**TĂNG LACTATE MÁU TRONG CÁC RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH**

1. **Khái niệm**

Các giá trị bình thường: Máu < 2,1 mmol/l (<19 mg/dl)

Dịch não tủy <1,8 mmol/l (<16 mg/dl)

Cách thu thập bệnh phẩm: máu tĩnh mạch không bọ cản trở (ví dụ đường truyền tĩnh mạch) hoặc máu động mạch, trẻ ở tư thế thư giãn, ống nghiệm có Na-fluoride

Phân tích pyruvate thường không được chỉ định. Có thể được cân nhắc chỉ định khi lactate tăng để xác định tỷ số lactate/pyruvate (tình trạng oxy hóa, bình thường <20).

Alanine (axit amin máu) phản ánh nồng độ pyruvate (và gián tiếp lactate) nhưng không bị ảnh hưởng bởi sự ngăn cản khi thu thập bệnh phẩm. Bình thường <450 µmol/l, tỷ số alanine/lysine <3.

1. **Chẩn đoán phân biệt**

Khó phân biệt tăng lactate máu tiên phát hay thứ phát, lactate dịch não tủy nên được định lượng thường quy khi có chỉ định chọc dịch não tủy ở các bệnh nhân có các bệnh lý thần kinh.

1. Các nguyên nhân thứ phát

* Phổ biến nhất: do khi thu thập bệnh phẩm đã sử dụng garo xoắn hoặc khó khăn để hút máu
* Vận cơ, hô hấp hỗ trợ, co giật (lactate có thể đến 4-6 mmol/l)
* Bệnh toàn thân nặng: giảm oxy máu trung tâm và ngoại vi hoặc thiếu máu cục bộ, sốc, suy tim, bệnh cơ tim, suy gan, suy thận, nhiễm khuẩn máu, đái đường…
* Bất kể bệnh chuyển hóa nặng
* Hội chứng ống thận, tăng chlo máu, nhiễm trùng tiết niệu (tăng lactic niệu)
* Thuốc (bigguanides); nhiễm độc (ví dụ: ethanol)
* Cân nhắc thiếu thiamine

1. Các nguyên nhân chuyển hóa

* Rối loạn chuỗi hô hấp tế bào hoặc chu trình kreb
* Thiếu hụt pyruvate dehydrogenase (PDH) hoặc pyruvate carboxylase
* Các rối loạn oxy hóa axit béo chuỗi dài
* Các bệnh axit hữu cơ máu, các rối loạn chuyển hóa biotin
* Các bệnh dự trữ glycogen, các bệnh tân tạo đường

1. Các xét nghiệm

* Phân tích Acylcarnitine sẽ giúp phát hiện chắc chắn hầu hết các rối loạn chuyển hóa axit béo
* Toan chuyển hóa nặng như một chỉ điểm của bệnh chuyển hóa tiên phát (ức chế của chu trình kreb). Không phải luôn gặp trong các rối loạn oxy hóa axit béo.
* Tăng lactate máu sau ăn (>20%) hoặc thể xeton (xêton máu đảo ngược) có thể chỉ điểm cho thiếu PDH hoặc thiếu hụt chuỗi hô hấp tương ứng. Tăng lactate sau khi cung cấp glucose được nhận thấy trong các bệnh dự trữ glycogen type 0, III, VI.
* Sau ăn lactate giảm xuống và hạ đường máu lúc đói là triệu chứng chỉ điểm của bệnh dự trữ glycogen type I hoặc thiếu hụt tân tạo đường.

1. **Nguyên tắc điều trị:** Điều trị theo chẩn đoán

**Tài liệu tham khảo:**

1. Zschocke J, Hoffmann GF. Diagnosis and management of metabolic disorders; Special emergency medication. In: *Vademecum metabolicum: Diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism.* Milupa Metabolic Germany, 2011: 12.
2. William L. Nyhan. Metabolic emergency. In: Hoffmann GH, Zschocke J, Nyhan WL. (eds) *Inherited metabolic diseases: A clinical approach.* Springer London New York, 2010: 25-34