhân sơ sinh 3 ngày tuổi, bị vàng da sớm lúc 2 ngày tuổi. phân vàng, nước tiểu trong. Trẻ là con đầu lòng, các xét nghiệm sau, xét nghiệm nào cần thiết để chẩn đoán vàng da trên trẻ:

- a. Bilirubin gián tiếp
- b. Bilirubin trực tiếp
- c. Albumine máu
- d. Nhóm máu mẹ con (A,B,O và Rh).

-> 24.

23. Trẻ sơ sinh nặng 3 kg, 5 ngày tuổi, bilirubine gián tiếp 700 Mmol/L, Albumine máu 35 g/l. Hb: 10 g/l. Hãy chọn xử trí tốt nhất trên bệnh nhân này:

- a. Chiếu đèn trong khi chờ đợi thay máu, Thay máu với HC rửa O, Plasma AB: 450 ml (máu vào: 450 ml, máu ra: 420 ml), chiếu đèn.
- b. Chiếu đèn trong khi chờ đợi thay máu, thay máu HC rửa O, Plasma AB: 450 ml (máu vào: 480 ml, máu ra 450 ml), chiếu đèn.
- c. Chiếu đèn trong khi chờ đợi thay máu, thay máu nhóm máu cùng nhóm với nhóm máu của bệnh nhân, lượng máu là 450 ml, chiếu đèn.
- d. Chiếu đèn trong khi chờ đợi thay máu, thay máu nhóm máu cùng nhóm với nhóm máu của bệnh nhân: 450 ml (máu vào 450 ml, máu ra 420 ml).

Sau khi thay máu xong, bilirubin gián tiếp của bệnh nhân này là 500 mmol/L. Anh (chị) sẽ quyết định gì:

- a. Tiếp tục chiếu đèn
- b. Truyền albumine
- c. Thay máu lần 2

d. Truyền máu.

25->28. Trẻ sơ sinh 3 ngày tuổi vào viện vì vàng da. Khám thấy trẻ nặng 3 kg, da trẻ vàng sáng rõ, thiếu máu rõ, không có dấu hiệu của nhiễm trùng hay suy hô hấp. Tiền sử trẻ là con thứ hai, con đầu lòng đã bị vàng da nhân. Trẻ được làm xét nghiệm bilirubine gián tiếp , kết quả là 700 Mmol/L và Bilirubine trực tiếp là 12 Mmol/L.

25. Trẻ này cần được làm xét nghiệm gì ngay để có hướng chẩn đoán nguyên nhân:

Công thức máu-hồng cầu lưới

Nhóm máu mẹ, con (A,B,O và Rh)

Đường máu.

Albumine máu.

26. Hãy chọn những phương hướng điều trị cần thiết cho trẻ này:

Truyền máu và chiếu đèn ngay

Thay máu ngay lập tức.

Chiếu đèn trong khi chờ đợi thay máu, yêu cầu thay máu ngay.

Chiều đèn và truyền albumine máu trong khi chờ đợi thay máu.

27. Trẻ này cần truyền máu, vậy truyền máu vào lúc nào?

Ngay lập tức

Trong khi thay máu

Sau khi thay máu

Tất cả các câu trên đều sai

28. Và truyền nhóm máu nào là tốt nhất cho trẻ:

Máu tươi, nhóm máu cùng nhóm với trẻ

Máu tươi, hồng cầu rửa O, Plasma AB, Rh (-)

Máu tươi, hồng cầu rửa O, Plasma AB, Rh (+)

Máu tươi, hồng cầu rửa O, Plasma AB, không cần quan tâm đến Rh.

29. Bệnh nhân con thứ 2, vàng da lúc 2 ngày tuổi, vàng da nặng rõ. Tiền sử gia đình có con đầu đã bị vàng da do bất đồng nhóm máu. Theo anh (chị), cháu này vàng da bị vàng da có nhiều khả năng là do:

- a. Bất đồng ABO
- b. Bất đồng Rh
- c. Bệnh Gilbert
- d. Bất đồng cả ABO và Rh.

30. Phenobarbital thường làm giảm bilirubin trong bệnh:

- a. Gilbert
- b. Crigler-Najjar
- c. Vàng da do sữa mẹ
- d. Vàng da do thiếu pyruvat-kinase.

31. Trong các bệnh sau đều có thiếu hoặc ức chế men glucuronyl-transferase, trừ:

- a. Gilbert
- b. Crigler-Najjar
- c. Vàng da do sữa mẹ
- d. Galactosemie

32. Một trẻ sơ sinh nặng 3,5 kg sau đẻ. Hiện tại 7 ngày tuổi. Vàng da nặng, rõ. Khám không có dấu hiệu gì của nhiễm khuẩn. Bất đồng nhóm máu mẹ con. Không có dấu hiệu gì bất thường trừ việc ngày qua cháu đột nhiên bỏ bú, co giật toàn thân, tăng trương lực cơ toàn thân. Anh (chị) nghĩ đến khả năng gì nhất:

- a. Giảm canxi máu
- b. Hạ đường máu
- c. Vàng da nhân não
- d. Viêm màng não mủ.

33. Bệnh nhân 15 ngày tuổi, bị vàng da xạm tăng dần, phân bệnh nhân trắng như phân cò ngay sau khi đẻ 1 ngày, từ đó đến nay tất cả các lần đi ngoài của bệnh nhân đều trắng, không có lần nào phân vàng. Gan to. Theo anh (chị), bệnh nhân có khả năng bị bệnh gì nhất:

- a. Teo đường mật ngoài gan
- b. Teo đường mật trong gan
- c. Nhiễm cytomegalo virus bào thai
- d. Bệnh chuyển hoá.

34. Trong chiếu đèn có thể gặp các biến chứng sau, trừ:

- a. Nổi mẩn đỏ trên da
- b. Hội chứng da đồng
- c. ỉa lỏng
- d. Hạ đường máu
- e. Mất nước

35. Tử vong trong thay máu thường do:

- a. Tốc độ thay máu không đảm bảo
- b. Máu thay không đảm bảo
- c. Bệnh nhân nặng không cho phép chịu đựng được cuộc thay
- d. Vàng da nhân

36. Một phụ nữ có nhóm máu O, Rh(+), đẻ con sơ, sinh đủ tháng, con nhóm máu A, Rh(+), Hematocrite của con là 55%. Bilirubin máu lúc 36 giờ là 204 Mmol/L (12 mg%). Xét nghiệm nào sau đây ít chỉ ra nhất trẻ bị tan máu ABO:

- a. Tế bào võng tăng
- b. Test Coombs trực tiếp âm tính
- c. Tế bào hồng cầu vỡ trên tiêu bản máu
- d. Thấy tế bào hồng cầu có nhân trên tiêu bản máu
- e. Hồng cầu tròn trên tiêu bản máu.

ĐÁP ÁN

| Câu | đáp án | Câu | Đáp án |
|-----|--------|-----|--------|
| 1 | d | 20 | d |
| 2 | a | 21 | e |
| 3 | d | 22 | a |
| 4 | c | 23 | a |
| 5 | e | 24 | c |
| 6 | | 25 | f |
| 7 | sai | 26 | c |
| 8 | d | 27 | b |
| 9 | e | 28 | d |
| 10 | d | 29 | a |
| 11 | e | 30 | b |
| 12 | sai | 31 | d |
| 13 | e | 32 | c |
| 14 | a,c | 33 | a |
| 15 | c | 34 | d |
| 16 | e | 35 | a,b,c |
| 17 | a,b,c | 36 | b |

| | | | |
|----|---|--|--|
| 18 | e | | |
| 19 | d | | |

Bài 3: Đặc điểm da, cơ, xương trẻ em

Bài giảng : Lý thuyết.

Đối tượng : Sinh viên Y4 đa khoa.

Thời gian: 1 tiết (45').

Địa điểm giảng: Giảng đường.

Giảng viên : Đặng Thị Hải Vân.

II. Mục tiêu

1. Nêu được đặc điểm của da, cơ, xương trẻ em theo lứa tuổi.
2. Trình bày được công thức tính diện tích da, số răng và số điểm cốt hoá theo lứa tuổi (tuổi xương)

III. Đánh giá hết môn học: 9 QCM, 3 câu hỏi ngắn gọn

1. Da trẻ em dễ bị tổn thương nhiễm trùng là do:
 - a. Da trẻ mềm mại, có nhiều mao mạch.
 - b. Sợi cơ và sợi đàn hồi phát triển yếu.
 - c. Diện tích da so với trọng lượng cơ thể tương đối lớn
 - d. Miễn dịch tại chỗ còn yếu.
 - e. Câu a và câu d đều đúng
2. Lớp chất gầy ở da trẻ sơ sinh có đặc điểm là:
 - a. Xuất hiện sau khi đẻ 2 giờ.
 - b. Chất gầy thường có mỡ và chất thượng bì bong da
 - c. Chất gầy gồm có mỡ, đạm, đường.
 - d. Có nhiều Cholesterol và đường
 - e. Gồm có chất thượng bì và đạm.

3. Lớp chất gây có tác dụng:
 - a. Bảo vệ da khỏi bị chấn thương.
 - b. Làm đỡ mất nhiệt của cơ thể.
 - c. Có tính chất miễn dịch.
 - d. Có tác dụng dinh dưỡng da.
 - e. Tất cả các câu trên đều đúng.
4. Tỷ lệ trẻ sơ sinh có hiện tượng vàng da sinh lý là:
 - a. 65-68%
 - b. 75-79%
 - c. 85-88%
 - d. 90-92%
 - e. 95-100%
5. Lớp mỡ dưới da ở trẻ em có đặc điểm là:
 - a. Có từ khi trẻ mới đẻ
 - b. Trong 6 tháng đầu lớp mỡ phát triển mạnh nhất ở bụng
 - c. Gồm nhiều acid béo no và không no.
 - d. Gồm nhiều acid acid béo no và ít acid béo không no
 - e. Gồm nhiều acid béo không no và ít acid béo no
6. Viết công thức tính diện tích da theo trọng lượng cơ thể
7. Chức năng điều hoà nhiệt ở trẻ em chưa được hoàn thiện là do:
 - a. Da trẻ em mỏng và mềm mại.
 - b. Có nhiều mạch máu.
 - c. Tuyến mồ hôi chưa hoạt động.
 - d. Hệ thống thần kinh chưa hoàn thiện
 - e. Tất cả các câu trên đều đúng
8. Đặc điểm cấu tạo và phát triển cơ của trẻ em là:
 - a. Bề dày sợi cơ nhỏ bằng 1/2 sợi cơ người lớn.

- b. Cơ trẻ em nhiều nước, đậm và mỡ.
- c. Cơ trẻ em nhiều nước, ít đậm và mỡ.
- d. Các cơ nhỏ phát triển trước, các cơ lớn phát triển sau.
- e. Cả câu b và d đều đúng

9. Hiện tượng tăng trương lực cơ sinh lý mất đi khi trẻ được:

- a. 2-2,5 tháng với chi trên và 3-4 tháng với chi dưới
- b. 4 tháng với chi trên và 6 tháng với chi dưới
- c. 5 tháng với chi trên và 3-4 tháng với chi dưới
- d. 1,5 tháng với cả chi trên và chi dưới

10. Thời gian xuất hiện các điểm cốt hoá ở trẻ em:

3- 6 tháng.....

3 tuổi.....

4- 6 tuổi....

5- 7 tuổi...

10- 13 tuổi.....

11. Thời gian liền thóp trung bình ở trẻ em là:

- a. Muộn nhất 1 năm với thóp trước và 3 tháng với thóp sau.
- b. Muộn nhất 1 năm với cả 2 thóp.
- c. Muộn nhất 15 tháng với thóp trước và 6 tháng với thóp sau.
- d. Muộn nhất 18 tháng với thóp trước và 3 tháng với thóp sau.
- e. Tất cả các câu trên đều đúng

12. Áp dụng công thức hãy cho biết một trẻ 18 tháng có bao nhiêu răng..

ĐÁP ÁN

1.d

2.b

3.e

4.c

5.d

$$6. S = \frac{1}{10} \sqrt[3]{p^2}$$

7.e

8.c

9.a

10. Thời gian xuất hiện các điểm cốt hoá

3- 6 tháng: Xương cẳng và móc

3 tuổi: Xương tháp

4- 6 tuổi: Xương nguyệt, xương thang

5- 7 tuổi: Xương thuyền

10- 13 tuổi: xương chậu

11.d

12. 14 răng

Bài 4: Suy dinh dưỡng protein-năng lượng

Bài giảng : Lý thuyết.

Đối tượng : Sinh viên Y4 đa khoa.

Thời gian: 2 tiết (90').

Địa điểm giảng: Giảng đường.

Giảng viên : Đặng Thị Hải Vân.

II. Mục tiêu

Trình bày được tình hình SDD ở trẻ em Việt nam

Nêu được nguyên nhân và các yếu tố nguy cơ gây suy dinh dưỡng.

Nêu được 3 cách phân loại suy dinh dưỡng.

Trình bày được những biến đổi của một số cơ quan bộ phận trong bệnh SDD.

Nêu được triệu chứng lâm sàng của từng thể SDD và sự biến đổi xét nghiệm của bệnh.

Trình bày được phác đồ điều trị SDD và phòng bệnh SDD

III. Đánh giá hết môn học: 19 QCM, 1 câu hỏi ngắn gọn

1. Tỷ lệ SDD ở trẻ dưới 5 tuổi tại cộng đồng hiện nay là:

- a. 51,5%
- b. 44,9%
- c. 39,8%
- d. <30%

2. Lứa tuổi bị SDD cao nhất là:

- a. Trẻ dưới 6 tháng.
- b. Trẻ 6-12 tháng
- c. Trẻ từ 13-24 tháng.
- d. Trẻ từ 25-36 tháng.
- e. Trẻ từ 37-60 tháng

3. Tất cả các nguyên nhân sau là nguyên nhân gây SDD ngoại trừ:

- a. Mẹ không có sữa phải nuôi nhân tạo bằng sữa bò pha loãng.
- b. Ăn bổ sung quá sớm hoặc quá muộn.
- c. Hay bị nhiễm trùng viêm phổi hoặc ỉa chảy tái diễn.
- d. Bú sữa công nghiệp.

4. Dưới đây là các yếu tố thuận lợi gây SDD ngoại trừ:

- a. Trẻ đẻ cân thấp
- b. Gia đình kinh tế khó khăn.
- c. Gia đình đông con.
- d. Dịch vụ chăm sóc y tế kém

- e. Dị tật bẩm sinh bàn chân khoèo
5. Một trẻ 18 tháng, cân nặng 6,5 kg, không phù, có bị SDD không? Nếu có thì bị SDD thể gì?
6. Phân loại SDD theo Welcome dựa vào cân nặng theo tuổi và triệu chứng phù có ưu điểm:
- Dễ áp dụng trong cộng đồng.
 - Phân loại được các thể SDD nặng.
 - Phân loại được SDD cấp và mãn.
 - Phân loại được SDD độ 1 và 2.
7. Biểu hiện rối loạn điện giải ở trẻ SDD là (ngoại trừ):
- Na toàn phần tăng kể cả trong tế bào.
 - Na máu có thể thấp.
 - K huyết tương thường tăng do tổ chức cơ bị phá huỷ.
 - Ca máu có thể thấp hoặc bình thường.
8. Sự biến đổi của các cơ quan bộ phận ở trẻ bị SDD là:
- Gan to do rối loạn chuyển hoá glucid gây tích tụ glycogen.
 - Da thường bị tổn thương dạng chàm đặc biệt ở vùng da hở.
 - Tăng bài tiết acid trong dịch vị dạ dày nên dễ gây viêm dạ dày.
 - Hormon tuyến giáp giảm nên trẻ có biểu hiện suy giáp.
 - Giảm độ lọc cầu thận và chức năng ống thận.
9. Triệu chứng lâm sàng của SDD vừa là:
- Cân nặng còn 60-75%.
 - Mất lớp mỡ dưới da bụng mông chi.
 - Rối loạn tiêu hoá thường xuyên.
 - Trên da có mảng sắc tố.
10. Dưới đây là biểu hiện lâm sàng của SDD thể Kwashiorkor ngoại trừ:
- Cân nặng còn 60- 80%.
 - Trẻ phù từ mặt đến chân rồi phù trắng mềm ấn lõm.

- c. Trên da có thể xuất hiện các mảng sắc tố
- d. Trẻ hay nôn chớ, ỉa phân sống lỏng.
- e. Trẻ hay quấy khóc kém vận động.

11. Đặc điểm thiếu máu ở trẻ SDD là:

- a. Thiếu máu cấp tính.
- b. Thiếu máu mãn tính do tan máu.
- c. Thiếu máu đẳng sắc hồng cầu bình thường.
- d. Thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ

12. Biểu hiện hội chứng kém hấp thu ở trẻ SDD qua xét nghiệm phân là:

- a. Có nhiều tinh bột, sợi cơ và bạch cầu trung tính
- b. Có nhiều tinh bột, hạt mỡ và bạch cầu, hồng cầu.
- c. Có nhiều tinh bột, sợi cơ và hạt mỡ trung tính.
- d. Có nhiều tinh bột, sợi cơ, hạt mỡ, bạch cầu và hồng cầu.

13. Sự khác nhau cơ bản giữa SDD thể Marasmus và Kwashiokor là (hãy chọn một ý sai)

- a. SDD thể Marasmus là do thiếu protein còn Kwashiokor là do thiếu năng lượng kéo dài
- b. Chỉ gặp triệu chứng phù ở trẻ SDD thể Kwashiokor.
- c. Albumin huyết thanh giảm rõ ở SDD thể Kwashiokor.
- d. Mảng sắc tố dưới da chỉ gặp ở SDD thể Kwashiokor.

14. Những biến chứng thường gặp ở trẻ SDD nặng ngoại trừ:

- a. Thiếu vitamin A dẫn đến khô mắt.
- b. Hạ nhiệt độ.
- c. Hạ đường huyết.
- d. Nhiễm trùng: Viêm phổi, ỉa chảy.
- e. Chậm phát triển tinh thần không hồi phục.

15. Nguyên tắc điều trị SDD nhẹ và vừa là (chọn 1 ý sai)

- a. Điều chỉnh khẩu phần ăn cân đối theo ô vuông thức ăn .
- b. Tiếp tục cho bú mẹ và thời gian bú kéo dài 18-24 tháng
- c. Khi trẻ cai sữa không nên cho ăn thêm sữa ngoài.

D. Phát hiện và điều trị nguyên nhân gây nhiễm khuẩn nếu có.

16. Nguyên tắc cho ăn ở trẻ SDD nặng là (chọn 1 ý sai)

- a. Dùng sữa nguyên ngay từ đầu để cung cấp năng lượng cao.
- b. Cho ăn từ ít đến nhiều
- c. Cho ăn thành nhiều bữa để tránh hạ đường huyết.
- d. Nếu bệnh nhân không ăn được thì cho ăn bằng ống thông nhỏ giọt dạ dày.

17. Tất cả bệnh nhân SDD nặng khi đến bệnh viện cần phải được:

- a. Uống vitamin A.
- b. Truyền đường
- c. Truyền đạm
- d. Truyền máu.
- e. Tất cả các câu trên đều đúng.

18. Khi một trẻ SDD bị hạ đường huyết cần phải

- a. Nói rộng quần áo.
- b. Cho trẻ uống nước đường hay sữa
- c. Nếu trẻ có co giật hôn mê thì cần phải tiêm tĩnh mạch Glucoza 5%
- d. Cho trẻ uống thêm nước gừng
- e. Câu b và c đều đúng.

19. Để tránh cho trẻ khỏi bị SDD từ trong bào thai khi mang thai người mẹ cần phải làm những việc sau ngoại trừ:

- a. Ăn uống đầy đủ
- b. Theo dõi tăng cân từng quý
- c. Đi khám thai định kỳ
- d. Uống thuốc bổ thường xuyên.

20. Để phát hiện sớm SDD cần phải:

- a. Cho trẻ tiêm chủng đầy đủ
- b. Mỗi tháng cân trẻ 1 lần
- c. Đo chiều cao hàng tháng
- d. Điều trị sớm các bệnh nhiễm khuẩn

e. Tất cả các câu trên đều đúng

ĐÁP ÁN

| | | | |
|-------------|-------|-------|-------|
| 1.c | 6.b | 11. d | 16. a |
| 2.c | 7. c | 12. c | 17. a |
| 3.d | 8. e | 13. a | 18. b |
| 4.e | 9. b | 14. e | 19. d |
| 5. SDD độ 1 | 10. b | 15. c | 20. b |

Bài 5: Đặc điểm tạo máu – GS Khanh

1. Sự tạo máu trong thời kỳ bào thai có rất sớm, vào thời điểm nào, của phôi thai:

- | | |
|---------------|-----------------|
| a- Tuần thứ 2 | c - Tuần thứ 4 |
| b- Tuần thứ 3 | d - Tháng thứ 2 |

2. Trong thời kỳ bào thai sự tạo máu được thực hiện:

ở nhiều bộ phận: Gan, lách, tuỷ xương/hay

Chỉ ở tuỷ xương.

3. Sự tạo máu sau khi sinh ở trẻ em có các đặc điểm sau đây, trừ:

- | | |
|-------------|-----------------------|
| a- Mạch | d - Chưa ổn định |
| b- Còn yếu | c - Dễ bị loạn sản |
| c - Ổn định | f - Không bị loạn sản |

4. Hãy cho biết ở trẻ bình thường, lượng Hb vào khoảng bao nhiêu?

Với trẻ mới sinh

Với trẻ 6-12 tháng

Với trẻ từ trên 1 tuổi

5. Hãy cho biết ở trẻ bình thường, số lượng hồng cầu khoảng bao nhiêu?

Với trẻ sinh đủ tháng lúc mới sinh.

Với trẻ sinh đủ tháng lúc 1 tháng tuổi.

Với trẻ 6-12 tháng tuổi.

Với trẻ từ trên 1 tuổi.

6. Hãy cho biết tỷ lệ thành phần hemoglobin ở trẻ em là bao nhiêu ?

HbF lúc mới sinh

HbF lúc từ 1 tuổi

HbA1 lúc mới sinh

HbA1 lúc từ 1 tuổi

7. Hãy cho biết số lượng bạch cầu là bao nhiêu?

Với trẻ từ cuối thời kỳ sơ sinh đến 1 tuổi.

Với trẻ trên 1 tuổi.

8. Vào thời điểm nào, ở trẻ bình thường, bạch cầu trung tính có tỷ lệ:

a - 60-65 %?

b - 30%?

9. Vào thời điểm nào, ở trẻ bình thường, bạch cầu lympho có tỷ lệ:

a - 20-30%?

b- 60%?

10. Tỷ lệ prothrombin đạt 80-100% vào thời điểm nào?

a- Lúc mới sinh

c - Lúc 1 tháng tuổi

b - Lúc 1 tuần tuổi

d - Lúc 2 tháng tuổi

Đáp án cần hỏi lượng giá

b

a

b, c, f

a: 170 - 190 g/l

b: 100 - 120 g/l

- c: 120 - 140 g/l
5. a: $4,5 - 6,0 \times 10^{12}/l$
 b: $4,0 - 4,5 \times 10^{12}/l$
 c: $3,2 - 3,5 \times 10^{12}/l$
 d: $4,0 \times 10^{12}/l$
6. a: 60-80%
 b: < 1%
 c: 20-40%
 d: 97-98%
7. a: $10-12 \times 10^9/l$
 b: $6 - 8 \times 10^9/l$
8. a: Giờ đầu sau sinh và 10-14 tuổi
 b: 9-10 tháng tuổi
9. a: Trẻ mới sinh và 14 tuổi
 b: 9-10 tháng tuổi
10. b.

Bài 6: Hội chứng xuất huyết

1. Người biên soạn: PGS.TS Bùi Văn Viên

2. Mục tiêu:

Trình bày được phân loại xuất huyết theo cơ chế bệnh sinh, nguyên nhân và lứa tuổi.

Trình bày được đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm theo nhóm nguyên nhân.

Trình bày được dịch tễ học, nguyên nhân, lâm sàng, xét nghiệm, tiêu chuẩn chẩn đoán, tiến triển, tiên lượng và phác đồ điều trị 3 bệnh XH hay gặp ở trẻ em: Schoenlein-Henoch, xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch (ITP) và hemophilia.

Các test:

| Mục tiêu | Tỉ lệ test | Số lượng test cho mỗi loại | | |
|-------------------|------------|----------------------------|-----------|------------|
| | | MCQ | Đúng/ Sai | Ngỏ ngẩn |
| Mục tiêu 1 | 6 (18,75%) | 6 | | |
| Mục tiêu 2 | 2 (6,25%) | 2 | | |
| Mục tiêu 3 | 24 (75%) | 19 | 3 | 2 |
| Tổng cộng | 32 (100%) | 27 (84,37%) | 3 (9,37%) | 2 (18.75%) |

Câu 1. Các nguyên nhân sau đây làm tổn thương thành mạch, NGOẠI TRỪ:

- a- Thiếu vitamin C
- b- Dengue
- c- Schoenlein- Henoch
- d- Cường lách

Câu 2. Các nguyên nhân sau đây gây ra giảm tiểu cầu, NGOẠI TRỪ:

- a- Nhiễm khuẩn huyết do màng não cầu
- b- Lupus ban đỏ hệ thống
- c- Có kháng thể kháng tiểu cầu
- d- Đái tháo đường

Câu 3. Các nguyên nhân sau đây làm giảm tiểu cầu ngoại biên, NGOẠI TRỪ:

- a- Xuất huyết giảm tiểu cầu tiên phát vô căn
- b- Sau truyền máu
- Cường lách
- Suy tủy toàn bộ

Câu 4. Các nguyên nhân sau đây làm rối loạn sinh Thromboplastin, NGOẠI TRỪ:

- a- Thiếu yếu tố VIII
- Thiếu yếu tố IX
- Thiếu yếu tố VII
- Có chất chống đông trong máu

Câu 5. Các nguyên nhân sau đây làm rối loạn thời gian Protrombin, NGOẠI TRỪ:

a- Thiếu vitamin K

Suy gan

Teo đường mật bẩm sinh

Hemophilia

Câu 6. Các nguyên nhân sau đây làm giảm sinh mẫu tiêu cầu trong tuỷ xương, NGOẠI TRỪ:

a- Bạch cầu cấp

Suy tuỷ

Xương hoá đá

Cường lách

Câu 7. Các yếu tố sau đây có liên quan đến Schoenlein- Henoch, NGOẠI TRỪ:

a- Mùa đông xuân

b- Bụi nhà

c- Nhiễm giun đũa

d- Sởi

Câu 8. Các đặc điểm sau đây đặc trưng cho Schoenlein Henoch, NGOẠI TRỪ:

a- Xuất huyết tự nhiên

b- Xuất huyết từng đợt

c- Xuất huyết toàn thân

d- Nốt xuất huyết sản nổi gờ lên

Câu 9. Triệu chứng nào sau đây KHÔNG đi kèm với xuất huyết trong Schoenlein – Henoch:

a- Đau bụng lẫn lộn từng cơn.

b- Nôn ra dịch thức ăn hay máu.

c- Đái máu đại thể.

d- Cao huyết áp.

e- Viêm khớp di chứng cứng khớp.

Câu 10. Các thay đổi dấu hiệu sau đây là phù hợp với Schoenlein – Henoch, NGOẠI TRỪ:

- a- Hồng cầu niệu dương tính.
- b- Thời gian đông máu bình thường.
- c- Thời gian chảy máu tăng.
- d- Nghiệm pháp dây thắt dương tính.
- e- Bạch cầu ưa a xít tăng.

Câu 11. Tất cả các câu sau đây KHÔNG ĐÚNG với bệnh Hemophilia, NGOẠI TRỪ:

- a- Di truyền trội.
- b- Di truyền trội liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X.
- c- Di truyền trung gian.
- d- Di truyền lặn liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X.

Câu 12. Các đặc điểm xuất huyết sau đây đặc trưng cho xuất huyết trong Hemophilia, NGOẠI TRỪ:

- a- Thường xảy ra sau va chạm hay chấn thương.
- b- Tụ máu cơ.
- c- Chảy máu khớp.
- d- Xuất huyết dạng chấm.
- e- Đái máu.

Câu 13. Các xét nghiệm sau đây phù hợp với Hemophilia, NGOẠI TRỪ:

Thời gian đông máu kéo dài.

Tỷ lệ Prothrombin giảm.

APTT kéo dài.

Thời gian Prothrombin dài.

Câu 14. Khi nào chỉ định xét nghiệm yếu tố VIII hoặc IX:

APTT kéo dài.

Tỷ lệ Prothrombin giảm.

Thời gian Howell kéo dài.

Fbrinogen < 1,5 g/l.

Câu 15. Chọn câu KHÔNG ĐÚNG trong chẩn đoán xác định Hemophilia:

Bệnh thường xảy ra ở con trai.

Xuất huyết thường xảy ra sau sang chấn, va chạm.

Hình thái xuất huyết chủ yếu tụ máu ở cơ, khớp.

Các anh em họ là con trai có thể bị bệnh.

APTT kéo dài.

Định lượng yếu tố VIII hoặc IX thiếu hụt.

Câu 16. Các thay đổi xét nghiệm sau đây phù hợp với Hemophilia, NGOẠI TRỪ:

Thời gian đông máu kéo dài.

Thời gian co cục máu: Sau 4 giờ không co.

APTT kéo dài.

Thời gian Howell kéo dài.

Câu 17. Chế phẩm máu nào sau đây KHÔNG phù hợp cho điều trị Hemophilia A:

Huyết tương tươi đông lạnh.

Yếu tố VIII kết tủa lạnh.

Huyết tương.

Huyết tương tươi.

Câu 18. Các biểu hiện sau đây phù hợp với Schoenlein-Henoch, NGOẠI TRỪ:

Ban xuất huyết dạng sần.

Viêm khớp do chảy máu trong khớp.

Đau bụng tái đi tái lại.

Đái máu vi thể.

Có thể ỉa phân đen.

Câu 19. Dấu hiệu nào sau đây KHÔNG ĐÚNG cho Schoenlein-Henoch:

Giảm tiểu cầu.

Protein niệu.

Thời gian đông máu bình thường.

Máu lắng tăng.

Câu 20. Dấu hiệu nào sau đây KHÔNG phù hợp với xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch:

Có kháng thể kháng tiểu cầu trong máu.

Gan, lách, hạch to.

Máu chảy tăng.

Mẫu tiểu cầu trong tuỷ xương tăng.

Câu 21. Đặc điểm xuất huyết nào KHÔNG PHÙ HỢP với xuất huyết do giảm tiểu cầu.

Xuất huyết dạng chấm, nốt, mảng.

Chảy máu cam, chảy máu chân răng.

Xuất huyết dạng chấm, từng đọt, đối xứng ở chi.

Có thể xuất huyết não- màng não.

Câu 22. Dấu hiệu nào sau đây KHÔNG PHÙ HỢP với xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch.

Số lượng tiểu cầu $< 50\,000/\text{mm}^3$.

Máu đông bình thường, APTT bình thường, tỷ lệ Prothrombin bình thường.

Mẫu tiểu cầu trong tuỷ xương giảm.

Thời gian co cục máu: sau 4 giờ không co.

Câu 23. Tất cả các triệu chứng sau đây phù hợp với xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch, NGOẠI TRỪ:

Xuất huyết đa hình thái ở da.

Mức độ thiếu máu nặng hơn mức độ xuất huyết.

Thời gian máu chảy tăng, máu đông bình thường.

Số lượng tiểu cầu $< 50\,000/\text{mm}^3$.

Câu 24. Các đặc điểm sau đây phù hợp với xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch, NGOẠI TRỪ:

Xuất huyết đa hình thái ở da

Xuất huyết ở niêm mạc mũi, miệng, tiêu hoá.

Thời gian chảy máu kéo dài

Thời gian đông máu kéo dài

Sau 4 giờ cục máu không co.

Câu 25. Các đặc điểm sau đây phù hợp với Hemophilia, NGOẠI TRỪ:

Thời gian chảy máu kéo dài

Thời gian đông máu kéo dài

Thời gian APTT kéo dài

Xuất huyết khi va chạm

Tiền sử họ ngoại các bác, cậu, anh em họ có người bị bệnh

Câu 26. Biện pháp nào sau đây KHÔNG PHÙ HỢP cho sàng lọc nhóm nguyên nhân xuất huyết:

a- Đặc điểm xuất huyết trên lâm sàng

b- Thời gian chảy máu

c- Thời gian đông máu

d- Số lượng và độ tập trung tiểu cầu

e- Nghiệm pháp dây thắt

Thời gian APTT, tỷ lệ Protrombin và định lượng fibrinogen

Câu 27. Đặc điểm nào sau đây KHÔNG ĐÚNG trong Schoenlein- Henoch:

a- Xuất huyết dạng chấm, từng đợt, đối xứng ở chi

b- Thời gian chảy máu kéo dài

c- Thời gian đông máu bình thường

d- Số lượng tiểu cầu bình thường

Nghiệm pháp dây thắt dương tính

Câu 28. Anh chị hãy đánh dấu ✓ vào các cột đúng hay sai bên cạnh tương ứng với các mệnh đề sau của bệnh **SCHOENLEIN- HENOCH**:

| Mệnh đề | Đúng | Sai |
|---|------|-----|
| 1. Bệnh thường xảy ra vào mùa đông xuân | - | - |
| 2. Bệnh liên quan đến nhiễm ký sinh trùng, dị ứng thức ăn, bụi nhà. | - | - |
| 3. Xuất huyết dạng sần, chủ yếu dạng chấm, nốt | - | - |

| | | |
|--|---|---|
| 4. Xuất huyết từng đọt, chủ yếu ở chi, đối xứng 2 bên | - | - |
| 5. Gan, lách, hạch to | - | - |
| 6. Thường thấy đau sưng khớp | - | - |
| 7. Có biểu hiện cứng khớp, teo cơ | - | - |
| 8. Có thể đau bụng, nôn | - | - |
| 9. Có thể có biểu hiện đái máu | - | - |
| 10. Bệnh tiến triển rầm rộ, tỷ lệ tử vong cao, điều trị khó khăn, nhiều biến chứng nặng nề | - | - |

Câu 29. Anh chị hãy đánh dấu ✓ vào các cột đúng hay sai bên cạnh tương ứng với các mệnh đề sau của bệnh **XUẤT HUYẾT GIẢM TIỂU CẦU MIỄN DỊCH**:

| Mệnh đề | Đúng | Sai |
|---|------|-----|
| 1. Bệnh thường xảy ra sau đợt nhiễm virus | - | - |
| 2. Bệnh chỉ gặp ở con gái | - | - |
| 3. Có kháng thể chống lại tiểu cầu của bệnh nhân | - | - |
| 4. Xuất huyết đa hình thái ở da | - | - |
| 5. Bên cạnh xuất huyết bệnh nhân thường có thiếu máu nặng | - | - |
| 6. Thời gian chảy máu kéo dài | - | - |
| 7. Thời gian đông máu kéo dài | - | - |
| 8. Sau 4 giờ cục máu co hoàn toàn | - | - |
| 9. Mẫu tiểu cầu trong tủy xương giảm nặng | - | - |
| 10. Đa số các bệnh nhân trở thành mãn tính | - | - |

Câu 30. Anh chị hãy đánh dấu ✓ vào các cột đúng hay sai bên cạnh tương ứng với các mệnh đề sau của bệnh **HEMOPHILIA**:

| Mệnh đề | Đúng | Sai |
|--|------|-----|
| 1. Bệnh chỉ gặp ở con trai | - | - |
| 2. Xuất huyết thường xảy ra sau chấn thương, va chạm | - | - |
| 3. Hình thái xuất huyết chủ yếu là bầm máu, tụ máu ở cơ, | - | - |

| | | |
|--|---|---|
| chảy máu khớp | - | - |
| 4. Bệnh nhân có thể teo cơ, cứng khớp | - | - |
| 5. Thời gian chảy máu kéo dài | - | - |
| 6. Thời gian đông máu kéo dài | - | - |
| 7. APTT kéo dài | - | - |
| 8. Tỷ lệ Prothrombin giảm, Fibrinogen giảm | - | - |
| 9. Các anh em trai của bố có thể bị bệnh như thế | - | - |
| 10. Điều trị bằng prednisolon liên tục 6 tháng sẽ khỏi | | |

Câu 31. Nêu tiêu chuẩn chẩn đoán xác định bệnh Schoenlein-Henoch:

- Lâm sàng:

+ Đặc điểm xuất huyết

.....

+ Xét nghiệm.....

+ Nghiệm pháp.....

Câu 32. Nêu các xét nghiệm cần và đủ để chẩn đoán bệnh Hemophilia:

-
 -
 -

Trả lời:

1. d
2. d
3. d
4. c
5. d
6. d
7. d
8. c

9. e

10. c

11. d

12. d

13. b

14. a

15. d.

16. b

17. c.

18. b

19. a

20. b

21. c

22. c

23. b

24. d

25. a

26. f

27. b

28. Đúng: 1, 2, 3, 4, 6, 8, 9. Sai: 5, 7, 10.

29. Đúng: 1, 3, 4, 6, 8. Sai: 2, 5, 7, 9, 10.

30. Đúng: 1, 2, 3, 4, 6, 7. Sai: 5, 8, 9, 10.

31. Tiêu chuẩn chẩn đoán xác định Shoenlein-Henoch:

+ Đặc điểm xuất huyết: dạng chấm, nốt, từng đọt, chủ yếu ở chi, đối xứng 2 bên.

+ Xét nghiệm: Các xét nghiệm đông cầm máu hoàn toàn bình thường.

+ Nghiệm pháp dây thắt thường (+).

32. Các xét nghiệm cần và đủ để chẩn đoán hemophilia:

+ Thời gian đông máu kéo dài

- + APTT kéo dài
- + Định lượng thấy các yếu tố VIII hoặc IX thiếu hụt

Bài 7: Bạch cầu cấp

1. Người biên soạn: PGS.TS Bùi Văn Viên

2. Mục tiêu:

Trình bày được dịch tể học và nguyên nhân bệnh bạch cầu cấp ở trẻ em.

Trình bày được các triệu chứng lâm sàng, huyết học và tiêu chuẩn chẩn đoán BCC ở trẻ em.

Nêu được phân loại BCC theo phân loại FAB, các yếu tố tiên lượng và cách phân nhóm nguy cơ theo CCG.

Trình bày được nguyên tắc và các giai đoạn của hóa trị liệu BCC ở trẻ em.

5. Các test

| Mục tiêu | Tỉ lệ test | Số lượng test cho mỗi loại | | |
|------------|------------|----------------------------|------------|-----------|
| | | MCQ | Đúng / Sai | Ngỏ ngấn |
| Mục tiêu 1 | 1 (5,3%) | 1 | | |
| Mục tiêu 2 | 11 (57,9%) | 4 | 2 | 5 |
| Mục tiêu 3 | 4 (21,0%) | 2 | | 2 |
| Mục tiêu 4 | 3 (15,8%) | 1 | | 2 |
| Tổng cộng | 19 (100%) | 8 (42,1%) | 2 (10,5%) | 9 (47,4%) |

1. Các yếu tố sau đây đúng với bạch cầu cấp, NGOẠI TRỪ:

- a- Đây là bệnh ung thư hay gặp nhất ở trẻ em.
- b- Lứa tuổi hay gặp nhất từ 3-5 tuổi
- c- Tia xạ là một yếu tố nguy cơ.
- d- Đây là một bệnh di truyền

2. Triệu chứng nào sau đây KHÔNG PHÙ HỢP với bạch cầu cấp:

Sốt nhiễm khuẩn.

Xuất huyết đa hình thái.

Thiếu máu là hậu quả duy nhất của xuất huyết, mức độ thiếu máu tương xứng với mức độ xuất huyết.

Gan, lách, hạch to.

Có thể thâm nhiễm màng não, tinh hoàn.

3. Dấu hiệu xét nghiệm nào sau đây KHÔNG PHÙ HỢP với bạch cầu cấp:

Hồng cầu giảm, hemoglobin giảm.

Số lượng bạch cầu có thể bình thường.

Tỷ lệ bạch cầu đa nhân trung tính tăng cao.

Tiểu cầu giảm, độ tập trung giảm.

4. Các dấu hiệu sau đây phù hợp với bạch cầu cấp, NGOẠI TRỪ:

Huyết sắc tố giảm.

Số lượng bạch cầu tăng.

Tỷ lệ bạch cầu đa nhân trung tính giảm.

Các dòng hồng cầu, bạch cầu hạt và mẫu tiểu cầu trong tuỷ bình thường.

5. Các dấu hiệu nào sau đây phù hợp với bạch cầu cấp, NGOẠI TRỪ

a - Số lượng tế bào tuỷ tăng sinh

b - Chủ yếu các tế bào trong tuỷ là các bạch cầu non

c - Tỷ lệ dòng hồng cầu trong tuỷ dưới 30%, tỷ lệ dòng bạch cầu hạt giảm nặng.

d - Mẫu tiểu cầu tăng

6. Các yếu tố sau đây phù hợp với bạch cầu cấp dòng lympho nhóm nguy cơ không cao theo CCG, NGOẠI TRỪ:

Không có u trung thất.

Trẻ 13 tuổi.

Số lượng bạch cầu lúc nhập viện 9000/ mm³.

Bạch cầu cấp dòng B lympho.

7. Các yếu tố sau đây phù hợp với bạch cầu cấp dòng lympho nhóm nguy cơ không cao theo CCG, NGOẠI TRỪ:

Trẻ nam 3 tuổi

Số lượng bạch cầu lúc nhập viện 130.000/mm³.

Không có u trung thất, không có thâm nhiễm não - màng não

Bạch cầu cấp dòng B lympho.

8. Biện pháp nào sau đây **KHÔNG PHÙ HỢP** với điều trị hoá trị liệu cho bạch cầu cấp dòng lympho nhóm nguy cơ không cao:

Điều trị tấn công

Điều trị củng cố

Điều trị duy trì

Điều trị tái tấn công hay điều trị tăng cường

Phòng xuất huyết não - màng não.

9. Anh chị hãy đánh dấu ✓ vào các cột đúng hay sai bên cạnh tương ứng với các mệnh đề sau của bệnh **BẠCH CẦU CẤP** :

| Mệnh đề | Đúng | Sai |
|---|------|-----|
| 1. Thường có sốt, nhiễm trùng | - | - |
| 2. Thiếu máu chủ yếu do chảy máu | - | - |
| 3. Xuất huyết do thiếu hụt các yếu tố đông máu huyết tương | - | - |
| 4. Đau sưng khớp do tụ máu khớp | - | - |
| 5. Có thể có HC màng não, liệt | - | - |
| 6. Gan lách hạch to | - | - |
| 7. U trung thất, u bụng | - | - |
| 8. Tràn dịch màng tinh hoàn | - | - |
| 9. Những trẻ bị một số bệnh có biến đổi nhiễm sắc thể nguy cơ mắc bệnh cao hơn. | - | - |
| 10. Có thể da thâm nhiễm, lợi loét sùi | | |

10. Anh chị hãy đánh dấu ✓ vào các cột đúng hay sai bên cạnh tương ứng với các mệnh đề sau của bệnh **BẠCH CẦU CẤP** :

| Mệnh đề | Đúng | Sai |
|---------|------|-----|
| | | |

| | | |
|--|---|---|
| 1.Số lượng hồng cầu giảm | - | - |
| 2. Hb giảm | - | - |
| 3. Thiếu máu nhược sắc, hồng cầu nhỏ | - | - |
| 4.Tỷ lệ hồng cầu lưới bình thường | - | - |
| 5. Số lượng bạch cầu thường tăng cao | - | - |
| 6. Tỷ lệ bạch cầu trung tính tăng | - | - |
| 7. Số lượng tế bào tủy tăng | - | - |
| 8. Bạch cầu non trong tủy tăng ít nhất trên 15% | - | - |
| 9.Tỷ lệ dòng hồng cầu, Bạch cầu hạt và mẫu tiểu cầu giảm | - | - |
| 10. Nhiễm sắc thể rối loạn về cấu trúc hay số lượng | | |

11. Hãy trình bày cách phân loại bạch cầu cấp theo FAB :

Dòng lympho

-
-
-

Dòng tủy

-
-
-
-
-
-
-
-

12. Hãy trình bày nguyên tắc hóa trị liệu trong Bạch cầu cấp :

-

.....

.....

-

.....
.....

13. Hãy trình bày các tiêu chuẩn chẩn đoán xác định bạch cầu cấp ở trẻ em

a- Lâm sàng.....:

-

-

b- Xét nghiệm huyết học;

1) Huyết đồ:

-

-

-

2) Tủy đồ:

-

-

-

14. Bạch cầu cấp cần phân biệt với:

-

-

-

15. Nêu tiêu chuẩn xác định nhóm nguy cơ không cao của bạch cầu cấp dòng lympho ở trẻ em theo CCG:

-

-

16. Kể tên các hóa chất dùng để điều trị bạch cầu cấp dòng lympho nhóm nguy cơ không cao giai đoạn trị tấn công:

-

-

-

-

17. Nêu các tiêu chuẩn xét nghiệm cơ bản để phân biệt suy tủy với bạch cầu cấp:

-
-
-

18. Nêu các tiêu chuẩn cơ bản phân biệt Neuroblastoma với bạch cầu cấp:

-
-
-

19. Nêu các tiêu chuẩn cơ bản phân biệt Letterer-Siwe với bạch cầu cấp:

-
-

Trả lời:

1. c

2. c

3. d

4. d

5. b

6. b

7. e

8. Đúng : 1, 4, 6, 7, 9, 10.

Sai : 2, 3, 4, 8.

9. Đúng : 1, 2, 5, 7, 9, 10.

Sai : 3, 4, 6, 8.

10. Phân loại bạch cầu cấp theo FAB

Dòng lympho :

L1

L2

L3

Dòng tủy :

Mo

M1

M2

M3

M4

M5

M6

M7

12. Nguyên tắc hóa trị liệu:

- Phối hợp nhiều hóa chất để đạt lui bệnh hoàn toàn.
- Điều trị gồm nhiều giai đoạn để đạt lui bệnh và duy trì lui bệnh lâu dài.
- Phòng biến chứng thần kinh trung ương.

13. Chẩn đoán xác định bạch cầu cấp dựa vào

a) Lâm sàng dựa vào 2 nhóm triệu chứng:

- Thiếu hụt tế bào máu.
- Thâm nhiễm

b) Xét nghiệm huyết học:

1) Huyết đồ:

- Hb giảm, tỷ lệ hồng cầu lưới giảm
- Số lượng bạch cầu tăng, tỷ lệ bạch cầu đa nhân trung tính giảm, có thể có bạch cầu non ra máu ngoại vi.
- Số lượng tiểu cầu giảm

2) Tủy đồ:

- Số lượng tế bào tủy tăng
- Tăng sinh bạch cầu non > 25%
- Chèn ép các dòng tế bào tủy khác

14. Bạch cầu cấp cần phân biệt với:

- Suy tủy
- Neuroblastoma

- Letterer-Siwe.

15. Tiêu chuẩn xác định nhóm nguy cơ không cao của bạch cầu cấp dòng lympho:

- Tuổi từ 1-9 tuổi và số lượng bạch cầu lúc nhập viện $< 50.000/\text{mm}^3$
- Không có các chuyển đoạn nặng: t(8;14), t(8;22), t(2;8), u lympho Burkitt

16. Kể tên các hóa chất dùng để điều trị bạch cầu cấp dòng lympho nhóm nguy cơ không cao giai đoạn trị tấn công:

- Vincristin
- PEG-Asparaginase
- Dexamethasone
- Methotrexat tiêm tủy sống.

17. Nêu các tiêu chuẩn xét nghiệm cơ bản để phân biệt suy tủy với bạch cầu cấp:

- Tủy nghèo tế bào
- Tỷ lệ các dòng tế bào tủy giảm nặng
- Các tế bào tủy chủ yếu là lứa tuổi trung gian và trưởng thành, các tế bào đầu dòng không có

18. Nêu các tiêu chuẩn cơ bản phân biệt Neuroblastoma với bạch cầu cấp:

- Neuroblastoma thường có u tiên phát
- Các tế bào Neuroblastoma thường tập trung thành hình rosette
- VMA niệu tăng cao

19. Nêu các tiêu chuẩn cơ bản phân biệt Letterer-Siwe với bạch cầu cấp:

- + Xuất huyết dạng sần
- + Tủy đồ tăng sinh tế bào võng và huyết tổ chức bào.

Bài 8: Bướu cổ đơn thuần

Biên soạn: PGS.TS Nguyễn Phú Đạt

Mục tiêu học tập:

1. Trình bày được tình hình dịch tễ của BCĐT.
2. Trình bày được nguyên nhân gây BCĐT.
3. Mô tả được triệu chứng lâm sàng và các xét nghiệm để chẩn đoán BCĐT.
4. Trình bày được các biện pháp điều trị và phòng bệnh BCĐT.
5. Trình bày được mục tiêu và các biện pháp thực hiện của chương trình phòng chống các rối loạn do thiếu iốt quốc gia giai đoạn 1995-2005.

| T.T | Muc tieu | Ty le Test | So luong Test | | |
|---------|----------|-------------|---------------|----------|----------|
| | | | MCQ | Dung/Sai | Ngo ngan |
| 1 | 1 | 4 (20,00 %) | 3 | | 1 |
| 2 | 2 | 1 (5,00%) | 1 | | |
| 3 | 3 | 11 (55,00%) | 10 | | |
| 4 | 4 | 2 (10,00%) | 2 | | |
| 5 | 5 | 2 (10,00%) | 1 | | 1 |
| Tong so | | 20 (100%) | 18 | | 2 |

CÂU HỎI

1. Theo Tổ chức Y tế thế giới thì nồng độ iốt niệu là bao nhiêu, sẽ được phân loại là vùng thiếu iốt vừa:
 - A. Từ 1 - 2,9 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu .
 - B. Từ 2 - 4,9 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu
 - C. Từ 5 - 9,9 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu
 - D. Từ 9 - 12,9 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu

2. Theo Tổ chức Y tế thế giới tỷ lệ trẻ em từ 8-12 tuổi bị bướu cổ là bao nhiêu sẽ được phân là vùng thiếu iốt vừa:
 - A. 5 - 10%
 - B. 10 - 20%

- C. 20 - 29%
- D. 30 - 40%.
3. Hậu quả của thiếu iốt là gì :
- Sảy thai
 - Bướu cổ
 - Chậm phát thể chất
 - Tất cả các hậu quả trên.
4. Hãy viết tiếp để hoàn chỉnh câu sau:
Ở nước ta tỷ lệ trẻ em mắc bướu cổ đơn thuần còn cao ở vùng
5. Nguyên nhân chính gây bướu cổ đơn thuần ở trẻ em là gì.
- Do thức ăn có các chất gây bướu
 - Do nước uống có độ cứng cao
 - Do sử dụng các thuốc gây cản trở tổng hợp hormon giáp trạng
 - Do chế độ ăn thiếu iốt.
6. Cháu gái 8 tuổi, có bướu cổ độ 2, xét nghiệm T3 toàn phần là 3,8 nmol/lít, chẩn đoán là bệnh gì.
- Bướu cổ đơn thuần
 - Suy giáp trạng
 - Cường giáp trạng
7. Cháu gái 10 tuổi, có bướu cổ độ 2, xét nghiệm nội tiết tố tuyến giáp T4 toàn phần là 70nmol/l, TSH là 4 μ UI/ml, chẩn đoán là bệnh gì.
- Bướu cổ đơn thuần
 - Suy giáp trạng
 - Cường giáp trạng
8. Các kết quả xét nghiệm dưới đây phù hợp với chẩn đoán bướu cổ đơn thuần, TRỪ
- T4 toàn phần 120 nmol/l
 - TSH dưới 0,01 μ UI/ml

C. Độ tập trung I^{131} . Sau 2 giờ: 30%, sau 24h: 60%.

D. Iốt niệu 3 $\mu\text{g}/100\text{ml}$ nước tiểu.

9. Các triệu chứng lâm sàng dưới đây phù hợp với chẩn đoán bướu cổ đơn thuần, TRỪ

A. Bướu cổ độ 2

B. Mạch nhanh

C. Nuốt nghẹn

D. Khó thở.

10. Các triệu chứng lâm sàng dưới đây phù hợp với chẩn đoán bướu cổ đơn thuần, TRỪ

A. Bướu cổ độ to

B. Bướu cổ sưng và đau.

C. Nuốt nghẹn

D. Khó thở.

11. Các kết quả xét nghiệm sau đây phù hợp với bệnh bướu cổ đơn thuần, TRỪ:

A. T3 : 3,5 nmol/l

B. TSH: 6 $\mu\text{UI}/\text{ml}$

C. Độ tập trung iốt 131: 2h : 25%, 24h: 50%

D. Iốt niệu 5 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu.

Các kết quả xét nghiệm sau đây phù hợp với bệnh bướu cổ đơn thuần, TRỪ:

A. T3 toàn phần: 1,8 nmol/l

B. TSH: 40 $\mu\text{UI}/\text{ml}$

C. Độ tập trung iốt 131: 2h : 30%, 24h: 70%

D. Iốt niệu 5 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu.

13. Các kết quả xét nghiệm sau đây phù hợp với bệnh bướu cổ đơn thuần, TRỪ:

A. T4 toàn phần: 40 nmol/l

B. TSH: 4 $\mu\text{UI}/\text{ml}$

C. Độ tập trung iốt 131: 2h : 25%, 24h: 50%

D. Iốt niệu 3 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu.

Các kết quả xét nghiệm sau đây phù hợp với bệnh bướu cổ đơn thuần, TRỪ:

A. T4 toàn phần: 180 nmol/l

B. TSH: 4 $\mu\text{UI}/\text{ml}$

C. Độ tập trung iốt 131: 2h : 30%, 24h: 60%

D. Iốt niệu 6 $\mu\text{g}/100$ ml nước tiểu.

15. Dùng hormon tuyến giáp để điều trị bệnh bướu cổ đơn thuần, TRỪ:

Bướu cổ độ 1

Bướu cổ có nhân

Bướu cổ độ 2

Bướu cổ lạc chỗ

16. Các thuốc sau đây thuộc dùng trong điều trị bướu cổ đơn thuần, NGOẠI TRỪ:

A. Thyrax

B. Berlthyrox

C. Liothyrosin

Carbimazon

Các thuốc sau đây thuộc dùng trong điều trị bướu cổ đơn thuần, NGOẠI TRỪ:

A. Iốt

B. Berlthyrox

C. Liothyrosin

Methylthiouracil.

Các biện pháp sau đây được áp dụng trong phòng bệnh bướu cổ đơn thuần, NGOẠI TRỪ:

A. Ăn muối trộn Iốt

B. Uống thuốc Berlthyrox

C. Không dùng nước sông, suối để ăn.

D. Điều trị các bệnh mạn tính.

19. Hãy viết tiếp để hoàn chỉnh câu sau:

..... là biện pháp phòng bệnh bướu cổ đơn thuần tốt nhất.

20. Mục tiêu cần đạt được của chương trình phòng chống các rối loạn do thiếu iốt quốc gia giai đoạn 1995-2005, nhằm giảm tỷ lệ mắc bướu cổ trẻ từ 8 - 12 tuổi xuống là bao nhiêu.

- A. Dưới 5%
- B. Dưới 10%
- C. Dưới 15%
- D. Dưới 20%

ĐÁP ÁN:

B

C

D

Núi cao

B

C

A

B

B

B

A

B

A

A

A

D

D

B

Sử dụng muối iốt

Bài 9: Các thời kỳ trẻ em, đặc điểm sinh học và bệnh lý từng thời kỳ

Biên soạn: PGS.TS Nguyễn Phú Đạt

1. Mục tiêu học tập:

- 1- Trình bày được sự phân chia các thời kỳ trẻ em
- 2- Trình bày được đặc điểm sinh học và bệnh lý thời kỳ trong tử cung.
- 3- Trình bày được đặc điểm sinh học và bệnh lý thời kỳ sơ sinh.
- 4- Trình bày được đặc điểm sinh học và bệnh lý thời kỳ bú mẹ.
- 5- Trình bày được đặc điểm sinh học và bệnh lý thời kỳ răng sữa.
- 6- Trình bày được đặc điểm sinh học và bệnh lý thời kỳ thiếu niên.
- 7- Trình bày được đặc điểm sinh học và bệnh lý thời kỳ dậy thì.

| T.T | Muc tieu | Ty le test | So luong test | | |
|-----------|----------|-------------|---------------|----------|----------|
| | | | MCQ | Dung/Sai | Ngo ngan |
| 1 | 1 | 1 (5,00%) | 1 | | |
| 2 | 2 | 10 (50,00%) | 10 | | |
| 3 | 3 | 3 (15,00%) | 1 | | 2 |
| 4 | 4 | 3 (15,00%) | 1 | | 2 |
| 5 | 5 | 1 (5,00%) | | | 1 |
| 6 | 6 | 1 (5,00%) | | | 1 |
| 7 | 7 | 1 (5,00%) | | | 1 |
| Tong cong | | 20 (100%) | 13 | | 7 |

CÂU HỎI

1. Trong các thời kỳ của trẻ em dưới đây thời kỳ nào trẻ có tốc độ tăng trưởng mạnh nhất.
 - A. Thời kỳ bú mẹ.
 - B. Thời kỳ răng sữa.
 - C. Thời kỳ thiếu niên.
 - D. Thời kỳ dậy thì.
2. Chiều dài của phôi lúc 8 tuần là.
 - A. 2,5 cm
 - B. 5 cm
 - C. 7,5 cm
 - D. 9 cm
3. Trọng lượng của phôi lúc 8 tuần là .
 - A. 1 g
 - B. 2 g
 - C. 3 g
 - D. 4 g
4. Trọng lượng của phôi bình thường ở tuần thứ 12 là bao nhiêu. Hãy khoanh tròn vào ý đúng nhất.
 - A. 5 g
 - B. 10 g
 - C. 14 g
 - D. 20 g
5. Nếu nhiễm vi rus vào thời gian nào, trong giai đoạn phát triển phôi có thể gây dị tật ở tim..
 - A. Phôi 1 - 2 tuần
 - B. Phôi 3 - 4 tuần
 - C. Phôi 5 - 6 tuần
 - D. Phôi 7 - 8 tuần

6. Hãy hoàn thiện câu sau:

3 tháng đầu của thời kỳ phôi thai là thời kỳ..... các bộ phận của cơ thể con người.

7. Chiều dài của phôi lúc 12 tuần tuổi là:

- A. 5,5 cm
- B. 7,5 cm
- C. 10,5 cm
- D. 12,5 cm

8. Trọng lượng của phôi lúc 12 tuần tuổi là:

- A. 4 g
- B. 8 g
- C. 14 g
- D. 22 g

9. Trọng lượng của thai lúc 16 tuần tuổi là:

- A. 50 g
- B. 100 g
- C. 200 g
- D. 300 g

10. Rau thai bình thường hình thành vào tháng thứ mấy của thời kỳ trong tử cung.

- A. Thai 1 tháng
- B. Thai 2 tháng
- C. Thai 3 tháng
- D. Thai 4 tháng

11. Chiều dài của thai lúc 28 tuần tuổi là:

- A. 20 cm
- B. 25 cm
- C. 35 cm
- D. 45 cm

12. Trong thời kỳ mang thai, bà mẹ bình thường tăng cân mạnh nhất vào giai đoạn nào.

- A. 3 tháng đầu
- B. 3 tháng giữa
- C. 3 tháng cuối

13. Hãy viết cho đủ các biện pháp cần thiết để bảo đảm cho thai nhi phát triển bình thường, trong thời gian bà mẹ mang thai.

- A.
- B. Thận trọng khi dùng thuốc
- C. Lao động hợp lý, tinh thần thoải mái
- D.

14. Hãy viết cho đủ các biện pháp nhằm hạn chế tỷ lệ tử vong cho trẻ sơ sinh.

- A. Chăm sóc bà mẹ trước đẻ
- B.
- C. Vô khuẩn khi chăm sóc và giữ ấm cho trẻ
- D. Cho trẻ bú mẹ.

15. Hãy viết cho đủ các đặc điểm sinh học cơ bản của trẻ bú mẹ.

- A. Tốc độ tăng trưởng nhanh
- B. Chức năng các bộ phận phát triển mạnh
- C. Chức năng các cơ quan chưa hoàn thiện
- D.

16. Hãy viết cho đầy đủ các đặc điểm sinh học cơ bản của thời kỳ răng sữa.

- A. Tốc độ tăng trưởng chậm hơn giai đoạn trước
- B. Chức năng các bộ phận hoàn thiện dần
- C. Chức năng vận động phát triển nhanh
- D.

17. Hãy viết cho đầy đủ các đặc điểm sinh học cơ bản của thời kỳ dậy thì.

- A. Phát triển đặc tính sinh dục phụ
- B.
- C. Hệ cơ phát triển mạnh
- D. Thay đổi hình thái cơ thể

18. Bệnh có tính chất dị ứng (hen PQ, nổi mề đay, viêm cầu thận cấp...) hay xảy ra nhất vào thời kỳ nào.

- A. Thời kỳ bú mẹ
- B. Thời kỳ răng sữa
- C. Thời kỳ thiếu niên
- D. Thời kỳ dậy thì

19. Thời kỳ nào ở trẻ em có tốc độ tăng trưởng chậm nhất.

- A. Thời kỳ bú mẹ
- B. Thời kỳ răng sữa
- C. Thời kỳ thiếu niên
- D. Thời kỳ dậy thì

20. Thời kỳ nào trẻ em hay bị các bệnh về dinh dưỡng nhất. Hãy khoanh tròn vào ý đúng.

- A. Thời kỳ sơ sinh
- B. Thời kỳ bú mẹ
- C. Thời kỳ răng sữa
- D. Thời kỳ thiếu niên.

ĐÁP ÁN

- 1. A
- 2. A
- 3. A
- 4. C
- 5. B

6. hình thành và biệt hoá

7.B

8.C

9. B

10.D

11. C

12. C

13. Khám thai định kỳ

14. Hạn chế tai biến sản khoa

15. Lời nói

16. Trí tuệ phát triển mạnh

17. Tăng trưởng mạnh

18. B

19. B

20. B