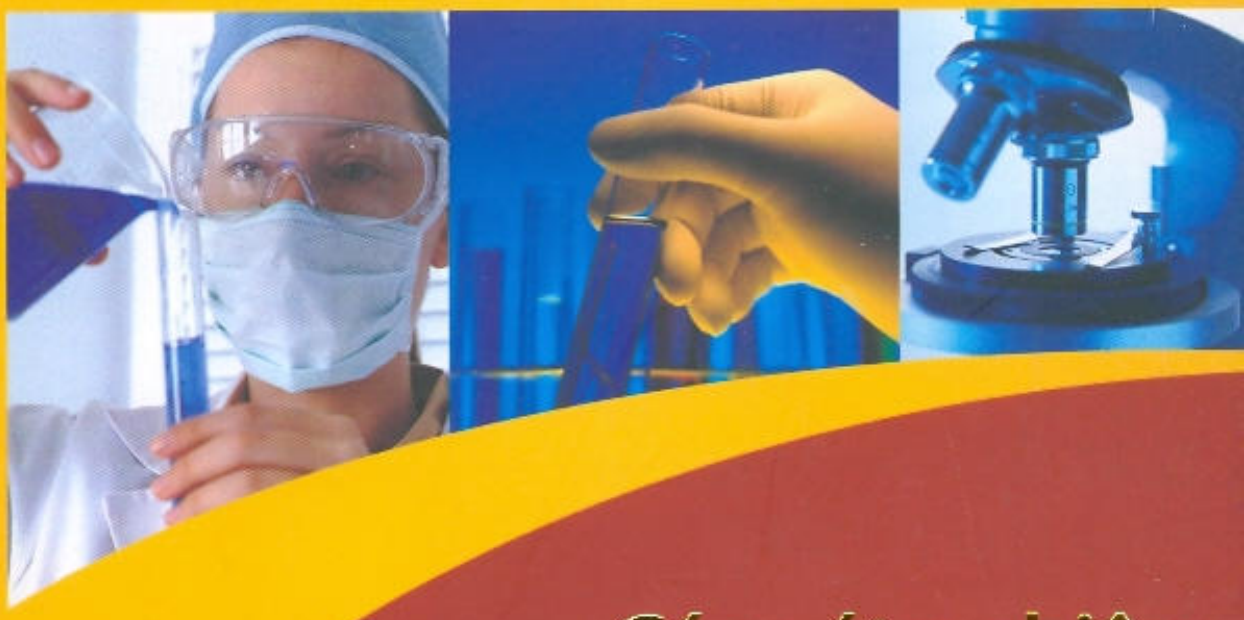
YH2.115

CHỦ BIÊN: PGS. TS. Nguyễn Đạt Anh
DS CK II. Nguyễn Thị Hương



Các xét nghiệm thường quy ÁP DỤNG TRONG THỰC HÀNH LÂM SÀNG

(Tái bản lần thứ 3 - Có sửa đổi bổ sung)

NHÀ XUẤT BẢN Y HỌC - 2013

LỜI GIỚI THIỆU

Cuốn *"Các xét nghiệm thường quy áp dụng trong thực hành lâm sàng"* do *PGS.TS.* Nguyễn Đạt Anh - Trưởng Bộ môn Hồi sức Cấp cứu - Trường Đại học Y Hà Nội, Trưởng khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai và Dược sĩ chuyên khoa II Nguyễn Thị Hương - Trưởng khoa Hóa sinh - Bệnh viện Bạch Mai biên soạn cùng với sự tham gia của nhiều giáo sư, bác sĩ, dược sĩ đầu ngành của Bệnh viện Bạch Mai và Trường Đại học Y Hà Nội. Cuốn sách đã giới thiệu cho các độc giả trong ngành một tài liệu tham khảo rất hữu ích để vận dụng trong thực hành bệnh viện.

Cuốn sách được biên soạn trên cơ sở tham khảo các tài liệu hóa sinh rất nổi tiếng của châu Âu như cuốn sách *"Trích yếu các phân tích y học" (Compendium d'Analyses Médicales)* cũng như cuốn *"Phân tích kết quả các test chẩn đoán" (Interpretation of Diagnostic Tests* - 2007) của tác giả J. Wallach và nhiều tài liệu hóa sinh lâm sàng cập nhật khác của các tác giả trong và ngoài nước - với mục đích cung cấp cho các thầy thuốc lâm sàng một công cụ làm việc hữu ích bằng cách nhắc lại ngắn gọn một số khái niệm sinh lý, cách lấy bệnh phẩm xét nghiệm, giá trị bình thường, nguyên nhân chính gây rối loạn các kết quả xét nghiệm và lợi ích lâm sàng của các xét nghiệm trong thực hành y học hàng ngày. Tài liệu này cũng có thể được sử dụng trong đào tạo giảng dạy và có thể dùng để trích dẫn cho các đề tài nghiên cứu.

Cuốn sách cũng giới thiệu tóm lược cho bạn đọc một số phần phụ lục rất hữu ích như hệ thống đơn vị Quốc tế SI trong ngành y tế, các trị số quy chiếu bình thường cùng với các hệ số chuyển đổi từ các đơn vị cũ (như gam/L, mg/mg...) sang hệ số SI... với phần từ vựng khá đầy đủ để làm rõ thêm một số các thuật ngữ chuyên ngành và các hội chứng lâm sàng ít gặp.

Tôi xin trân trọng giới thiệu cuốn sách này với độc giả.

Hà Nội, tháng 02 năm 2010

GS.DS. **Lương Tấn Thành**

Nguyên Trưởng khoa Hóa Sinh - Bệnh viện Bạch Mai

LỜI NÓI ĐẦU

Trên cơ sở những tiến bộ của các lĩnh vực khoa học về y học cơ sở như di truyền, sinh học, sinh học phân tử, sinh lý bệnh học, hoá sinh học... nhiều bệnh lý được hiểu rõ hơn, nhiều bệnh lý mới được phát hiện. Việc ứng dụng các tiến bộ của các chuyên ngành này vào y học thực hành như ứng dụng kĩ thuật chẩn đoán, kĩ thuật xét nghiệm, kĩ thuật điều trị đã đem lại sự phát triển mạnh mẽ cho y học.

Để đáp ứng nhu cầu tra cứu tài liệu hoá sinh lâm sàng góp phần nâng cao chất lượng sử dụng xét nghiệm, nhận định và biện luận được kết quả xét nghiệm sinh hóa phục vụ cho việc chẩn đoán và theo dõi điều trị người bệnh, chúng tôi biên soạn cuốn sách *"Các xét nghiệm thường quy áp dụng trong thực hành lâm sàng"*.

Không có ý định khảo cứu tường tận tất cả các vấn đề, mục đích cơ bản của cuốn sách này nhằm cung cấp cho các thầy thuốc lâm sàng một công cụ làm việc hữu ích bằng cách nhắc lại ngắn gọn một số khái niệm sinh lý, cách lấy bệnh phẩm xét nghiệm, giá trị bình thường, nguyên nhân chính gây rối loạn kết quả xét nghiệm lâm sàng và lợi ích lâm sàng của xét nghiệm trong thực hành y học hàng ngày.

Trên cơ sở của y học bằng chứng (Evidence Based Medicine), chúng tôi đã cố gắng cập nhật những thông tin mới, có giá trị thực tế cao nhất có thể để giúp các thầy thuốc lâm sàng bổ sung các kiến thức cập nhật trong lĩnh vực hóa sinh lâm sàng. Việc làm của chúng tôi luôn trung thành với phương châm của chúng tôi trong việc phổ biến thông tin y học:

"Hiểu tốt hơn để chỉ định xét nghiệm tốt hơn.

Chỉ định xét nghiệm đúng hơn để chữa bệnh giỏi hơn"

Cuốn sách được xây dựng với cấu trúc các từ khóa xét nghiệm theo trình tự ABC tiếng Việt để giúp bạn đọc dễ tra cứu. Hy vọng cuốn sách sẽ giúp cho các bác sĩ, sinh viên y khoa và các bạn đọc nhiều điều bổ ích cho công việc điều trị hàng ngày của mình.

CÁC XÉT NGHIỆM THƯỜNG QUY
ÁP DỤNG TRONG THỰC HÀNH LÂM SÀNG

CHỦ BIÊN

PGS. TS. **Nguyễn Đạt Anh**

(Trưởng Bộ môn Hồi sức Cấp cứu - Trường Đại học Y Hà Nội

Trưởng khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai)

DS CKII. **Nguyễn Thị Hương**

(Trưởng khoa Hóa Sinh - Bệnh viện Bạch Mai)

HIỆU ĐÍNH

GS. **Lương Tấn Thành**

(Nguyên Trưởng khoa Hóa Sinh - Bệnh viện Bạch Mai)

CÔNG TY CP XUẤT BẢN TRẺ

Đơn vị duy nhất giữ quyền sản xuất và phát hành cuốn sách trên toàn quốc. Nghiêm cấm sao chụp dưới mọi hình thức.

Tham gia biên soạn

PGS. TS. **Phạm Quang Vinh**

Trưởng Bộ môn Huyết học - Trường Đại học Y Hà Nội

Trưởng khoa Huyết học - Bệnh viện Bạch Mai

PGS.TS. **Phạm Thiện Ngọc**

Trưởng Bộ môn Hóa Sinh - Trường Đại học Y Hà Nội

PGS.TS. **Nguyễn Khoa Diệu Vân**

Phó trưởng Bộ môn Nội tổng hợp - Trường Đại học Y Hà Nội

Trưởng khoa Nội tiết và Đái tháo đường - Bệnh viện Bạch Mai

ThS. **Nguyễn Văn Chi**

Phó trưởng khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai

TS. **Nguyễn Đạt Nguyên**

Trưởng khoa Hồi sức cấp cứu - Bệnh viện Hữu Nghị

ThS. **Mai Duy Tôn**

Khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai

TS. **Lương Thúy Quỳnh**

Trưởng khoa Hóa sinh - Viện Lão khoa Quốc gia

LỜI GIỚI THIỆU

Cuốn *"Các xét nghiệm thường quy áp dụng trong thực hành lâm sàng"* do *PGS.TS.* Nguyễn Đạt Anh - Trưởng Bộ môn Hồi sức Cấp cứu - Trường Đại học Y Hà Nội, Trưởng khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai và Dược sĩ chuyên khoa II Nguyễn Thị Hương - Trưởng khoa Hóa sinh - Bệnh viện Bạch Mai biên soạn cùng với sự tham gia của nhiều giáo sư, bác sĩ, dược sĩ đầu ngành của Bệnh viện Bạch Mai và Trường Đại học Y Hà Nội. Cuốn sách đã giới thiệu cho các độc giả trong ngành một tài liệu tham khảo rất hữu ích để vận dụng trong thực hành bệnh viện.

Cuốn sách được biên soạn trên cơ sở tham khảo các tài liệu hóa sinh rất nổi tiếng của châu Âu như cuốn sách *"Trích yếu các phân tích y học" (Compendium d'Analyses Médicales)* cũng như cuốn *"Phân tích kết quả các test chẩn đoán" (Interpretation of Diagnostic Tests* - 2007) của tác giả J. Wallach và nhiều tài liệu hóa sinh lâm sàng cập nhật khác của các tác giả trong và ngoài nước - với mục đích cung cấp cho các thầy thuốc lâm sàng một công cụ làm việc hữu ích bằng cách nhắc lại ngắn gọn một số khái niệm sinh lý, cách lấy bệnh phẩm xét nghiệm, giá trị bình thường, nguyên nhân chính gây rối loạn các kết quả xét nghiệm và lợi ích lâm sàng của các xét nghiệm trong thực hành y học hàng ngày. Tài liệu này cũng có thể được sử dụng trong đào tạo giảng dạy và có thể dùng để trích dẫn cho các đề tài nghiên cứu.

Cuốn sách cũng giới thiệu tóm lược cho bạn đọc một số phần phụ lục rất hữu ích như hệ thống đơn vị Quốc tế SI trong ngành y tế, các trị số quy chiếu bình thường cùng với các hệ số chuyển đổi từ các đơn vị cũ (như gam/L, mg/mg...) sang hệ số SI... với phần từ vựng khá đầy đủ để làm rõ thêm một số các thuật ngữ chuyên ngành và các hội chứng lâm sàng ít gặp.

Tôi xin trân trọng giới thiệu cuốn sách này với độc giả.

Hà Nội, tháng 02 năm 2010

GS.DS. Lương Tấn Thành

Nguyên Trưởng khoa Hóa Sinh - Bệnh viện Bạch Mai

LỜI NÓI ĐẦU

Trên cơ sở những tiến bộ của các lĩnh vực khoa học về y học cơ sở như di truyền, sinh học, sinh học phân tử, sinh lý bệnh học, hoá sinh học... nhiều bệnh lý được hiểu rõ hơn, nhiều bệnh lý mới được phát hiện. Việc ứng dụng các tiến bộ của các chuyên ngành này vào y học thực hành như ứng dụng kĩ thuật chẩn đoán, kĩ thuật xét nghiệm, kĩ thuật điều trị đã đem lại sự phát triển mạnh mẽ cho y học.

Để đáp ứng nhu cầu tra cứu tài liệu hoá sinh lâm sàng góp phần nâng cao chất lượng sử dụng xét nghiệm, nhận định và biện luận được kết quả xét nghiệm sinh hóa phục vụ cho việc chẩn đoán và theo dõi điều trị người bệnh, chúng tôi biên soạn cuốn sách *"Các xét nghiệm thường quy áp dụng trong thực hành lâm sàng"*.

Không có ý định khảo cứu tường tận tất cả các vấn đề, mục đích cơ bản của cuốn sách này nhằm cung cấp cho các thầy thuốc lâm sàng một công cụ làm việc hữu ích bằng cách nhắc lại ngắn gọn một số khái niệm sinh lý, cách lấy bệnh phẩm xét nghiệm, giá trị bình thường, nguyên nhân chính gây rối loạn kết quả xét nghiệm lâm sàng và lợi ích lâm sàng của xét nghiệm trong thực hành y học hàng ngày.

Trên cơ sở của y học bằng chứng (Evidence Based Medicine), chúng tôi đã cố gắng cập nhật những thông tin mới, có giá trị thực tế cao nhất có thể để giúp các thầy thuốc lâm sàng bổ sung các kiến thức cập nhật trong lĩnh vực hóa sinh lâm sàng. Việc làm của chúng tôi luôn trung thành với phương châm của chúng tôi trong việc phổ biến thông tin y học:

"Hiểu tốt hơn để chỉ định xét nghiệm tốt hơn.

Chỉ định xét nghiệm đúng hơn để chữa bệnh giỏi hơn"

Cuốn sách được xây dựng với cấu trúc các từ khóa xét nghiệm theo trình tự ABC tiếng Việt để giúp bạn đọc dễ tra cứu. Hy vọng cuốn sách sẽ giúp cho các bác sĩ, sinh viên y khoa và các bạn đọc nhiều điều bổ ích cho công việc điều trị hàng ngày của mình.

Mặc dù được biên tập công phu với sự góp sức của nhiều chuyên gia nổi tiếng trong lĩnh vực hoá sinh lâm sàng, huyết học và các thầy thuốc lâm sàng có kinh nghiệm, cuốn sách vẫn có thể còn những điểm hạn chế và thiếu sót, các tác giả mong nhận được ý kiến đóng góp của bạn đọc để cuốn sách ngày càng hoàn thiện hơn.

Thay mặt các tác giả

PGS.TS. **Nguyễn Đạt Anh**

Trưởng Bộ môn Hồi sức Cấp cứu - Trường Đại học Y Hà Nội

Trưởng khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai

CÁC CHỮ VIẾT TẮT TRONG SÁCH

- TIẾNG VIỆT -

Từ tắt	Nghĩa tiếng Việt
BC	Bạch cầu
BN	Bệnh nhân
ĐTĐ	(Bệnh) Đái tháo đường
HA	Huyết áp
Hb	Hemoglobin
HbA_1C	Hemoglobin A_1C
HC	Hồng cầu
TB	Tế bào
TC	Tiểu cầu
TLPT	Trọng lượng phân tử
XN	Xét nghiệm
VD, Vd, vd	Ví dụ

- TIẾNG NƯỚC NGOÀI (TIẾNG ANH VÀ PHÁP) -

Tiếng Anh	Tiếng Pháp	Từ gốc	Tiếng Việt
	AAN	Anticorps antinucléaires	Kháng thể kháng nhân
AAT		Alpha$_1$-Antitrypsin	Alpha$_1$-Antitrypsin
ALT		Alanine Aminotransferase	ALT hay SGPT (Glutamic-Pyruvic Transaminase huyết thanh)
ABGs		Arterial Blood Gases Blood Gases	Xét nghiệm các chất khí trong máu động mạch
ACA		Anticardiolipin Antibody Cardiolipin antibody	Kháng thể kháng cardiolipin
AFP		Alpha-Fetoprotein Maternal Serum Alpha-Fetoprotein Triple Marker	Alpha-Fetoprotein Alpha-Fetoprotein huyết thanh của mẹ Chất chỉ điểm bộ ba xét nghiệm
	AFP	Alphafoetoprotéine ỏ-foeto-protéine	Alpha-Fetoprotein
ALAT		Alanine aminotransferase GPT	Alanine aminotransferase *hay* GPT (SGPT)
ASAT		Asparto-aminotransferase	Asparto-aminotransferase hay SGOT
ACE		Angiotensin-Converting Enzyme	Enzym chuyển đổi angiotensin
ACh		Acetyl choline	Acetyl cholin
ACTH		Adrenocorticotropic Hormone Corticotropin	ACTH hay kích tố vỏ thượng thận

ADH	Antidiuretic Hormone Arginine Vasopressin	Hormon chống bài niệu
AIDS	Acquired Immunodeficiency syndrome	Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải
AIDS serology		Huyết thanh chẩn đoán AIDS
ALP	Alkaline phosphatase	Phosphatase kiềm
ALT	Alanine Aminotransferase	Alanin Aminotransferase
ANA test	Antinuclear Antibody Test	XN tìm kháng thể kháng nhân
ANCA	Anti-Neutrophil Cytoplasmic Antibody Neutrophil Cytoplasmic Antibody	Kháng thể kháng bào tương của bạch cầu đa nhân trung tính
ANCA	Anticorps anti-cytoplasme des polynucléaires et polycléaires neutrophiles marqués	
ANP	Natriuretic Peptides Atrial natriuretic Peptide A-Type natriuretic Peptide	Peptid gây tăng thải natri niệu typ A hay peptid tăng thải natri niệu nguồn gốc tâm nhĩ
Anti-DNA antibody test		Xét nghiệm tìm kháng thể kháng DNA
Anti-ds-DNA antibody test		Xét nghiệm tìm kháng thể kháng ds DNA
Anti-HBc	Hepatitis B core antibody	Kháng thể kháng kháng nguyên lõi virus viêm gan B
Anti-HBe	Hepatitis B e an tibody	Kháng thể kháng kháng nguyên e của virus viêm gan B
Anti-HBs	Hepatitis B surface antibody	Kháng thể kháng kháng nguyên bề mặt virus viêm gan B

Anti-HCV		Hepatitis C antibody	Kháng thể kháng virus viêm gan C
Anti-HDV		Hepatitis D antibody	Kháng thể kháng virus viêm gan D
APTT (aPTT)		Activated partial thromboplastin time	Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa
ASO titer	*ASLO*	Antistreptolysin-Ô-titer ASO titer Streptococcal Antibody Test	Hiệu giá kháng thể kháng streptolysin - O
AST		Aspartate Aminotransferase	Aspartat Aminotransferase
AT-III		Antithrombin III	Antithrombin III
AVP		Arginine Vasopressin	Arginin Vasopressin
BMD		Bone Mineral Density Bone Densitometry	Đo tỉ trọng khoáng của xương
β-hCG		β-human chorionic gonadotropin	Nồng độ β-hCG huyết tương
BNP		Brain Natriuretic Peptide B-Type Natriuretic Peptide	Týp B của peptid gây tăng thải natri niệu
BUN		Blood Urea Nitrogen Urea nitrogen in the blood	Nồng độ urê máu
C_3		C_3 complement	Bổ thể C_3
C_4		C_4 complement	Bổ thể C_4
Ca/Ca^{++}			Canxi toàn phần/Canxi ion hóa
CA 15-3		CA 15-3 tumor marker Cancer antigen 15-3	Kháng nguyên ung thư 15-3
CA-125		CA-125 tumor marker Cancer antigen-125	Kháng nguyên ung thư 125
CA 19-9		CA 19-9 tumor marker Cancer antigen 19-9	Kháng nguyên ung thư 19-9
CA-195		CA 195 tumor marker	Kháng nguyên ung thư 195

C. difficile		Clostridium difficile Toxin Assay Clostridial Toxin Assay	Xét nghiệm tìm độc tố của vi khuẩn C. difficile
CEA		Carcinoembryonic antigen	Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi
	CEA	Antigène Carcinoembryonnaire	
CK/CPK		Creatine Kinase/ Creatine Phosphokinase	Creatin Kinase/ Creatin Phosphokinase
Cl (Cl^-)			Ion Clo
CO		Carbon monoxide	Khí CO
CO_2		Carbon dioxide	Khí CO_2
	CIVD	Coagulation intravasculaire disséminée	Đông máu rải rác trong lòng mạch
CMV		Cytomegalovirus	Cytomegalovirut
COPD		Chronic Obstructive Pulmonary Disease	Bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính
CPK-MB		Creatine Phosphokinase	Creatin phosphokinase và isoenzym MB
CRP		C- reactive protein	Protein phản ứng C
	CRP	C-réactive protéine	
Creat			Creatinin
CT		Computed tomography	Chụp cắt lớp vi tính hay chụp CT
CT scan		Computed tomography	
CAT scan		Computerized Axial Tomography	Chụp cắt lớp vi tính hay chụp CT
cTnI		Cardiac troponin I	Tropinin I của tim
cTnT		Cardiac troponin T	Troponin T của tim
CXR		Chest X-ray Chest Radiography	Phim chụp Xquang ngực

	DHA	Déhydroépiandrostérone	Dehydroepiandrosteron
	DHT	Dihydrotestosterone	Dihydrotestosteron
DIC		Disseminated intravascular coagulation	Đông máu rải rác trong lòng mạch
DVT		Deep vein thrombosis	Huyết khối tĩnh mạch sâu
	E_1	Estrone	Estron
	E_2	Estradiol	Estradiol
	E_3	Estriol	Estriol
EBV		Epstein-Barr virus	Virut Epstein - Barr
ECG		Electrocardiogram	Điện tâm đồ
EEG		Electroencephalography	Điện não đồ
ELISA		Enzyme-linked immunosorbent assay	Phương pháp xét nghiệm miễn dịch enzym
EKG		Electrocardiography	Điện tâm đồ
EMG		Electromyography	Điện cơ
EPO		Erythropoitin	Erythropoietin
EPS		Electrophysiologic study	Thăm dò điện sinh lý
EP studies		Electrophysiologic study	
ERCP		Endoscopic retrograde cholangiopancreatography	Chụp tụy đường mật ngược dòng qua nội soi
ESR		Erythrocyte sedimentation rate	Tốc độ lắng hồng cầu
ETOH		Ethanol Blood Alcohol Ethyl alcohol	Nồng độ alcol hay cồn (hay ethanol) trong máu
	FAN	Facteurs antinucléaires	Yếu tố kháng nhân
FANA		Fluorescent ANA	
FBS		Fasting blood sugar	Nồng độ glucose máu lúc đói

FBPs	Fibrin Breakdown Products	
FDPs	Fibrin Degradation Products	Sản phẩm thoái giáng của fibrin
FPG	Fasting plasma glucose	Nồng độ glucose huyết tương lúc đói
FSPs	Fibrin Split Products	Sản phẩm thoái giáng của fibrin
Fe (Fe^{++})		Ion sắt
FSH	Follicle-stimulating hormone	Hormon kích thích tạo nang buồng trứng
FTA-ABS	Fluorescent treponemal antibody absorption	Huyết thanh chẩn đoán giang mai
FTI	Free Thyroxine Index T_7	Chỉ số thyroxin (T4) tự do
FT_3	free T_3	T_3 tự do
FT_4	Free T_4	T_4 tự do
GGT	Gamma GT Gamma-glutamyl transferase	Gamma Glutamyl Transferase hay gamma GT
GGTP	Gamma-glutamyl transpeptidase	Gamma-glutamyl transpeptidase
G_6PD	Glucose-6-phosphate dehydrogenase	Glucose-6-phosphat dehydrogenase
GH	Growth hormone	Hormon tăng trưởng
GOT	Glutamate Oxaloacétique Transaminase	Asparto-aminotransferase (hay AST)
GPT	Glutamate Pyruvate Transaminase	Alanine aminotransferase (hay ALT)
GTT	Glucose tolerance test	Test dung nạp glucose
HAT	Heterophile antibody titer	Hiệu giá kháng thể heterophile
HAV	Hepatitis A Virus	Virus viêm gan A

HAV-Ab		Hepatitis A antibody	Kháng thể với virus viêm gan A
Hb			Hemoglobin
HbA1C	*HbA1c glycosylée*	Glycated Hgb Glycohemoglobin Glycosylated hemoglobin	Hemoglobin bị glycosyl hóa hay gắn đường
HCV		Hepatitis C Virus	Virus viêm gan C
HDV		Hepatitis D Virus	Virus viêm gan D
HEV		Hepatitis E Virus	Virus viêm gan E
HBc Ab		Hepatitis B core antibody	Kháng thể kháng kháng nguyên lõi của virus viêm gan B
HBcAg		Hepatitis B core antigen	Kháng nguyên lõi virus viêm gan B
HBeAb		Hepatitis B e antibody	Kháng thể kháng kháng nguyên e của virus viêm gan B
HBeAg		Hepatitis B e antigen	Kháng nguyên e của virus viêm gan B
HBsAb		Hepatitis B surface antibody	Kháng thể kháng kháng nguyên bề mặt của virus viêm gan B
HbsAg		Hepatitis B surface antigen	Kháng nguyên bề mặt của virus viêm gan B
HBV		Hepatitis B virus	Virus viêm gan B
HCO_3		Bicarbonate	Bicarbonat
Hct		Hematocrit	Hematocrit
HCV		Hepatitis C virus	Virut viêm gan C
HCY		Homocysteine	Homocystein hay sản phẩm thoái giáng của cystein
HDL		High density lipoprotein	Lipoprotein tỉ trọng cao

HDV	Hepatitis D virus	Virut viêm gan D
HEV	Hepatitis E virus	Virut viêm gan E
HGPO	Hyperglycémie provoquée par voie orale	Nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống
HIV_1	Human immunodeficiency virus 1	Virus gây suy giảm miễn dịch ở người týp 1
HIV_2	Human immunodeficiency virus 2	Virus gây suy giảm miễn dịch ở người typ 2
HLA	Human Leukocyte Antigen Histocompatibility Antigen	Kháng nguyên bạch cầu người
HLA	Système HLA Complex majeur d'histocompatibilité	Hệ thống HLA hay hệ thống tương hợp tổ chức ở người
H. pylori	Helicobacter Pylori	Vi khuẩn Helicobacter Pylori
hs-CRP	High-sensitivity CRP	CRP siêu nhạy
HSV	Herpes simplex virus	Virut herpes simplex
HTLV	Human T-cell lymphotrophic virus	Virut hướng tế bào lympho T của người
Ig A	Immunoglobulin A	Globulin miễn dịch A
IgD	Immunoglobulin D	Globulin miễn dịch D
Ig E	Immunoglobulin E	Globulin miễn dịch E
IgG	Immunoglobulin G	Globulin miễn dịch G
IgM	Immunoglobulin M	Globulin miễn dịch M
IGF-1	Insulin-like growth factor-1	IGF-1 hay yếu tố tăng trưởng giống Insulin
INR	International Normalized Ratio	INR hay Chỉ số bình thường hóa chuẩn Quốc tế
K (K^+)	Potasium	Ion kali
17- KS	17 - ketosteroids	17 - Cetosteroids

LAP		Leucine aminopeptidase	Leucine aminopeptidase
LDH		Lactate dehydrogenase	Lactat dehydrogenase
LDL		Low density lipoprotein	Lipoprotein tỉ trọng thấp
	LEAD	Lupus érythèmateux aigu disséminé	Bệnh lupus ban đỏ hệ thống
LES		Lower esophageal sphincter	Cơ thắt thực quản dưới
LH		Luteinizing Hormone	Hormon tạo hoàng thể
	LH	Hormone lutéinisante	
LP		Lumbar puncture	Chọc dò nước não tủy
MAU		Microalbuminuria	Microalbumin niệu
MCH		Mean corpuscular hemoglobin	Hemoglobin trung bình hồng cầu
MCHC		Mean corpuscular hemoglobin concentration	Nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu
MCV		Mean corpuscular volume	Thể tích trung bình hồng cầu
MG		Myasthenia gravis	Bệnh nhược cơ
Mg (Mg^{2+})		Magnesium	Magiê
	MNI test	Diagnostic de la mononucléose infectieuse Paul-Bunnell-Davidsohn (PBD)	Test chẩn đoán tình trạng tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng hay test Paul-Bunnell-Davidsohn
MPI		Myocardial perfusion imaging	Chụp hình tưới máu cơ tim
MRA		Magnetic resonance angiography	Chụp mạch dựng hình bằng MRI
MRI		Magnetic resonance imagering	MRI hay Chụp cộng hưởng từ
MRV		Magnetic resonance venography	Chụp MRI tĩnh mạch
MSAFP		Maternal Serum Alpha-Fetoprotein	Nồng độ AFP huyết thanh của mẹ

MTC	Medullary carcinoma of the thyroid	Ung thư biểu mô tủy tuyến giáp
Na (Na^+)	Sodium	Ion natri
NFS	Numération formule sanguine	Công thức máu
NT-ProBNP	N-terminal ProBNP	NT-ProBN P hay N-terminal của tiền chất peptid tăng thải natri niệu typ B
O_2CT	Oxygen Content	Hàm lượng O2 chứa trong hồng cầu
O_2 sat	Oxygen saturation	Độ bão hòa oxy
OGTT	Oral glucose tolerance Test	Test dung nạp glucose hay nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống
17-OHCS	17-Hydroxycorticosteroids	17-Hydroxycorticosteroid
$PaCO_2$	Partial pressure of carbon dioxide	Áp lực riêng phần của CO_2 máu động mạch
PaO_2	Partial Pressure of Oxygen	Áp lực riêng phần của O_2 máu động mạch
PAL	Phosphatases alkalines leukocytaires	Phosphatase kiềm của bạch cầu
PAP	Prostatic Acid Phosphatase	
PAP	Phosphatases acides prostatiques	Phosphatase axit tuyến tiền liệt
PBD test	Paul-Bunell-Davidsohn test	Test Paul-Bunell-Davidsohn
PBG	Porphobilinogen	Porphobilinogen
PC	Protein C	Protein C
PCR	Polymerase chain reaction	PCR (phản ứng chuỗi polymerase trong kích thích nhân bản gen của sinh học phân tử)
PCV	Packed cell volume	Hematocrit

PDF	Produits de dégradation du fibrinogène et de la fibrine	Sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin
PET	Positron Emission Tomography Single Photon Emission Computed Tomography (SPECT)	PET hay SPECT
PGI_2	Prostaglandin I_2 Prostacyclin	Prostaglandin I_2 hay prostacyclin
PK	Pyruvate kinase	Pyruvate kinase
PKU	Phenylketonuria	Chứng đái ra phenyl ceton hay phenylceton niệu
PSA	Prostatic specific antigen	Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt
PT	Prothrombin time	Thời gian prothrombin
PTCA	Percutaneous transluminal coronary angioplasty	Đặt stent động mạch vành
PTH	Parathyroid hormone	Hormon cận giáp
PTT	Partial thromboplastin time	Thời gian thromboplastin từng phần
PTU	Propylthiouracil	Chất kháng giáp trạng tổng hợp PTU
RAIU	Radioactive iodine uptake	Bắt giữ iod gắn chất đồng vị phóng xạ
RF	Rheumatoid factor Rheumatoid Arthritis Factor	Yếu tố dạng thấp
RPR	Rapid Plasma Regain	Huyết thanh chẩn đoán giang mai
RT_3	Reverse T_3	T_3 đảo ngược
SIADH	Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion	Hội chứng tiết ADH không thích hợp

	SDHA	Serum Déhydroépiandostérone	Nồng độ Dehydroepiandosteron huyết thanh
SGOT		Serum glutamic oxaloacetic transaminase	Glutamic oxaloacetic transaminase huyết thanh
SGPT		Serum glutamic-pyruvic transaminase	Glutamic-pyruvic transaminase huyết thanh
SLE		Systemic lupus erythematosus	Bệnh lupus ban đỏ hệ thống
SPECT		Single Photon Emission Computed Tomography	SPECT hay PET
SPEP		Serum protein electrophoresis	Điện di protein huyết thanh
T_3		Triiodothyronine	Triiodothyronin hay T_3
T_3 uptake		Triiodothyronine Uptake Test Resin T_3 Uptake	Test bắt giữ T_3
T_4		Thyroxine	Thyroxin hay T_4
T_7		Free thyroxine Index (FTI)	Chỉ số thyroxin tự do
TBG		Thyroxine binding globuline	Globulin mang thyroxin
	TCA	Temps de céphaline activé	Thời gian cephalin được hoạt hóa
	TC	Temps de céphaline	Thời gian cephalin
	TCK	Temps de céphaline kaolin	Thời gian cephalin kaolin
TCT		Thrombin clotting time	Thời gian tạo cục đông thrombin
TEE		Transesophageal echocardiography	Siêu âm thông qua đường thực quản
TG		Triglycerides	Triglycerid
Tg		Thyroglobulin	Thyroglobulin
TIBC		Total Iron-Binding Capacity	Khả năng gắn sắt toàn phần
T-scores		Bone mineral density	Chỉ số T để đánh giá mật độ chất khoáng xương

TSH		Thyroid-stimulating hormone	Hormon kích thích tuyến giáp
	TSH	Thyreostimuline	
TSI		Thyroid-stimulating immunoglobulin	Globulin miễn dịch kích thích giáp
	TP	Taux de prothrombine	Thời gian prothrombin
	TPA	Tissue polypeptide antigen	Kháng nguyên polypeptid tổ chức
	TRAb	Anticorps anti-récepteurs de la TSH	Kháng thể kháng thụ thể TSH
TT		Thrombin Time	Thời gian thrombin
Total PSA			Nồng độ PSA toàn phần
Total T_3			Nồng độ T_3 toàn phần
Total T_4			Nồng độ T_4 toàn phần
T_7		Thyroxine Index	Chỉ số thyroxin tự do
	UIV	Urography intraveineuse	Chụp cản quang hệ tiết niệu
VDRL		Venereal Disease Research Laboratory	Huyết thanh chẩn đoán giang mai
	VIH$_1$	Virus de l'immuno-déficience humaine-1	Virus gây suy giảm miễn dịch ở người týp 1
	VIH$_2$	Virus de l'immuno-déficience humaine-2	Virus gây suy giảm miễn dịch ở người týp 2
VIP		Vasoactive intestinal peptide	Peptid ruột có tác dụng hoạt mạch
VMA		Vanillylmandelic acid	Vanillylmandelic axid
	VS	Vitesse de sédimentation	Tốc độ lắng máu
VZV		Varicella- zoster virus	Varicella-zoster virus
WG		Wegener's granulomatosis	Bệnh u hạt Wegener
Z-scores		Bone mineral density	Chỉ số Z để đánh giá mật độ chất khoáng của xương

MỤC LỤC

Lời giới thiệu

Lời nói đầu

Các chữ viết tắt trong sách

Acid uric 1

ACTH 9

Aldolase 12

Aldosteron 14

Alpha$_1$-Antitrypsin 17

Alpha-Fetoprotein hay AFP 20

Ammoniac máu 23

Amylase 26

Androstenedion 30

Antithrombin III 33

Bạch cầu 36

Bilirubin 46

Bổ thể 53

Calcitonin 57

Canxi 60

Carboxyhemoglobin 68

Cholesterol toàn phần 71

Cholinesterase 78
Clo 80
Cortisol 84
C-Peptid 89
Creatin phosphokinase và các Isoenzym 92
Creatinin máu 97
Cytokin 103
D dimer 105
Đo độ nhớt của máu 110
Độ thẩm thấu máu 115
Độ thẩm thấu niệu 118
Erythropoietin (EPO) 121
Estrogen 123
Ethanol 128
Ferritin 130
Fibrinogen 133
Gamma globulin hay globulin miễn dịch 139
Gamma-glutamyl-transferase *(gamma GT)* 151
Gastrin 155
Globulin mang thyroxin *(TBG)* 158
Globulin tủa lạnh 161
Glucagon 164
Glucose máu 166
Haptoglobin 173
Hemoglobin 177
Hemoglobin bị glycosyl hóa hay gắn đường 182

Hormon cận giáp 187
Hormon chống bài niệu 191
Hormon kích thích tạo nang trứng hay FSH 194
Hormon kích thích tuyến giáp *(TSH)* 198
Hormon tạo hoàng thể hay LH 203
Hormon tăng trưởng 207
Homocystein 211
Hồng cầu 213
Huyết thanh học chẩn đoán HIV 219
Huyết thanh học chẩn đoán virus viêm gan 230
Huyết thanh học chẩn đoán virus viêm gan B 237
Insulin 248
Kali 251
Kháng nguyên bạch cầu người *(HLA)* 256
Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt 259
Kháng nguyên ung thư 15-3 hay CA 15-3 263
Kháng nguyên ung thư 19-9 hay CA 19-9 265
Kháng nguyên ung thư 125 hay CA-125 267
Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi 270
Kháng thể kháng ADN 274
Kháng thể kháng bào tương của bạch cầu đoạn trung tính 276
Kháng thể kháng cardiolipin 278
Kháng thể kháng streptolysin-O hay ASLO 282
Kháng thể kháng nhân 284
Kháng thể kháng thyroglobulin 288
Khoảng trống anion 291

Lactat hay acid lactic 294
Lactat dehydrogenase và các isoenzym của LDH 297
Lipase 301
Magiê 304
Methemoglobin 308
Microalbumin niệu 311
Myoglobin 315
Natri 318
Ngưng tập tiểu cầu với collagen 324
Osteocalcin 331
Peptid gây thải natri qua nước tiểu 334
Phosphatase acid 337
Phosphatase kiềm 340
Plasminogen 345
Pregnanediol niệu 348
Pregnanetriol niệu 351
Progesteron 353
Protein phản ứng C 359
Protein toàn phần 363
Sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin 372
Sắt huyết thanh 377
Test bắt giữ triiodothyronin 382
Test chẩn đoán nhiễm Cytomegalovirus 384
Test chẩn đoán nhiễm Epstein-barr virus 387
Test coombs trực tiếp 390
Test coombs gián tiếp 393

Test dung nạp glucose hay nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống 395
Testosteron 400
Thời gian cephalin kaolin hay thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa 406
Thời gian quick hay thời gian prothrombin 414
Thyroglobulin 422
Tiểu cầu (số lượng) 425
Tốc độ lắng hồng cầu 431
Transaminase *(ALT hay ALAT và ASAT hay AST)* 435
Triglycerid 441
Troponin 446
TSI hay globulin miễn dịch kích thích giáp 450
T_3 toàn phần 452
T_3 tự do 457
T_4 toàn phần 460
T_4 tự do 465
T_7 hay chỉ số thyroxin tự do 468
Urê 469
Xét nghiệm bệnh phẩm đờm 475
Xét nghiệm các chất khí trong máu động mạch 479
Xét nghiệm vi khuẩn học bệnh phẩm phân 490
Xét nghiệm tổng phân tích nước tiểu 494
Xét nghiệm các yếu tố đông máu 515
Yếu tố dạng thấp 524

Phụ lục

Phụ lục 1: Các giá trị quy chiếu bình thường theo các phòng xét nghiệm tại Mỹ 529

Phụ lục 2: Giá trị tham chiếu tại Khoa hóa sinh Bệnh viện Bạch Mai 553

Phụ lục 3: Hệ thống đơn vị quốc tế (SI) ứng dụng trong hóa sinh lâm sàng 569

Phụ lục 4: Quy tắc chung khi sử dụng xét nghiệm 585

Phụ lục 5: Phân loại và danh pháp Enzym 591

Từ vựng 595

Các từ khóa Tiếng Việt 645

Bảng gợi ý chỉ định các xét nghiệm máu và nước tiểu theo nhóm bệnh lâm sàng 661

CÁC XÉT NGHIỆM THƯỜNG QUY
ÁP DỤNG TRONG THỰC HÀNH LÂM SÀNG

A

AXIT URIC

(Acide Urique / Uric Acid)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Axit uric là một chất có TLPT 169 dalton, có nguồn gốc từ quá trình dị hoá các bazơ purin (adenin và guanidin) của các axit nucleic.

Các **nguồn chính** tạo axit uric trong cơ thể bao gồm:

1. Các thức ăn chứa purin (100 - 200 mg/ngày).
2. Từ nguồn axit uric nội sinh do quá trình thoái biến các axit nucleic của cơ thể (600 mg/ngày).

Quá trình tổng hợp nói trên được thực hiện chủ yếu ở gan và ở mức ít hơn tại niêm mạc ruột.

Quá trình tổng hợp axit uric cần tới sự xúc tác của enzym ***xanthin oxydase***. Allopurinol ức chế enzym này và được sử dụng để điều trị tình trạng tăng axit uric máu.

Các **con đường thải trừ chính** của axit uric trong cơ thể bao gồm:

1. **Qua nước tiểu** (400 - 1 000 mg/ngày): Ở thận, axit uric được lọc qua cầu thận, 95% lượng lọc được tái hấp thu ở các ống lượn gần, rồi được bài xuất tích cực ở các ống lượn xa.
2. **Qua đường tiêu hoá** (100 - 200 mg/ngày): Mặc dù đây là con đường thải trừ yếu, tuy vậy có thể thấy axit uric trong mật, dịch vị và các dịch tiết của ruột.

Tăng quá mức nồng độ axit uric trong huyết thanh có thể gây tình trạng lắng đọng chất này tại các khớp và mô mềm gây bệnh gout (một tình trạng đáp ứng viêm đối với sự lắng đọng của các tinh thể urat). Các tình trạng gây nên một quay vòng tế bào (turnover) nhanh và/hoặc gây chậm trễ bài tiết axit uric của thận có thể gây tăng nồng độ axit uric huyết thanh (tăng nồng độ axit uric máu [hyperuricemia]). Lượng axit uric trong nước tiểu tăng quá mức có thể bị kết tủa và hình thành sỏi urat trong hệ tiết niệu. Các nguyên nhân gây tích tụ axit uric trong cơ thể thường gặp nhất là cơ địa di truyền với khuynh hướng gây tăng sản xuất quá mức axit uric và suy giảm chức năng thận gây giảm khả năng bài tiết axit uric.

Cần nhắc lại là axit uric kết tủa khi **nước tiểu có pH axit** và các tinh thể axit uric **thấu tia X** (không cản quang). Khi nghi ngờ có **sỏi thận loại axit uric**, do chụp phim Xquang bụng

không thấy sỏi cản quang, chẩn đoán cần dựa trên siêu âm hay chụp hệ tiết niệu có tiêm thuốc cản quang (UIV).

Trong trường hợp viêm khớp, định lượng axit uric trong dịch khớp hữu ích trong chẩn đoán phân biệt giữa viêm khớp do tăng axit uric trong máu (bệnh gout) với viêm khớp do các căn nguyên khác (chấn thương, thoái khớp, viêm khớp nhiễm khuẩn, viêm khớp do pyrophosphat hay do viêm).

Cần ghi nhận là nguy cơ bị viêm khớp trong bệnh gout có mối tương quan với nồng độ axit uric trong máu và nguy cơ này trở nên quan trọng khi nồng độ axit uric trong máu > 530 µmol/L (9 mg/dL). Tuy vậy, có từ 20 đến 30% các trường hợp viêm khớp do gout có nồng độ axit uric huyết thanh bình thường.

Công thức tính hệ số thanh thải axit uric như sau:

$$\frac{\textit{Nồng độ axit uric nước tiểu (mmol/ngày) x Thể tích nước tiểu 24 giờ (L)}}{\textit{Nồng độ axit uric huyết thanh (mmol/L)}}$$

Hệ số thanh thải này cho phép đánh giá khả năng thải trừ axit uric của từng cá thể.

Hệ số thanh thải axit uric phụ thuộc vào:

- Mức lọc cầu thận.
- Khả năng tái hấp thu của các ống thận gần.
- Khả năng bài xuất của các ống thận xa.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các bệnh lý gây biến đổi nồng độ axit uric.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Máu: XN được tiến hành trên huyết tương. Thường cần yêu cầu BN *phải nhịn ăn* 4 - 8h trước khi lấy máu XN tùy theo kĩ thuật xét nghiệm được sử dụng.

Nước tiểu: thu bệnh phẩm nước tiểu 24h.

PHƯƠNG PHÁP ĐỊNH LƯỢNG

Định lượng nồng độ axit uric huyết thanh có thể được thực hiện theo các phương pháp:

- Dùng enzym.

- Đo màu.

Tuy vậy, kết quả của phương pháp định lượng nồng độ axit uric bằng cách đo màu có thể bị biến đổi khi trong huyết thanh có mặt một số chất như:

- Cystin
- Glucose
- Phenol
- Vitamin C (Acid ascorbic)
- Tryptophan
- Tyrosin

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Nồng độ axit uric trong máu

- *Nam*: 3,6 - 8,5 mg/dL *hay* 214 - 506 µmol/L.
- *Nữ*: 2,3 - 6,6 mg/dL *hay* 137 - 393 µmol/L.

2. Nồng độ axit uric trong nước tiểu

250 - 1 000 mg/24h *hay* 1,5 - 5,9 mmol/24h.

3. Nồng độ axit uric trong dịch khớp

2 - 6 mg/dL *hay* 0,1 - 0,3 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ AXIT URIC TRONG MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Tăng sản xuất axit uric

- Tăng axit uric máu tiên phát (30% BN gout thuộc loại vô căn).
- Phá hủy tổ chức (Vd: sau hoá trị liệu, xạ trị).
- Gia tăng chuyển hóa tế bào (Vd: bệnh lơ xê mi cấp, u lympho).
- Thiếu máu do tan máu (Vd: sốt rét, bệnh hồng cầu hình liềm, thiếu G6PD).
- Thức ăn chứa nhiều purin.
- Béo phì.
- Nhịn đói.

2. Giảm đào thải axit uric qua thận

- Suy thận.
- Nghiện rượu cấp.

- Dùng thuốc lợi tiểu.
- Tổn thương các ống thận xa.
- Nhiễm toan lactic.
- Suy tim ứ huyết.
- Các thuốc gây giảm thải axit uric qua nước tiểu:
  - Aspirin (liều thấp).
  - Thuốc lợi tiểu.
  - Probenecid (với liều thấp).
  - Phenylbutazon (với liều thấp).

3. Các nguyên nhân khác

- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng cấp (hay bệnh nhiễm virus Epstein-Barr).
- Nhiễm độc thai nghén và tiền sản giật.
- Suy cận giáp trạng.
- Suy giáp.
- Ngộ độc chì.
- Chấn thương.

GIẢM NỒNG ĐỘ AXIT URIC TRONG MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Hòa loãng máu.
2. Hội chứng tiết hormon chống bài niệu (ADH) không thích hợp (SIADH).
3. Tổn thương các ống thận gần (Vd: do tình trạng khiếm khuyết tái hấp thu).
4. Hội chứng Fanconi.
5. Các thuốc gây tăng thải axit uric qua nước tiểu:

- Benzbromaron.
- Allopurinol.
- Probenecid (với liều cao).
- Cortison.
- Phenylbutazon (với liều cao).
- Sulfinpyrazon.
- Salicylat (với liều cao).
- Axit ascorbic.

- Các thuốc gây độc cho tế bào để điều trị bệnh ung thư (cytotoxic drugs).
- Thuốc cản quang.

6. Bệnh Wilson.
7. Thiếu enzym xanthin oxydase.
8. To đầu chi.
9. Bệnh Celiac.
10. Bệnh Hodgkin.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ axit uric máu* là: Adrenalin, acetaminophen, ampicillin, axit ascorbic, thuốc chẹn bêta giao cảm, caffein, các hóa chất điều trị ung thư, cyclosporin, diltiazem, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid, G-CSF, isoniazid, levodopa, lisinopril, methyldopa, niacin, thuốc kháng viêm không phải steroid, phenothiazin, rifampin, salicylat, sildenafil, theophyllin, warfarin.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ axit uric máu* là: Acetazolamid, allopurinol, aspirin (liều cao), chlorpromazin, corticosteroid, enalapril, estrogen, griseofulvin, lisinopril, lithium, mannitol, marijuana, probenecid, salicylat, verapamil, vinblastin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG AXIT URIC

1. XN không thể thiếu trong xác định

- Cơn đau quặn thận.
- Thận ứ nước.
- Suy thận không xác định được nguồn gốc.
- Viêm khớp.
- Đau khớp.

2. XN hữu ích để theo dõi

- Các suy thận.
- Các bệnh máu.
- Các thiếu máu do tan máu (sốt rét, bệnh hồng cầu hình liềm).
- BN được điều trị bằng hoá trị liệu hoặc xạ trị.
- BN thực hiện liệu trình nhịn đói hoàn toàn hay chế độ ăn < 800 calo/ngày.
- BN nghiện rượu.

3. XN hữu ích trong theo dõi mức độ nặng và tiên lượng các BN nhiễm độc thai nghén nặng với nguy cơ sản giật và tiền sản giật.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM XÁC ĐỊNH HỆ SỐ THANH THẢI AXIT URIC

1. XN cho phép chẩn đoán phân biệt

- Tăng axit uric máu liên quan với tình trạng tăng sản xuất (hệ số thanh thải axit uric bình thường hay tăng).

- Tăng axit uric máu thứ phát do giảm thải trừ (hệ số thanh thải axit uric giảm).

4. XN cho phép tách biệt

- Tổn thương các ống thận gần (hệ số thanh thải axit uric tăng).

- Tổn thương các ống thận xa (hệ số thanh thải axit uric giảm).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Nếu phát hiện thấy BN có tình trạng tăng axit uric máu, cần hướng dẫn BN tăng khẩu phần nước uống hàng ngày để dự phòng nguy cơ bị sỏi thận. Khuyên BN tránh uống rượu (do đồ uống có cồn gây ức chế bài tiết tinh thể urat qua nước tiểu).

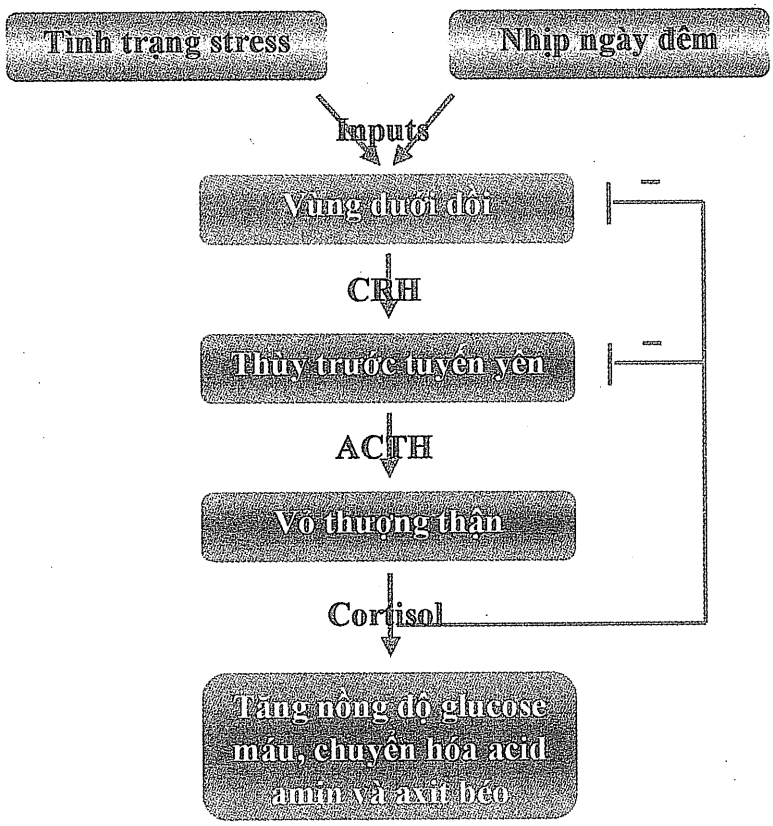
- Nếu phát hiện BN có tăng nồng độ axit uric bài tiết qua nước tiểu, cần hướng dẫn BN sử dụng các thức ăn chứa ít purin. Các nguồn thực phẩm có hàm lượng purin cao bao gồm: măng tây, các đồ uống có chứa caffein, nấm, rau bina (spinach), men rượu bia và các phủ tạng động vật (Vd: gan và thận).

ACTH

(Adrenocorticotropic Hormone / Corticotropin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi đáp ứng với một stress, vùng dưới đồi (hypothalamus) tiết hormon gây giải phóng hormon hướng thượng thận (corticotropin - releasing hormon [CRH]). Hormon này kích thích thùy trước tuyến yên tiết ACTH (hormon hướng thượng thận [adrenocorticotropic hormone]). Khi được tiết ra, ACTH kích thích vỏ thượng thận tiết cortisol là một hormon thượng thận loại corticoid chuyển hóa đường (glucocorticoid hormone). Nếu nồng độ cortisol trong máu tăng lên, cơ chế điều hòa ngược (-) (negative feedback) sẽ kích thích tuyến yên giảm sản xuất ACTH.



Hình 1. Cơ chế điều hòa chế tiết ACTH

Nồng độ ACTH máu có các biến đổi theo nhịp ngày đêm, với nồng độ đỉnh (peak levels) xảy ra trong thời gian từ 6 đến 8 giờ sáng và nồng độ đáy (trough levels) xảy ra trong thời gian từ 6 đến 11 giờ tối. Nồng độ đáy bằng khoảng 1/2 đến 1/3 nồng độ đỉnh.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để khẳng định nguồn gốc của một hội chứng Cushing là ở vùng dưới đồi, thượng thận hay lạc chỗ và để xác nhận hiệu quả của điều trị.
2. Để khẳng định một suy thượng thận có nguồn gốc cao hay thấp.
3. Để thăm dò chẩn đoán toàn bộ hệ thống enzym thượng thận và theo dõi điều trị.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương. Bệnh phẩm được bảo quản trong ống plastic tráng chất chống đông heparin hay EDTA (do ACTH có thể dính kết vào thành ống nghiệm thủy tinh).

Mẫu máu thường được lấy vào buổi sáng, tuy nhiên khi lâm sàng gợi ý có tình trạng tăng tiết ACTH, tiến hành lấy một mẫu máu thứ hai vào buổi tối.

BN nên ăn một chế độ ăn có chứa ít carbohydrat trong vòng 48h trước khi lấy máu XN. Yêu cầu BN nhịn ăn và hạn chế hoạt động thể lực từ 10 - 12h trước khi tiến hành XN. Sau khi lấy máu, bệnh phẩm cần được bảo quản trong đá lạnh và được gửi tới phòng XN càng nhanh càng tốt.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

6,0 - 76,0 pg/mL *hay* 1,3 - 16,7 pmol//L.

TĂNG NỒNG ĐỘ ACTH MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Hội chứng tiết ACTH lạc chỗ (Ectopic ACTH syndrome).
- U biểu mô tuyến yên (pituitary adenoma).

- Bệnh Cushing nguồn gốc tuyến yên (Pituitary Cushing's disease).
- Suy thượng thận tiên phát.
- Do stress.

GIẢM NỒNG ĐỘ ACTH MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng Cushing.
- Tình trạng suy tuyến yên (hypopituitarism).
- Cường chức năng vỏ thượng thận tiên phát (Vd: do khối u).
- Tình trạng giảm chức năng thượng thận thứ phát (secondary hypoadrenalism).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nồng độ ACTH có thể thay đổi theo tình trạng gắng sức, giấc ngủ và khi bị stress.
- Nếu BN được chỉ định làm một thăm dò chẩn đoán có sử dụng chất đồng vị phóng xạ, cần lên chương trình XN định lượng ACTH sau thăm dò chẩn đoán nói trên ít nhất 1 tuần.
- Các thuốc có thể làm *giảm nồng độ* ACTH: amphetamin, canxi gluconat, corticosteroid, estrogen, ethanol, lithium và spironolacton.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ACTH MÁU

XN cho phép đánh giá tình trạng rối loạn chức năng vỏ thượng thận khi kết hợp định lượng nồng độ ACTH với định lượng nồng độ cortisol:

- Ở BN bị bệnh Addison, kết hợp giữa nồng độ ACTH cao và nồng độ cortisol máu thấp chỉ dẫn có tình trạng giảm hoạt động chức năng vùng vỏ thượng thận.
- Trái lại, nếu tuyến thượng thận tăng sản xuất cortisol như được thấy ở trường hợp u thượng thận, nồng độ ACTH sẽ thấp và nồng độ cortisol máu tăng cao.

A

ALDOLASE

(Aldolase)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Aldolase là một enzym của quá trình đường phân (glycolytic enzym). Enzym này có mặt ở tất cả các tế bào của cơ thể. Hoạt độ aldolase cao nhất được tìm thấy trong các tế bào cơ xương, tim và mô gan, mặc dù XN này được coi là tương đối đặc hiệu cho tình trạng phá hủy mô cơ. Khi xảy ra tổn thương mô cơ, các TB bị phá hủy, giải phóng aldolase vào dòng máu. Vì vậy, định lượng aldolase là XN hữu ích để theo dõi tiến triển của tổn thương cơ trong các rối loạn nói trên (Vd: tình trạng loạn dưỡng cơ). Cần lưu ý là có nhiều bệnh lý cơ song không đi kèm với tăng hoạt độ aldolase máu.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán một tổn thương hay một bệnh lý cơ.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Bệnh phẩm được chứa trong ống nghiệm tráng gel silicon.

Mặc dù không cần phải nhịn đói trước khi lấy máu làm XN, một số phòng XN vẫn yêu cầu BN nhịn ăn trước khi lấy máu XN để làm tăng tính chính xác của kết quả xét nghiệm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Người lớn*: 0 - 7 U/L *hay* 0 - 117 nkat/L.
- *Trẻ em*: gấp 2 lần giá trị bình thường của người lớn.
- *Trẻ sơ sinh*: gấp 4 lần giá trị bình thường của người lớn.

TĂNG HOẠT ĐỘ ALDOLASE MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bỏng.
- Viêm da cơ (dermatomyositis).
- Hoại thư (gangrene).
- Viêm gan.
- Ung thư gan.
- Viêm cơ.
- Hoại tử cơ.
- Chấn thương cơ.
- Nhồi máu cơ tim.
- Viêm cơ tim.
- Viêm đa cơ (polymyositis).
- Bệnh loạn dưỡng cơ tiến triển (progressive muscular dystrophy).
- Tắc mạch phổi.

GIẢM HOẠT ĐỘ ALDOLASE MÁU

Nguyên nhân chính thường gặp là: bệnh loạn dưỡng cơ giai đoạn muộn.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Cần tách nhanh hồng cầu do vỡ hồng cầu có thể gây tăng giả tạo hoạt độ aldolase máu.

- Các chấn thương nhỏ gần đây, ngay cả việc tiêm bắp nhiều lần cũng có thể làm tăng hoạt độ aldolase máu.

- Các thuốc có thể làm ***tăng hoạt độ*** aldolase máu là: Corticotropin, cortison acetat, các thuốc gây độc cho tế bào gan.

- Các thuốc có thể làm ***giảm hoạt độ*** aldolase máu là: Phenothiazin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ALDOLASE MÁU

1. XN hữu ích để chẩn đoán và theo dõi tiến triển của một tổn thương hay bệnh lý cơ do enzym này được giải phóng vào dòng tuần hoàn khi xảy ra tổn thương cơ do chấn thương, nhiễm virus và trong quá trình bị một số bệnh lý cơ.

2. Aldolase không có tính đặc hiệu vượt trội hơn hẳn so với CPK để chẩn đoán các tổn thương cơ. Tuy nhiên, hai enzym này cho thấy đặc hiệu hơn so với GOT và GPT.

A

ALDOSTERON

(Aldostérone / Aldosterone)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Aldosteron là một corticoid chuyển hóa muối nước (mineralocorticoid) được vỏ thượng thận bài xuất. Giải phóng aldosteron được kiểm soát chủ yếu bởi hệ thống renin - angiotensin - aldosteron. Giảm thể tích dịch ngoài tế bào gây giảm dòng máu tới thận và tình trạng này sẽ kích thích thận sản xuất và bài xuất renin. Renin tác động trên angiotensinogen để hình thành angiotensin I, chất này khi có mặt angiotensin - coverting enzym (ACE), được chuyển đổi thành angiotensin II. Angiotensin II kích thích vỏ thượng thận tăng sản xuất aldosteron.

Aldosteron gây các tác động tại các ống lượn xa, tại đó nó gây tăng tái hấp thu natri và clo đồng thời gây tăng bài xuất kali và ion hydrogen. Hậu quả của các tác động này là làm tăng giữ lại nước và gây tăng thể tích dịch ngoài tế bào. Tác dụng cuối cùng của các thay đổi nồng độ aldosteron là tham gia vào điều hòa huyết áp.

Đo nồng độ aldosteron được thực hiện trên cả mẫu huyết tương và mẫu nước tiểu. Các thông tin thu được giúp ích cho chẩn đoán *cường aldosteron tiên phát* (do tình trạng bất thường của vỏ thượng thận gây nên) và *cường aldosteron thứ phát* (là tình trạng do tăng kích thích quá mức đối với vỏ thượng thận bởi một số chất như angiotensin hay ACTH gây nên).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán tình trạng cường aldosteron tiên phát hay thứ phát cũng như để chẩn đoán tình trạng giảm nồng độ aldosteron máu (hypoaldosteronismes).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- *Máu*: XN được tiến hành trên huyết tương. Đối với BN đang nằm viện, lấy một mẫu máu khi BN ở tư thế nằm và lấy mẫu máu thứ hai sau đó 4h khi BN ở tư

thế đứng và đi lại. Đối với BN ngoại trú, chỉ cần lấy một mẫu máu khi BN đang ở tư thế đứng nếu họ đã được yêu cầu duy trì tư thế này từ 2h trước.

Cần giải thích cho BN về ảnh hưởng của tư thế đối với kết quả xét nghiệm. Không nhất thiết yêu cầu BN *phải nhịn ăn* trước khi lấy máu XN. Trừ khi có chỉ dẫn đặc biệt nào khác, hướng dẫn BN thực hiện chế độ ăn chứa 3g natri trong ít nhất 2 tuần trước khi XN.

- *Nước tiểu*: Thu bệnh phẩm nước tiểu 24h vào một bình thu mẫu nước tiểu có chứa 1g axit boric. Nước tiểu được bảo quản trong tủ mát hay trong đá.

Nếu có thể được, ngừng dùng tất cả các thuốc có thể có ảnh hưởng tới kết quả XN trong vòng 2 tuần trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Huyết tương (tư thế đứng)*: 4 - 31 ng/dL *hay* 111 - 860 pmol/L.
- *Huyết tương (tư thế nằm)*: < 16 ng/dL *hay* < 444 pmol/L.
- *Bài tiết qua nước tiểu*: 6 - 25 µg/ngày *hay* 17 - 69 nmol/ngày.

TĂNG NỒNG ĐỘ ALDOSTERON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tăng sản vỏ thượng thận.
- Các khối u biểu mô tuyến sản xuất aldosteron (aldosterone-producing adenoma).
- Xơ gan cổ chướng.
- Suy tim ứ huyết.
- Chảy máu.
- Tăng kali máu.
- Giảm natri máu.
- Giảm thể tích máu.
- Chế độ ăn ít natri.
- Tăng huyết áp ác tính.
- Hội chứng thận hư.
- Có thai.
- Cường aldosteron tiên phát (hội chứng Conn).
- Tình trạng stress.

GIẢM NỒNG ĐỘ ALDOSTERON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison hay suy thượng thận tiên phát.
- Chế độ ăn nhiều natri.
- Tăng natri máu.
- Giảm kali máu.
- Hội chứng mất muối: Vd: bệnh thận kẽ (salt-losing syndrome).
- Nhiễm trùng huyết.
- Nhiễm độc thai nghén.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Kết quả XN có thể bị thay đổi do chế độ ăn, hoạt động thể lực, uống cam thảo và do tư thế của bệnh nhân.

- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ aldosteron máu* là: Corticotropin, diazoxid, thuốc lợi tiểu, hydralazin hydrochlorid, natri nitroprussid, thuốc ngừa thai uống, kali.

- Các thuốc có thể làm *giảm nồng độ aldosteron máu* là: Fludrocortison acetat, methyl dopa, các thuốc chống viêm không phải steroid, propranolol, steroid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ALDOSTERON

1. XN cơ bản cho phép chẩn đoán xác định tình trạng cường aldosteron: khi nồng độ aldosteron huyết tương > 100 ng/dL tình trạng cường aldosteron máu được xác nhận.

2. Kết hợp với xác định hoạt độ renin huyết tương, XN cho phép xác định tình trạng cường aldosteron này là tiên phát hay thứ phát: cường aldosteron tiên phát gây tăng nồng độ aldosteron huyết tương và hoạt độ renin huyết tương thấp.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Cường aldosteron tiên phát có thể chiếm tới 15% các BN bị tăng huyết áp, nhất là ở các đối tượng tuổi trung niên. Sử dụng chỉ số nồng độ aldosteron huyết tương/hoạt độ renin huyết tương làm ngẫu nhiên (random serum aldosteron/ plasma renin activity ratio) với một điểm cắt (cut-off values) đủ cao được coi là sẽ làm tăng cơ hội chẩn đoán tình trạng này.

ALPHA$_1$-ANTITRYPSIN

(Alpha$_1$-antitrypsine / Alpha$_1$-Antitrypsin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Alpha$_1$-antitrypsin là một protein được gan sản xuất. Protein này có chức năng bảo vệ do nó ức chế hoạt tính của các enzym tiêu protein (proteolytic enzym. Tình trạng thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin có thể do di truyền hay mắc phải. Thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin mắc phải được thấy ở các BN có hội chứng thiếu protein (protein-deficiency syndromes) như bệnh gan, hội chứng thận hư và suy dinh dưỡng. Dù nguyên nhân là do di truyền hay mắc phải, thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin khiến cho các enzym tiêu protein có cơ hội gây tổn thương mô phổi, gây tình trạng khí thũng (emphysema) nặng ở các BN trẻ tuổi.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để tìm kiếm một bất thường do di truyền, một bệnh lý gan mật chưa rõ nguyên nhân ở trẻ sơ sinh, các tình trạng này thường kết hợp với xơ gan ở người trẻ tuổi và khí thũng toàn bộ phân thùy phổi (emphysème panlobulaire) do khiếm khuyết bài xuất alpha$_1$-antitrypsin của các tế bào gan gây nên.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh.

Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN trừ khi BN có tình trạng tăng lipid máu. Nếu BN có tình trạng tăng lipid máu, BN cần được yêu cầu nhịn ăn từ 8 - 10h trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

85 - 213 mg/dL *hay* 0 - 60 µmol/L.

BỘ Y TẾ
TRƯỜNG ĐHKT Y TẾ HẢI DƯƠNG
THƯ VIỆN
Số .....

TĂNG NỒNG ĐỘ ALPHA$_1$-ANTITRYPSIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Các rối loạn viêm cấp.
- Ung thư.
- Các rối loạn viêm mạn tính.
- Bệnh gan mạn.
- Viêm gan.
- Nhiễm trùng.
- Có thai.
- Tình trạng stress.
- Bệnh luput ban đỏ hệ thống.
- Nhiễm trùng tuyến giáp.

GIẢM NỒNG ĐỘ ALPHA$_1$-ANTITRYPSIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin.
- Bệnh gan mạn tính.
- Khí thũng phổi (emphysema).
- Suy dinh dưỡng.
- Hội chứng thận hư.
- Tổn thương gan nặng.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ* alpha$_1$-antitrypsin là: Estrogen, thuốc ngừa thai uống, steroid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ALPHA$_1$-ANTITRYPSIN MÁU

1. XN cho phép phân tầng nguy cơ đối với BN có tình trạng thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin:

- Một nồng độ alpha$_1$-antitrypsin giảm nặng (< 60 mg/dL) thường phản ánh tình trạng thiếu hụt enzym xảy ra ở cá thể *đồng hợp tử* (état homozygote) về gen gây bệnh và kết hợp với gia tăng nguy cơ bị tàn phế và tử vong trước tuổi 45 cao gấp 3 - 4 lần so với người bình thường.

- Một nồng độ alpha$_1$-antitrypsin giảm vừa (100 - 150 mg/dL) thường phản ánh tình trạng thiếu hụt enzym xảy ra ở cá thể có tình trạng *dị hợp tử* về gen gây bệnh và không được chứng minh là một yếu tố nguy cơ gây tàn phế và tử vong cho BN.

1. XN được chỉ định cho các BN bị nghi có tình trạng thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin bẩm sinh.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Tình trạng thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin chỉ gặp ở < 1% các BN bị bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính (COPD). Tuy nhiên, có thể đặt ra nghi vấn là có tình trạng thiếu hụt này và tiến hành định lượng alpha$_1$-antitrypsin cho các BN bị bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính sau:

- Bị bệnh ở mức độ từ vừa đến nặng trước tuổi 50.
- Có tiền sử gia đình bị thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin.
- Viêm phế quản mạn với tắc nghẽn đường dẫn khí xảy ra ở một đối tượng không bao giờ hút thuốc.
- Dãn phế quản (bronchiectasis) khi không có các yếu tố nguy cơ rõ rệt.
- Xơ gan không có các yếu tố nguy cơ rõ rệt (nhất là khi xảy ra ở người trẻ tuổi).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Các BN có tình trạng thiếu hụt alpha$_1$-antitrypsin cần được hướng dẫn để tránh hút thuốc lá và không làm các công việc trong những môi trường dễ bị ô nhiễm.

ALPHA-FETOPROTEIN HAY AFP

(Alphafoetoprotéine / Alpha-Fetoprotein)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Alpha-fetoprotein (AFP) là một globulin được hình thành trong túi noãn hoàng (yolk sac) và gan của bào thai. Nếu thai phát triển bình thường, nồng độ AFP được tìm thấy trong huyết thanh của mẹ sẽ tăng lên. Chỉ một lượng không đáng kể AFP vẫn còn lại trong dòng tuần hoàn sau sinh.

AFP cũng được coi như một chất chỉ điểm (marker) khối u đối với một số loại ung thư (nhất là ung thư gan nguyên phát). Các ung thư được đặc trưng điển hình bằng các tế bào không được biệt hóa, vì vậy các tế bào này thường vẫn tiếp tục mang các chất chỉ điểm bề mặt (surface markers) tương tự như các chất chỉ điểm được tìm thấy ở bào thai. Khi nồng độ AFP càng cao, khả năng có ung thư càng lớn.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để chẩn đoán ung thư gan nguyên phát.
2. Để sàng lọc các khuyết tật ống thần kinh (neural tube defects) của bào thai như tật nứt đốt sống (spina bifida) và quái thai không não (anencephaly).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. **Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.**

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam giới và phụ nữ không có thai*: < 40 mg/L *hay* < 7,75 µg/L.
- *Phụ nữ đang có thai*: các phòng XN sẽ cung cấp các giá trị quy chiếu bình thường tùy theo tuổi thai.

TĂNG NỒNG ĐỘ ALPHA-FETOPROTEIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Xơ gan mật.
- Ung thư vú.
- Ung thư đại tràng.
- Suy thai (fetal distress).
- Các khuyết tật ống thần kinh của thai (fetal neural tube defect).
- Ung thư dạ dày.
- Ung thư gan.
- Viêm gan.
- Ung thư phổi.
- Đa thai (multiple fetuses).
- Ung thư tụy.
- Ung thư thận.
- Ung thư tinh hoàn.

GIẢM NỒNG ĐỘ ALPHA - FETOPROTEIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng Down.
- Thai chết lưu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả xét nghiệm.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ALPHA-FETOPROTEIN MÁU

1. XN rất hữu ích trong chẩn đoán ung thư gan nguyên phát. Một nồng độ alpha-fetoprotein > 500 µg/L khẳng định gần như chắc chắn BN bị ung thư gan. Chấp nhận một giá trị "điểm cắt" thấp hơn cho phép làm tăng độ nhạy nhưng làm giảm độ đặc hiệu trong chẩn đoán do có nhiều bệnh lý khối u đường tiêu hóa và ngoài đường tiêu hóa (Vd: u nguyên bào võng mạc) và các tình trạng đi kèm với tái tạo tế bào gan (Vd: giai đoạn phục hồi sau viêm gan cấp, cắt một phần gan, viêm gan mạn...). Cũng có thể kết hợp với tăng nồng độ alpha-fetoprotein máu.

2. Định lượng nồng độ alpha-fetoprotein cũng có thể được sử dụng để đánh giá đáp ứng với điều trị ung thư.

3. XN được sử dụng chủ yếu để sàng lọc sự hiện diện của các khuyết tật ống thần kinh bào thai:

- XN được làm trong khoảng thời gian từ tuần 15 đến tuần 20 khi mang thai, không giúp chẩn đoán một cách tuyệt đối đúng một khuyết tật khi sinh. Tuy nhiên, nếu thấy nồng độ alpha-fetoprotein tăng cao bất thường, cần phải làm các XN bổ sung khác (Vd: siêu âm thai và định lượng alpha-fetoprotein trong dịch ối).

- Hiện tại, ở nhiều cơ sở điều trị, XN định lượng nồng độ alpha-fetoprotein khi có thai được kết hợp với định lượng nồng độ estriol và hCG (human chorionic gonadotropin). Bộ ba XN kết hợp này được biết với tên gọi "triple marker". Đánh giá nồng độ của cả ba chất này giúp sàng lọc các khuyết tật ống thần kinh của bào thai (neural tube defects), hội chứng ba nhiễm sắc thể 18 (trisomy 18) và hội chứng Down (trisomy 21). Xác định chính xác tuổi thai là điều cốt lõi để bảo đảm kết quả XN chính xác, do nồng độ của các chất này thay đổi theo tuổi thai. Phương pháp chính xác nhất để đánh giá tuổi thai là siêu âm thai. Nếu không thể thực hiện được phương pháp này, có thể tính tuổi thai dựa vào chu kỳ kinh nguyệt cuối cùng. Phải nhấn mạnh là chỉ nên coi XN này (và cả "triple marker") như một phương pháp sàng lọc, các kết quả XN âm tính không đủ đảm bảo chắc chắn trẻ sinh ra sẽ không bị khuyết tật.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

- Đánh giá nồng độ alpha-fetoprotein huyết thanh của mẹ là một XN sàng lọc hữu hiệu để phát hiện các khuyết tật ống thần kinh của bào thai và nên được khuyến cáo áp dụng cho tất cả các phụ nữ có thai.

- Các phụ nữ có tăng nồng độ alpha-fetoprotein huyết thanh cần được chỉ định làm thêm các xét nghiệm và khám siêu âm chuyên khoa để đánh giá sâu hơn về nguy cơ bị các khuyết tật ống thần kinh của thai.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Khi nồng độ alpha-fetoprotein được thấy cao bất thường, cần chỉ định tiến hành các XN bổ sung (Vd: siêu âm thai và định lượng alpha-fetoprotein trong nước ối).

- Đối với các phụ nữ thuộc nhóm nguy cơ, nên bổ sung thêm axit folic (400 µg/ngày) khi có thai, điều trị này giúp làm giảm nguy cơ đối với thai bị các khuyết tật ống thần kinh.

AMMONIAC MÁU

(Ammoniémie / Ammonia blood)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Ammoniac là một sản phẩm phế thải được hình thành như hậu quả của sự thoái giáng nitrogen trong quá trình chuyển hóa protein tại ruột và từ quá trình tiêu hóa máu có mặt trong đường tiêu hóa (Vd: trong chảy máu đường tiêu hóa). Một nguồn sản xuất ammoniac quan trọng khác là từ sự sinh tổng hợp và chuyển đổi của glutamin bởi các ống thận. Ở thận, ammoniac có vai trò như một chất đệm quan trọng.

Trong điều kiện bình thường, ammoniac được chuyển đổi thành urê tại gan và sau đó được thận bài xuất. Nếu một rối loạn thực thể ngăn không cho quá trình chuyển đổi nói trên xảy ra, ammoniac sẽ tích tụ trong dòng tuần hoàn. Khi tích tụ trong máu tới một nồng độ gây độc, ammoniac sẽ gây ra một tình trạng được biết dưới tên: bệnh não gan (hepatic encephalopathy). Trong tình trạng bệnh não gan, chức năng hoạt động bình thường của não bị tác động bởi nồng độ ammoniac máu cao, song không thấy có mối tương quan rõ rệt giữa mức độ nặng của bệnh não gan và nồng độ ammoniac trong huyết tương.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán bệnh não cửa chủ, tình trạng tiền hôn mê gan, hội chứng Reye và các bệnh lý thiếu hụt enzym (enzymopathies) thuộc chu trình chuyển hóa urê.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương. Máu được chống đông bằng EDTA.

Yêu cầu BN nhịn ăn 8h trước khi lấy máu XN, song vẫn có thể được uống nước bình thường. BN tránh hoạt động thể lực quá mức và hút thuốc ngay trước khi lấy máu XN.

Ống máu cần được bảo quản trong đá lạnh và được chuyển nhanh tới phòng XN để định lượng nồng độ ammoniac trong huyết tương.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Người lớn*: 15 - 45 µg/dL *hay* 11 - 32 µmol/L.
- *Trẻ em*: 40 - 80 µg/dL *hay* 28 - 57 µmol/L.
- *Trẻ sơ sinh*: 90 - 150 µg/dL *hay* 64 - 1072 µmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ AMMONIAC MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm phế quản cấp.
- Tăng nitơ máu.
- Xơ gan.
- Bệnh tâm phế cấp (Cor pulmonale).
- Chảy máu tiêu hóa.
- Suy tim.
- Bệnh lý tan máu của trẻ sơ sinh.
- Bệnh não gan (Hepatic encephalopathy).
- Suy gan.
- Nuôi dưỡng qua đường tĩnh mạch (hyperalimentation).
- Bệnh lơ xê mi (Leucemie).
- Viêm màng ngoài tim.
- Khí thũng phổi (pulmonary emphysema).
- Suy thận.
- Hội chứng Reye.

GIẢM NỒNG ĐỘ AMMONIAC MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tăng huyết áp vô căn (essential hypertension).
- Tăng huyết áp ác tính.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ amoniac máu* là: heparin, một số thuốc lợi tiểu (Vd: furosemid, acetazolamid) và axit valproic.
- Các thuốc có thể làm *giảm nồng độ ammoniac máu* là: neomycin, tetracyclin, diphenyl hydramin, isocarboxazid, phenelzin, tranylcypromin, heparin và lactulose.
- Hút thuốc lá.
- Gắng sức quá mạnh.
- Chế độ ăn chứa quá nhiều hay quá ít protein.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG AMMONIAC MÁU

1. XN rất hữu ích trong chẩn đoán: bệnh não cửa chủ (encéphalopathie porto-cave), hội chứng Reye và các bệnh lý enzym của chu trình tạo urê.
2. XN này có thể được sử dụng để xác định liệu tình trạng rối loạn chức năng gan có phải là nguyên nhân gây nên các triệu chứng như lú lẫn, ngủ quá mức, hôn mê và dấu hiệu bàn tay kiểu chim vỗ cánh run (flapping tremors). Do có nhiều tình trạng lâm sàng khác có thể gần giống như hôn mê gan hay bị nặng thêm ở bệnh nhân có tình trạng xơ gan (Vd: chảy máu tiêu hóa, dùng một số thuốc như barbituric, thuốc giảm đau, opiat, lợi tiểu...).
3. XN cũng có thể được sử dụng để theo dõi hiệu quả của điều trị đối với bệnh gan (Vd: xơ gan).

AMYLASE

(Amylase)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Amylase là một enzym được sản xuất chủ yếu ở tụy và các tuyến nước bọt và với một lượng không đáng kể ở gan và vòi trứng. Amylase tham gia vào quá trình tiêu hóa các carbohydrat phức tạp thành các đường đơn.

Hoạt độ amylase toàn phần có thể đo được trong huyết thanh, nước tiểu hay trong các dịch sinh học khác của của cơ thể (Vd: dịch cổ chướng, dịch màng phổi...). Hoạt độ toàn phần này là tổng hoạt độ của 2 isoenzym chính: isoenzym P có nguồn gốc từ tụy và isoenzym S có nguồn gốc từ tuyến nước bọt, phổi, sinh dục hay khối u. Trong huyết thanh của người bình thường, isoenzym týp S chiếm ưu thế hơn một chút. Thông thường, có thể đo được hoạt độ amylase trong huyết thanh và trong nước tiểu.

Có rất nhiều nguyên nhân gây tăng hoạt độ amylase máu và/hoặc amylase nước tiểu. Ngoài viêm tuyến nước bọt, tình trạng gia tăng rõ rệt hoạt độ amylase gợi ý trước tiên tới chẩn đoán viêm tụy cấp hay đợt tiến triển cấp của viêm tụy mạn. Nếu không thấy có tình trạng viêm tụy, cần yêu cầu đo hoạt độ isoenzym P và S.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để khẳng định chẩn đoán viêm tụy cấp hay đợt cấp của viêm tụy.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- *Máu*: XN được thực hiện trên huyết thanh. *Yêu cầu BN nhịn ăn* trước khi lấy máu XN.
- *Nước tiểu*: Thu bệnh phẩm nước tiểu 24h. Nước tiểu được bảo quản trong tủ mát hay trong đá lạnh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Amylase máu*:
  - *Người lớn*: 53 - 123 U/L *hay* 0,88 - 2,05 nkat/L.
  - *Người có tuổi*: tăng nhẹ so với giá trị bình thường.
- *Amylase niệu*: 0 - 375 U/L *hay* 0 - 6,25 µkat/L.

TĂNG HOẠT ĐỘ AMYLASE MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tụy cấp.
- Nghiện rượu.
- Tắc mật.
- Sỏi ống mật chủ.
- Nhiễm toan cetôn do ĐTĐ.
- Tăng lipid máu.
- Cường chức năng tuyến giáp.
- Viêm nhiễm tuyến nước bọt.
- Quai bị.
- Thủng ruột non.
- Thủng ổ loét dạ dày tá tràng.
- Có thai.
- Chửa ngoài tử cung vỡ.

GIẢM HOẠT ĐỘ AMYLASE MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Xơ gan.
- Viêm gan.
- Ung thư tụy.
- Bỏng nặng.
- Nhiễm độc giáp nặng.
- Nhiễm độc thai nghén (toxemia of pregnancy).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Bệnh phẩm bị nhiễm bẩn nước bọt có thể gây tăng giả tạo kết quả xét nghiệm.
- Tăng triglycerid nặng (> 5 lần giá trị bình thường cao) có thể gây tình trạng ức chế hoạt độ enzym. Suy thận cũng có thể gây tăng vừa hoạt độ amylase huyết thanh.
- Các thuốc có thể *làm tăng hoạt độ amylase huyết thanh* là: acetaminophen, kháng sinh, aspirin, corticosteroid, estrogen, furosemid, thuốc kháng viêm không phải steroid, prednison, salicylat và các lợi tiểu nhóm thiazid.
- Các thuốc có thể làm *tăng hoạt độ amylase niệu* là: rượu, aspirin, bethanechol, codein, indomethacin, meperidin, morphin, pentazocin, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.
- Các thuốc có thể làm *giảm hoạt độ amylase huyết thanh* là: citrat, glucose, oxalat.
- Các thuốc có thể làm *giảm hoạt độ amylase niệu* là: fluorid, glucose.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ AMYLASE MÁU VÀ NƯỚC TIỂU

1. XN không thể thiếu đối với tất cả các trường hợp *đau bụng* bị nghi vấn do *nguồn gốc tụy* và các trường hợp vàng da không rõ nguồn gốc.

2. Đo hoạt độ amylase huyết thanh thường được thực hiện để chẩn đoán phân biệt tình trạng đau bụng do viêm tụy cấp với đau bụng cần điều trị ngoại khoa do các nguyên nhân khác. Hoạt độ amylase huyết thanh bắt đầu tăng lên từ 3 - 6h sau khi xảy ra tình trạng viêm tụy cấp và đạt giá trị đỉnh vào khoảng giờ thứ 24. Hoạt độ này trở lại giá trị bình thường sau đó 2 - 3 ngày. Hoạt độ amylase niệu tăng cao trong vòng 7 - 10 ngày, vì vậy XN hoạt độ amylase niệu là một XN hữu ích để chứng minh có tình trạng viêm tụy cấp sau khi hoạt độ amylase huyết thanh đã trở về bình thường.

3. Cũng có thể định lượng hoạt độ amylase trong dịch cổ chướng hay dịch màng phổi. Tăng hoạt độ amylase trong các dịch này (> 1 000 U/L) gợi ý tràn dịch có nguồn gốc từ tụy.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Chẩn đoán viêm tụy cấp được nghi vấn ở các BN có biểu hiện đau bụng vùng thượng vị với khởi đầu cấp tính, tăng nhanh trong mức độ nặng và diễn biến không thuyên giảm. Hoạt độ amylase và/hoặc lipase huyết thanh ≥ 3 lần giá trị bình thường được coi là có giá trị chẩn đoán.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Điển hình ra, phải đánh giá cả hoạt độ amylase và lipase huyết thanh đối với các trường hợp nghi ngờ viêm tụy cấp.
- Ở một số BN bị viêm tụy cấp song không thấy có tăng bất thường enzym tụy.
- Một số BN bình thường có tình trạng tăng amylase máu được biết dưới tên "macroamylase". Tình trạng này được xác định khi BN có tăng hoạt độ amylase máu song amylase niệu bình thường và không có tình trạng suy thận. Tăng cao bất thường hoạt độ amylase máu ở các BN này là do amylase được gắn bất thường với một globulin huyết tương.

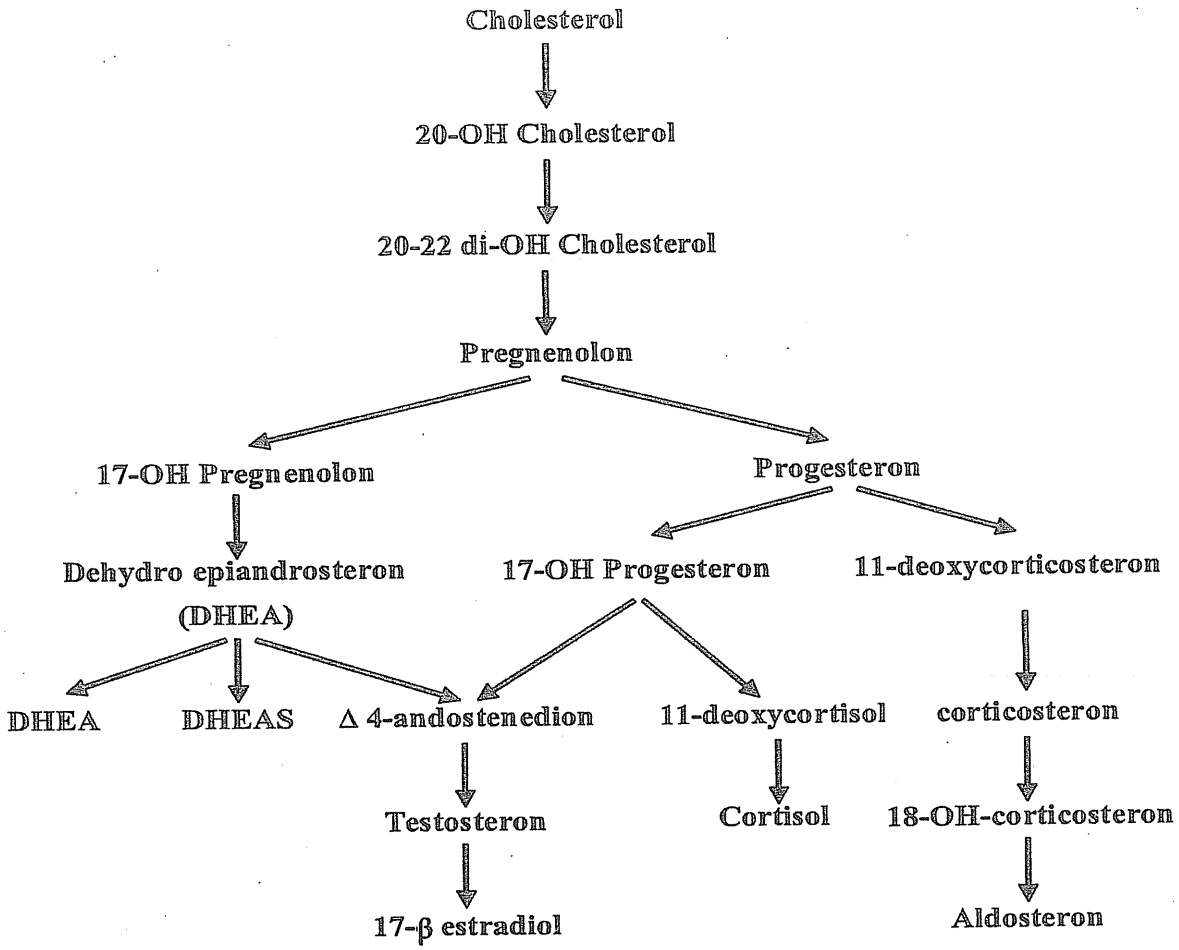
ANDROSTENEDION

(Δ 4-Androstènedione / Androstenedione)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Androstenedion là một trong những hormon sinh dục nam (androgen) chính được sản xuất tại buồng trứng của phụ nữ và với một mức thấp hơn tại các tuyến thượng thận của cả nam và nữ *(Hình 1)*.

Androstenedion được tế bào gan và mô mỡ chuyển thành estron. Estron là một dạng của estrogen với hoạt lực tương đối thấp, so với estradiol. Ở phụ nữ trước tuổi mãn kinh, nồng độ estron tương đối thấp khi so với nồng độ estradiol. Tuy nhiên, ở trẻ em và phụ nữ sau tuổi mãn kinh, estron là một nguồn estrogen chính. Vì vậy, do một lý do nào đó, sản xuất androstenedion tăng lên, trẻ có thể có biểu hiện phát triển giới tính sớm. Ở phụ nữ sau khi mãn kinh, tăng sản xuất androstenedion có thể gây tình trạng chảy máu, lạc nội mạc tử cung, kích thích buồng trứng và đa nang buồng trứng. Tăng sản xuất androstenedion ở người béo phì có thể gây rối loạn kinh nguyệt ở phụ nữ và gây các dấu hiệu nữ hóa ở nam giới (Vd: vú to nam giới).



Hình 1. **Tổng hợp các Steroid tại tuyến thượng thận**

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để phát hiện tình trạng cường androgen ở nữ.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. *Yêu cầu BN nhịn ăn* trước khi lấy máu XN.

XN cần được làm trước hay sau khi hành kinh 1 tuần. Nên lấy mẫu máu để XN vào thời điểm nồng độ androstenedion huyết tương đạt giá trị đỉnh (vào khoảng 7h sáng).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

80 - 300 ng/dL *hay* 3,8 - 6,6 nmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ ANDROSTENEDION MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Khối u thượng thận.
- Tăng sản thượng thận bẩm sinh (congenital adrenal hyperplasia).
- Hội chứng Cushing.
- Khối u sản xuất ACTH lạc chỗ (ectopic ACTH-producing tumor).
- Chứng rậm lông ở nữ (hirsutism).
- Khối u buồng trứng.
- Hội chứng Stein-Leventhal (Stein-Leventhal syndrome) hay hội chứng buồng trứng đa nang.
- Khối u tinh hoàn.

GIẢM NỒNG ĐỘ ANDROSTENEDION MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Giảm chức năng tuyến sinh dục hay giảm hormon sinh dục (hypogonadism).
- Mãn kinh.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Dùng các thuốc cản quang là chất đồng vị phóng xạ trong vòng 1 tuần trước khi XN sẽ làm biến đổi kết quả XN.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ANDROSTEN-EDION MÁU

1. XN không thể thiếu khi làm bilan các trường hợp *cường androgen* ở phụ nữ. Khi kết hợp với định lượng testosteron, tăng nồng độ 2 hormon này thường thấy ở các BN bị chứng buồng trứng đa nang.
2. XN hữu ích để chẩn đoán tình trạng rối loạn kinh nguyệt, phát triển giới tính sớm và rối loạn kinh nguyệt sau tuổi mãn kinh.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Phụ nữ bình thường ở tuổi mãn kinh thường có giảm 50% nồng độ androstenedion huyết thanh do giảm sản xuất của thượng thận.

ANTITHROMBIN III

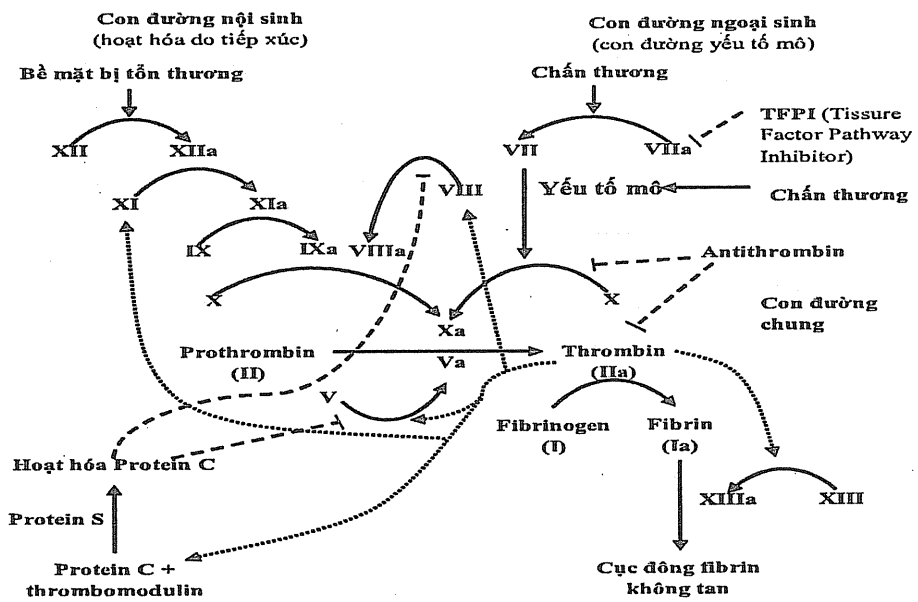
(Antithrombine III / Antithrombin III, AT-III, AT-III Activity, Heparin Cofactor)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong quá trình cầm máu, thrombin kích hoạt sự hình thành fibrin từ fibrinogen. Sau đó fibrin hình thành một cục đông ổn định ở vị trí tổn thương. Antithrombin III, protein C và protein S là 3 chất ức chế sinh lý đối với quá trình đông máu.

Antithrombin III là một globulin miễn dịch tự nhiên được tổng hợp tại gan. Protein này là một đồng yếu tố (cofactor) có trong huyết tương cần thiết cho tác động của heparin. Nó có vai trò làm bất hoạt thrombin và một số yếu tố đông máu khác, vì vậy, ức chế quá trình đông máu. Protein C làm bất hoạt yếu tố Va (proaccelerin) và yếu tố VIIIa (yếu tố chống bệnh ưa chảy máu A). Protein S làm tăng thêm hoạt tính của protein C, vì vậy nó có vai trò như một đồng yếu tố của protein C đã được hoạt hóa *(Hình 1)*.

Tình trạng cân bằng thích hợp giữa thrombin và antithrombin III cho phép cơ thể bảo đảm quá trình cầm máu bình thường. Nếu cân bằng này bị rối loạn, nhiều vấn đề có thể nẩy sinh (Vd: khi có tình trạng thiếu hụt antithrombin III bẩm sinh, quá trình cầm máu sẽ không được ức chế thỏa đáng, gây ra tình trạng tăng đông do đó có nguy cơ gây huyết khối mạch (thrombosis).



Ghi chú: TFPI (tissue factor pathway inhibitor) - chất ức chế con đường yếu tố mô

Hình 1. Sơ đồ quá trình đông máu

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để phát hiện các khiếm khuyết bẩm sinh là nguyên nhân gây tình trạng huyết khối tĩnh mạch sâu hay nông và tình trạng tắc mạch phổi.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương. **Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.**

Ống chứa chất chống đông citrat 3,8% (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu).

Sau khi lấy máu, đặt bệnh phẩm vào đá lạnh và vận chuyển ngay tới phòng XN.

Khi xét nghiệm nhất thiết phải tuân thủ:

1. Lấy đủ thể tích máu vào ống nghiệm để đảm bảo tỉ lệ máu/ chất chống đông (lấy không đủ thể tích máu có thể gây thừa chất chống đông và làm sai lệch kết quả).
2. Lắc ống nghiệm nhiều lần một cách thận trọng để trộn citrat với máu (nếu không, sẽ tạo cục máu đông và không thể tiến hành xét nghiệm được).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Theo phần trăm của giá trị bình thường*:
  - *Trẻ đẻ non*: 26 - 61%.
  - *Trẻ đẻ đúng tháng*: 44 - 76%.
  - *Sau 6 tháng tuổi*: 80 - 120%.
- *Theo mg/L*: 220 - 390 mg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ ANTTHROMBIN III

Nguyên nhân chính thường gặp là: thiếu hụt vitamin K.

GIẢM NỒNG ĐỘ ANTITHROMBIN III

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Xơ gan.
- Thiếu hụt antithrombin III bẩm sinh.
- Huyết khối tĩnh mạch sâu.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch.
- Tình trạng tăng đông.
- Có thai những tháng cuối/giai đoạn ngay sau sinh.
- Ghép gan.

- Suy dinh dưỡng.
- Hội chứng thận hư.
- Giai đoạn sau mổ.
- Tắc mạch phổi.
- Nhiễm trùng huyết.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu và khi có tình trạng tăng lipid máu có thể làm thay đổi kết quả xét nghiệm.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ AT-III* là: các steroid làm tăng chuyển hóa, androgen, thuốc ngừa thai uống có chứa progesteron, warfarin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ AT-III* là: thuốc ngừa thai có chứa estrogen, thuốc tiêu fibrin, heparin, L-asparaginase.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ANTITHRONBIN III MÁU

1. Để phát hiện các khiếm khuyết bẩm sinh (hiếm gặp) là nguyên nhân gây ra các huyết khối tĩnh mạch sâu và tình trạng tắc mạch phổi: BN bị thiếu hụt bẩm sinh antithrombin III có hàm lượng protein này < 50% giá trị bình thường.
2. Để đánh giá mức độ nặng của một bệnh lý gan: do được gan tổng hợp, nồng độ antithrombin III sẽ giảm xuống trong trường hợp suy gan mạn.
3. Để theo dõi BN bị bệnh lơ xê mi được điều trị bằng L-asparaginase.
4. Nồng độ antithrombin III cũng bị giảm (khoảng 10%) trong thời gian dùng hormon thay thế (estroprogestative), BN đang được điều trị bằng heparin và BN có hội chứng thận hư.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Không khuyến cáo điều trị hormon thay thế cho các phụ nữ không có tiền sử bị huyết khối tắc mạch nguồn gốc tĩnh mạch (venous thromboembolism), song có tình trạng thiếu hụt antithrombin bẩm sinh được phát hiện qua XN sàng lọc.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Ở người lớn, nồng độ antithrombin III từ 50 - 70% cho thấy bệnh nhân bắt đầu có nguy cơ bị huyết khối ở mức độ vừa, nồng độ < 50% gợi ý có nguy cơ bị huyết khối rõ rệt.

BẠCH CẦU
(Globules blancs / White Blood Cells)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Các bạch cầu lưu hành bao gồm các BC đoạn trung tính, BC lympho, BC mônô (monocyte), BC đoạn ưa axit và BC đoạn ưa bazơ. Tất cả các tế bào máu (bao gồm bạch cầu, hồng cầu, tiểu cầu) đều có nguồn gốc từ một tế bào gốc chung (stem cell). Bạch cầu được sinh ra trong tủy xương và bị phá hủy ở lách, các BC thực hiện các chức năng chính của mình tại các mô trong cơ thể.

Ở người, chức năng chính của BC là giúp cơ thể chống đỡ lại các tác nhân ngoại lai (Vd: vi khuẩn). Chức năng chống đỡ này được thực hiện nhờ 2 cơ chế:

1. Thực bào (phagocytosis): được các BC hạt (granulocytes) và bạch cầu mônô (monocytes) đảm nhiệm. Có ba týp bạch cầu hạt là bạch cầu đoạn trung tính (neutrophil), BC đoạn ưa axit (eosinophil) và BC đoạn ưa bazơ (basophil).

2. Sản xuất các kháng thể: được các BC lympho và tương bào (plasmocyt) đảm nhiệm.

Tuy vậy, 2 cơ chế trên có liên quan chặt chẽ với nhau bởi vì:

- Quá trình thực bào thường được tạo thuận lợi thêm nhờ sự hiện diện của các kháng thể chống lại các kháng nguyên được thực bào.
- Sản xuất kháng thể đôi khi cần tới quá trình thực bào trước đó của kháng nguyên.

Bạch cầu đoạn trung tính là loại tế bào bạch cầu đầu tiên có mặt tại vùng viêm của cơ thể. Nó thực hiện chức năng làm sạch các mảnh tế bào tại vùng tổn thương nhờ quá trình thực bào. Bạch cầu đoạn trung tính có đời sống kéo dài khoảng 4 ngày. Có thể nhận dạng được các bạch cầu trưởng thành nhờ biểu hiện "phân đoạn". Các bạch cầu đoạn trung tính chưa trưởng thành không có biểu hiện "phân đoạn" này (thường được gọi là bạch cầu đũa ["band" hay "stabs"]). Trong trường hợp xảy ra quá trình nhiễm trùng cấp, cơ thể phản ứng nhanh bằng cách giải phóng cả các bạch cầu chưa trưởng thành (một hiện tượng được biết dưới tên bạch cầu đoạn trung tính "chuyển sang trái" ["shift to the left"]). Nếu tình trạng nhiễm trùng hay viêm được giải quyết và các bạch cầu đoạn trung tính chưa trưởng thành được thay thế bằng các bạch cầu trưởng thành, sự quay trở lại trạng thái bình thường này được gọi là tình trạng "chuyển sang phải" ("shift to the right").

Các *bạch cầu đoạn ưa axit* đóng một vai trò quan trọng trong cơ chế chống đỡ đối với các nhiễm ký sinh trùng. Chúng cũng có chức năng thực bào đối với các mảnh tế bào, song ở mức độ ít hơn so với bạch cầu đoạn trung tính và chỉ ở các giai đoạn muộn của quá trình viêm. Bạch cầu đoạn ưa axit cũng tham gia vào các phản ứng viêm.

Các *bạch cầu đoạn ưa bazơ* giải phóng histamin, bradykinin và serotonin khi bị hoạt hóa bởi tình trạng tổn thương hay nhiễm trùng. Các chất nói trên có vai trò quan trọng đối với quá trình viêm do chúng làm tăng tính thấm mao mạch và vì vậy làm tăng dòng máu tới vùng bị tổn thương. Các bạch cầu đoạn ưa bazơ cũng tham gia vào quá trình đáp ứng dị ứng. Ngoài ra, các hạt trên bề mặt của bạch cầu đoạn ưa bazơ tiết ra chất chống đông tự nhiên là heparin.

Các *bạch cầu mônô* (monocyte) có đời sống kéo dài nhiều tháng và thậm chí nhiều năm và không được coi là các tế bào thực bào nếu chúng lưu hành trong dòng tuần hoàn. Tuy nhiên, sau khi có mặt tại các mô một vài giờ, các bạch cầu mônô sẽ chín và chuyển thành đại thực bào (macrophage), khi đó chúng thực sự là các tế bào thực bào.

Các *bạch cầu miễn dịch* bao gồm các bạch cầu lympho T (T lymphocytes) hay tế bào T (T cells) và bạch cầu lympho B (B lymphocytes) hay tế bào B. Các tế bào này trưởng thành tại các mô lympho và di chú giữa máu và hạch bạch huyết. Các bạch cầu lympho có đời sống kéo dài từ nhiều ngày tới nhiều năm tùy thuộc vào týp tế bào.

Việc đếm số lượng BC có thể được thực hiện:

- Hoặc bằng phương pháp đếm thủ công: hoà loãng máu và đếm các BC trong buồng đếm, sau khi đã phá hủy các HC.
- Hoặc bằng phương pháp tự động: sử dụng máy đếm tự động.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- Ống XN huyết học: máu được chống đông bằng EDTA và bảo quản ở 4°C, nếu không thể tiến hành XN ngay.
- ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.*** Không được đặt garo quá lâu (> 60 giây) khi lấy máu xét nghiệm.
- Lam máu (frottis sanguin): nhuộm May - Grunwald - Giemsa để xác định công thức BC và để phát hiện các bất thường hình thái có thể xảy ra.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Trẻ nhỏ

- Khi mới sinh: 9 000 - 30 000/mm^3 *hay* 9,0 - 30,0 x 10^9/L.
- 8 ngày: 5 000 - 20 000/mm^3 *hay* 5,0 - 20,0 x 10^9/L.

- 1 tháng: 5 000 - 18 000/mm^3 *hay* 5,0 - 18,0 x 10^9/L.
- 1 tuổi: 5 000 - 16 000/mm^3 *hay* 5,0 - 16,0 x 10^9/L.
- 4 tuổi: 5 000 - 15 000/mm^3 *hay* 5,0 - 15,0 x 10^9/L.
- 4 đến 8 tuổi: 5 000 - 14 000/mm^3 *hay* 5,0 - 14,0 x 10^9/L.
- 8 đến 16 tuổi: 4 500 - 13 000/mm^3 *hay* 4,5 - 13,0 x 10^9/L.

2. Người lớn: 4 500 - 10 500/mm^3 *hay* 4,5 - 10,5 x 10^9/L.
3. Khi có thai

- 3 tháng đầu: 5 000 - 15 000/mm^3 *hay* 5,0 - 15,0 x 10^9/L.
- 3 tháng giữa và cuối: 6 000 - 16 000/mm^3 *hay* 6,0 - 16,0 x 10^9/L.
- Sau đẻ: 4 500 - 12 000/mm^3 *hay* 4,5 - 12,0 x 10^9/L.

4. Các thay đổi liên quan với hoạt động thể lực

- Khi nghỉ: 4 000 - 10 000/mm^3 *hay* 4,0 - 10,0 x 10^9/L.
- Gắng sức nhẹ: 4 000 - 11 000/mm^3 *hay* 4,0 - 11,0 x 10^9/L.
- Gắng sức mạnh: 4 000 - 15 000/mm^3 *hay* 4,0 - 15,0 x 10^9/L.

Công thức BC	Phần trăm		Con số tuyệt đối
- BC đoạn trung tính (neutrophils)	40 - 60%	*hay*	3 000 - 7 000/mm^3
- C đoạn ưa axit (Eosinophils)	1 - 6%	*hay*	< 500/mm^3
- BC đoạn ưa bazơ (Basophils)	< 1%	*hay*	< 100/mm^3
- BC lympho (Lymphocytes)	20 - 40%	*hay*	1 000 - 4 000/mm^3
- BC mônô (monocytes)	2 - 10%	*hay*	< 850/mm^3

TĂNG BẠCH CẦU ĐOẠN TRUNG TÍNH (NEUTROPHYLIA)

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Các nhiễm trùng do vi khuẩn (nhất là các nhiễm trùng cấp sinh mủ).
2. Nhiễm khuẩn huyết.
3. Các ổ nhiễm trùng sâu:

- Viêm nội tâm mạc.
- Viêm xương.

- Viêm xoang.
- Viêm tuyến tiền liệt.

4. Ung thư hoại tử hay bị apxe hoá.
5. Hoại tử mô (Vd: phẫu thuật, bỏng, nhồi máu cơ tim).
6. Các tình trạng tăng sinh tủy xương phản ứng hay tăng sinh tủy ác tính mạn tính.
7. Sản giật.
8. Cơn gout cấp.
9. Cơn bão giáp.
10. Ngộ độc hóa chất, thuốc, nọc độc.
11. Dùng corticoid.
12. Cơn tan máu cấp.
13. Do stress (tâm thần, thực thể).
14. Viêm mạch (Vasculitis).

TĂNG BẠCH CẦU ĐOẠN ƯA BAZƠ

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Một số bệnh da.
- Bệnh thủy đậu.
- Bệnh lơ xê mi kinh dòng hạt.
- Viêm xoang mạn.
- Sau xạ trị.
- Sởi.
- Các rối loạn sinh tủy.
- Phù niêm.
- Sau cắt lách.
- Bệnh đậu mùa.
- Viêm đại tràng loét (ulcerative colitis).

TĂNG BẠCH CẦU ĐOẠN ƯA AXIT

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bệnh Addison.

- Bệnh dị ứng.
- Ung thư phổi, dạ dày, buồng trứng.
- Bệnh lơ xê mi kinh dòng hạt.
- Bệnh Hodgkin.
- Sau xạ trị.
- Các nhiễm ký sinh trùng (Vd: bệnh nhiễm giun xoắn).
- Thiếu máu ác tính Biermer.
- Đa hồng cầu tiên phát.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh sốt tinh hồng nhiệt (scarlet fever).
- Xơ cứng bì.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Viêm đại tràng loét.

TĂNG BẠCH CẦU LYMPHO

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Bệnh lơ xê mi kinh dòng lympho.
- Bệnh Crohn.
- Nhiễm trùng do cytomegalovirus.
- Tăng quá mẫn với thuốc.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Ho gà.
- Bệnh huyết thanh (serum sickness).
- Nhiễm độc giáp.
- Nhiễm toxoplasmosis.
- Sốt thương hàn.
- Viêm đại tràng loét.
- Các bệnh lý do virus (Vd: quai bị, bệnh rubeon, sởi, viêm gan siêu vi, thủy đậu...).

TĂNG BẠCH CẦU MÔ NÔ

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Brucelle (bệnh sốt Malta, bệnh do brucellose).
- Các bệnh lý viêm mạn tính.
- Viêm đại tràng loét mạn tính.
- Bệnh Hodgkin.
- Các rối loạn sinh tủy.
- Viêm nội tâm mạc bán cấp do vi khuẩn.
- Giang mai.
- Lao.
- Các nhiễm virus.

GIẢM BẠCH CẦU ĐOẠN TRUNG TÍNH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Các tổn thương tủy xương

- Xâm nhiễm do di căn ung thư (Vd: vú, phổi, đại tràng, dạ dày, tiền liệt, thận).
- Đa u tủy xương.
- Xơ hoá tủy xương.
- Bệnh lơ xê mi (leucemie).
- Do thiếu axit folic hay vitamin B12.
- Do chất độc:
  - Xạ trị.
  - Hoá trị liệu.
  - Kháng sinh (chloramphenicol, sulfamid).
  - Thuốc giảm đau (phenylbutazon, aminopyrin).
  - Thuốc kháng giáp trạng (Vd: PTU).
  - Colchicin.
  - Muối vàng.
  - Benzen.

2. Cường lách

- Xơ gan.
- U lympho.
- Bệnh tự miễn (Vd: viêm đa khớp mạn tính tiến triển, bệnh luput ban đỏ).

- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Sốt rét.
- Bệnh Kala-azar.

3. Các nhiễm khuẩn

- Virus.
- Thương hàn.
- Bệnh do brucella.
- Bệnh do rickettsia.

4. Sau dùng một số thuốc (do có kháng thể chống bạch cầu)

- Pyramidon
- Methyldopa
- Phenylbutazon
- Aminopyrin

GIẢM BẠCH CẦU ĐOẠN ƯA BAZƠ

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Nhiễm trùng cấp.
- Bệnh basedow.
- Sau xạ trị.
- Có thai.
- Shock.
- Tình trạng stress.
- Vỏ thượng thận bị kích thích (adrenocortical stimulation).

GIẢM BẠCH CẦU ĐOẠN ƯA AXIT

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Kích thích vỏ thượng thận.
- Bệnh Cushing.
- Nhiễm trùng nặng.
- Sốc.
- Tình trạng stress.
- Chấn thương.

GIẢM BẠCH CẦU LYMPHO

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Lao cấp.
- Kích thích vỏ thượng thận.
- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Thiếu máu bất sản (aplastic anemia).
- Suy tim ứ huyết.
- Bệnh u lympho Hodgkin.
- Sau xạ trị.
- U lymphosarcom.
- Cơn nhược cơ toàn thể.
- Suy thận.
- Tình trạng stress.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

GIẢM BẠCH CẦU MÔ NÔ

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Phản ứng stress cấp.
- Nhiễm trùng lan tràn toàn thể.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Tình trạng stress, phấn kích, hoạt động thể lực và chuyển dạ đẻ có thể gây tăng số lượng bạch cầu đoạn trung tính.
- Các tình trạng stress có thể làm giảm số lượng bạch cầu đoạn ưa axit.
- Các thuốc có thể *làm tăng số lượng bạch cầu đoạn trung tính* là: endotoxin, adrenalin, heparin, histamin, steroid.
- Các thuốc có thể *làm giảm số lượng bạch cầu đoạn trung tính* là: Thuốc giảm đau, kháng sinh, thuốc điều trị ung thư, thuốc kháng giáp trạng, phenothiazin, sulfonamid.
- Các thuốc có thể *làm tăng số lượng bạch cầu đoạn ưa bazơ* là: Thuốc kháng giáp trạng.
- Các thuốc có thể *làm giảm số lượng bạch cầu đoạn ưa bazơ* là: thuốc điều trị ung thư, glucocorticoid.

- Các thuốc có thể *làm tăng số lượng bạch cầu đoạn ưa axit* là: digitalis, heparin, penicillin, propranolol hydrochlorid, streptomycin, tryptophan.
- Các thuốc có thể *làm giảm số lượng bạch cầu đoạn ưa axit* là: Corticosteroid.
- Các thuốc có thể *làm giảm số lượng bạch cầu lympho* là: thuốc điều trị ung thư, corticosteroid.
- Các thuốc có thể *làm giảm số lượng bạch cầu mô nô* là: thuốc điều trị ung thư, corticosteroid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐẾM CÔNG THỨC BC

1. XN không thể thiếu được trong bảng tổng kê khi tiến hành thăm dò trước một tình trạng:
   - Sốt.
   - Hội chứng viêm.
   - Đau bụng.
   - Khó thở.
   - Đau khớp.
   - Đau lưng.
   - Gầy sút.
   - Thiếu máu.
   - Xuất huyết.
2. XN cho phép xác định các BN có tình trạng mất BC và giúp điều trị các BN này bằng kháng sinh phổ rộng trong trường hợp có nhiễm trùng hay nhiễm khuẩn máu.
3. XN cho phép phân biệt:
   - *Hội chứng viêm có kèm tăng BC* giúp định hướng chẩn đoán tới:
     - Một nhiễm trùng do vi khuẩn.
     - Một ổ nhiễm trùng sâu (Vd: viêm nội tâm mạc, viêm xương).
     - Một ung thư bị hoại tử hay bị apxe.
   - *Hội chứng viêm không kèm tăng BC* giúp gợi ý nhiều tới:
     - Bệnh tự miễn.
     - Viêm động mạch (panarterite) (Vd: viêm nút quanh động mạch, bệnh Horton).

- Ung thư không hoại tử.
- Một số nhiễm trùng (Vd: do virus, lao, thương hàn).

4. Trong trường hợp đa hồng cầu, thấy tăng BC và TC gợi ý bệnh đa hồng cầu tiên phát (bệnh Vaquez), trái lại khi số lượng BC bình thường giúp hướng tới bệnh đa hồng cầu thứ phát.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Số lượng bạch cầu và số lượng bạch cầu đoạn ưa axit có xu hướng giảm thấp hơn vào buổi sáng và tăng cao hơn và buổi chiều tối. Vì vậy khi muốn XN theo dõi diễn biến số lượng bạch cầu, cần tiến hành lấy máu XN vào cùng thời gian trong ngày ở các lần XN kế tiếp để bảo đảm việc so sánh kết quả được chính xác.

BILIRUBIN

(Bilirubine / Bilirubin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Bilirubin (sắc tố mật) có nguồn gốc chủ yếu từ quá trình phá hủy các hồng cầu và một mức ít hơn từ các cytochrom và myoglobin *(Hình 1)*.

Quá trình phá hủy các HC có thể được tiến hành:

1. Trong tủy xương (quá trình tạo HC không hiệu quả).
2. Trong máu tuần hoàn (do có các tự kháng thể).
3. Trong lách (sau một thời gian sống trung bình 120 ngày).

Như vậy, Hb được giải phóng từ các HC sẽ tạo ra Hem, sắt và globin:

1. Globin sẽ được haptoglobin giữ lại.
2. Sắt được gắn với transferrin.
3. Hem sẽ được chuyển thành biliverdin nhờ enzym ***oxygenase*** của microsom, sau đó thành **bilirubin** dưới tác dụng của enzym ***biliverdin reductase***.

Như vậy, **bilirubin không liên hợp** (***bilirubin tự do***) được tạo thành:

- Chiếm **80%** bilirubin toàn phần lưu hành trong máu.
- **Gắn với albumin** và vì vậy không được lọc qua thận.
- Thường được gọi là **bilirubin gián tiếp** do cần sử dụng phương pháp gián tiếp để định lượng loại bilirubin này (phối hợp thêm một cơ chất làm gia tốc phản ứng đo màu).

Ở gan, bilirubin không liên hợp (gián tiếp) chịu một quá trình chuyển hoá gồm 3 giai đoạn:

1. Được các tế bào gan giữ lại.
2. Liên hợp với glucuronid nhờ enzym glucuronyltransferase của gan.
3. Bài xuất vào trong đường mật.

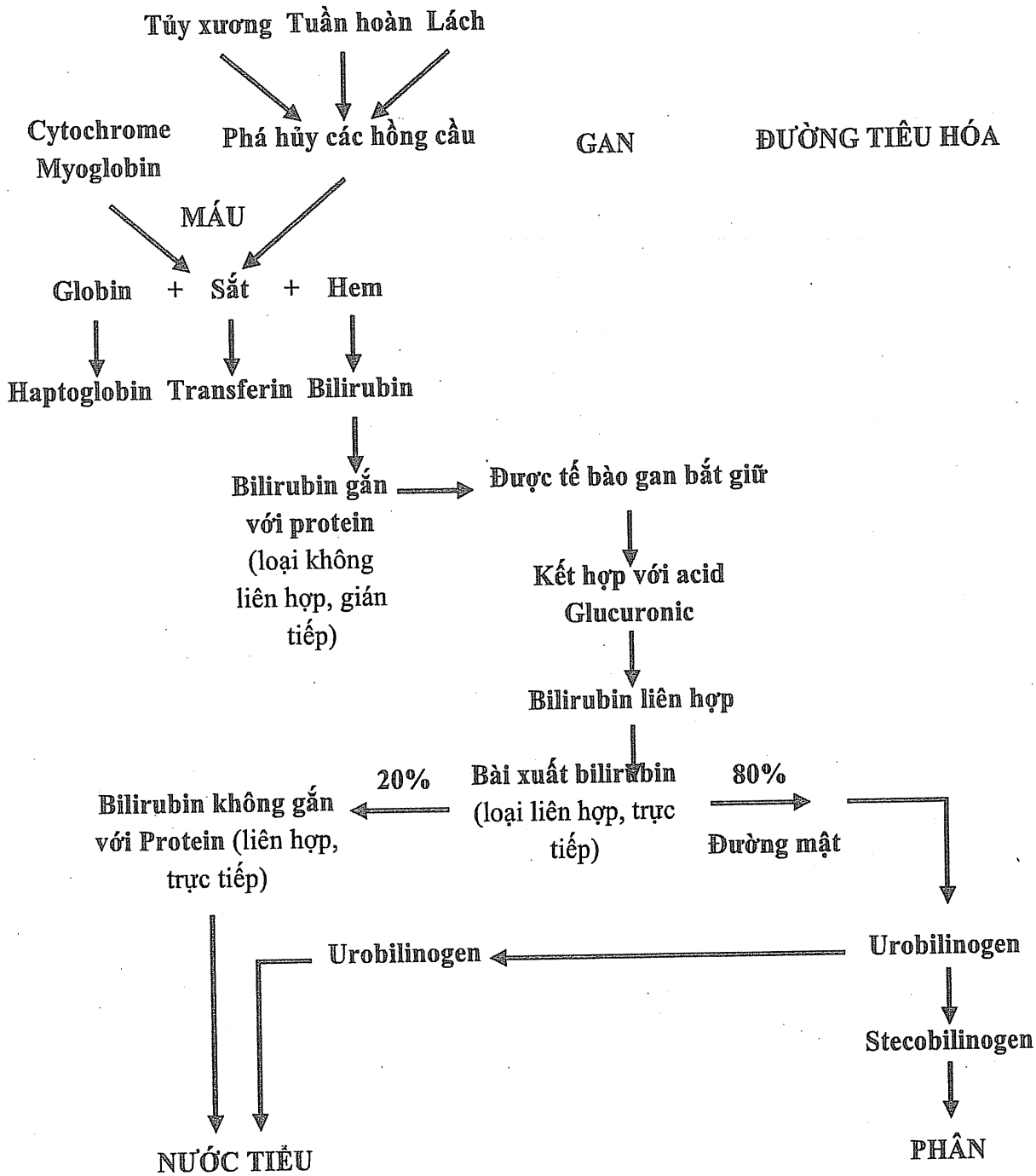
Bilirubin liên hợp được tạo thành:

- Chiếm 20% bilirubin toàn phần lưu hành trong máu.
- Không gắn với protein, tan trong nước, vì vậy được lọc qua thận.

- Thường được gọi là bilirubin trực tiếp do định lượng loại bilirubin này được thực hiện một cách trực tiếp không cần phải phối hợp thêm chất gây gia tốc phản ứng.

20% bilirubin liên hợp được tái hấp thu vào máu, trong khi 80% được thải trừ trong đường mật rồi vào ruột (*Hình 1*). Ở ruột, dưới tác động của các vi khuẩn, bilirubin được chuyển thành Urobilinogen rồi thành stercobilin và được thải trừ trong phân.

Chỉ một phần nhỏ urobilinogen có ở đường tiêu hoá sẽ được tái hấp thu vào hệ thống tĩnh mạch cửa để thực hiện chu trình gan-ruột, và có thể được thấy trong nước tiểu (urobilinogen không gắn với protein).



Hình 1. Sơ đồ mô tả quá trình chuyển hoá bilirubin

Có thể tóm tắt các quá trình trên như sau:

	Bilirubin tự do (*hay* không liên hợp)	Billirubin liên hợp
Nguồn gốc	Phá hủy các hồng cầu, cytocrome hay myoglobin	Gan hay đường mật
Gắn với protein	+++	–
Thải qua nước tiểu	–	+++
Đồng nghĩa	Bilirubin gián tiếp	Bilirubin trực tiếp

Ghi chú:

1. Bình thường, kết quả XN chỉ trả lời nồng độ bilirubin toàn phần. Nếu có tình trạng tăng bilirubin toàn phần, phòng XN sẽ tiến hành thêm các test để xác định nồng độ bilirubin trực tiếp và gián tiếp.

2. Trong các bệnh lý của tế bào gan (Vd: xơ gan, viêm gan), quá trình liên hợp bilirubin ít bị tác động. Ngược lại, quá trình bài xuất bilirubin liên hợp rất dễ bị biến đổi, điều đó cắt nghĩa tại sao có tăng lượng bilirubin liên hợp (hay trực tiếp) trong các bệnh lý kể trên.

3. Khi lượng bilirubin liên hợp tăng cao trong các tế bào gan, sẽ gây trào ngược bilirubin liên hợp vào dòng tuần hoàn và gây vàng da.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các bệnh lý gan mật và tình trạng tan máu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được thực hiện trên huyết thanh. Yêu cầu BN nhịn ăn từ 4 - 8h trước khi lấy máu làm XN song BN có thể được uống nước bình thường.
- Cần phải tách nhanh HC, do tan máu có thể làm sai lệch kết quả XN.
- Tránh để bệnh phẩm tiếp xúc với ánh sáng.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Bilirubin toàn phần:

- *Trẻ sơ sinh*: < 10 mg/dL *hay* < 171 µmol/L.
- *1 tháng*: 0,3 - 1,2 mg/dL *hay* 5,1 - 20,5 µmol/L.

- *Người lớn*: 0,2 - 1,0 mg/dL *hay* 3,4 - 17,1 µmol/L.

2. Bilirubin trực tiếp: 0,0 - 0,4 mg/dL *hay* 0 - 7 µmol/L.
3. Bilirubin gián tiếp: 0,1 - 1,0 mg/dL *hay* 1 - 17 µmol/L.
4. Tỉ lệ bilirubin trực tiếp/ bilirubin toàn phần: < 20 %.

TĂNG NỒNG ĐỘ BILIRUBIN TOÀN PHẦN

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Có thai.
2. Trẻ sơ sinh và trẻ đẻ non.
3. Hoạt động thể lực mạnh.
4. Các nguyên nhân gây tăng bilirubin không liên hợp.
5. Các nguyên nhân gây tăng bilirubin liên hợp.

TĂNG NỒNG ĐỘ BILIRUBIN KHÔNG LIÊN HỢP (BILIRUBIN GIÁN TIẾP)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Tăng phá hủy HC quá mức:

- Tan máu (Vd: sốt rét, bệnh do không tương hợp Rh của trẻ sơ sinh).
- Tạo HC không hiệu quả (Vd: bệnh thiếu máu Biermer).
- Cường lách.

2. Suy giảm quá trình liên hợp bilirubin tại gan:

- Bệnh Gilbert.
- Suy tim mất bù.
- Thuốc: rifampicin...
- Khiếm khuyết quá trình liên hợp bilirubin:
- Trẻ sơ sinh và trẻ đẻ non.
- Hội chứng Crigler - Najjar (do thiếu hụt enzym glucuronyl transferase).

TĂNG NỒNG ĐỘ BILIRUBIN LIÊN HỢP (BILIRUBIN TRỰC TIẾP)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Bệnh lý TB gan

- Viêm gan do virus.
- Viêm gan do thuốc:

- INH
- Rifampicin
- Halothan
- Methyldopa
- Chlorpromazin
- Paracetamol
- Salicylat

- Viêm gan nhiễm độc:
- CCl_4 (tetraclorua carbon).
- Amanit phalloide.

- Suy tim mất bù.
- Xơ gan.
- Xâm nhiễm gan (bệnh lý khối u, nhiễm thiết huyết tố, bệnh Wilson).
- Thiếu alpha 1- antitrypsin.
- Bệnh Dubin - Jonson (rối loạn bài xuất bilirubin).

2. Tắc mật

- ***Trong gan***:
- Xơ gan mật tiên phát.
- Viêm đường mật xơ hoá.
- Thuốc: chlorpromazin, barbituric, thuốc ngừa thai, testosteron, erythromycin.

- ***Ngoài gan***:
- Sỏi mật.
- Viêm tụy cấp hay mạn tính.
- Nang giả tụy trong viêm tụy cấp (pseudokyste du pancreas).
- Ung thư tụy.
- Ung thư bóng Vater.
- Ung thư biểu mô (carcinoma) đường mật.
- Chít hẹp hay tắc (atresie) đường mật.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Để xảy ra tình trạng vỡ hồng cầu của mẫu bệnh phẩm có thể làm thay đổi kết quả XN.

- Để mẫu bệnh phẩm tiếp xúc trực tiếp với ánh sáng mặt trời hay ánh sáng nhân tạo > 1h sẽ làm giảm nồng độ bilirubin của bệnh phẩm.

- Tiếp xúc trong vòng 24h trước đó với thuốc cản quang sẽ làm thay đổi kết quả XN.

- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ bilirubin toàn phần***: Adrenalin, allopurinol, các steroid làm tăng chuyển hóa, thuốc điều trị sốt rét, vitamin C, azathioprin, chlorpropamid, thuốc cường cholin (cholinergic), codein, dextran, thuốc lợi tiểu, isoproterenol, levodopa, thuốc ức chế MAO, meperidin, methyldopa, methotrexat, morphin, thuốc ngừa thai uống, phenazopyridin, phenothiazin, quinidin, rifampin, streptomycin, theophyllin, tyrosin, vitamin A.

- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ bilirubin toàn phần***: Barbituric, caffein, citrat, corticosteroid, ethanol, penicillin, protein, salicylat, sulfonamid, urea.

- Định lượng bilirubin niệu có thể cho kết quả ***dương tính giả*** ở BN dùng phenothiazin, trái lại XN này có thể cho kết quả ***âm tính giả*** khi có nitrit trong nước tiểu hay BN đang dùng vitamin C.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG BILIRUBIN MÁU

XN hữu ích:

1. Trong thăm dò các thiếu máu (khi phối hợp đồng thời với định lượng haptoglobin, các LDH, HC lưới và sắt huyết thanh) để xác định căn nguyên là do tan máu hay do tạo hồng cầu không hiệu quả.
2. Đánh giá mức độ nặng của một bệnh lý gan.
3. Trong thăm dò các tắc mật (trong và ngoài gan).
4. Theo dõi BN được điều trị bằng thuốc kháng lao (INH, rifampicin).
5. Gia tăng đơn lẻ và từng lúc bilirubin không liên hợp (gián tiếp) song không có bằng chứng tan máu được gặp ở 2 - 5% dân số (bệnh Gilbert).

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG BILIRUBIN TRONG NƯỚC TIỂU

Bilirubin được tìm thấy trong nước tiểu là **bilirubin liên hợp (trực tiếp)**, loại không gắn với protein. Vì vậy, XN cho phép **chẩn đoán phân biệt**:

1. Các vàng da do tan máu: Không thấy có bilirubin trong nước tiểu.
2. Các vàng da do bệnh gan hay do ứ mật: có bilirubin trong nước tiểu.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

- Các đánh giá ban đầu đối với tình trạng tăng bilirubin máu là cần xác định xem tình trạng tăng bilirubin huyết thanh thuộc loại tăng thành phần trực tiếp (tăng bilirubin liên hợp) hay tăng thành phần gián tiếp (tăng bilirubin không liên hợp).
- Các BN người lớn không có triệu chứng lâm sàng bị tăng bilirubin máu loại không liên hợp, đơn độc, mức độ nhẹ cần được tìm kiếm các chẩn đoán: hội chứng Gilbert, bị tan máu và tăng bilirubin do thuốc.
- Nếu có tăng bilirubin máu loại liên hợp, cần đánh giá có tình trạng tăng phosphatase kiềm đi kèm hay không để loại trừ tình trạng tắc mật.

BỔ THỂ

(Complément total et ses fractions / Complement Assay, Complement Component C_3 and C_4)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Thuật ngữ ***bổ thể*** (complement) dùng để chỉ 20 loại β-globulin huyết thanh. Các protein này là một bộ phận của hệ thống đáp ứng miễn dịch tham gia vào các ***phản ứng kháng nguyên - kháng thể trong cơ thể***. Hệ thống bổ thể cần thiết đối với quá trình thực bào (phagocytosis), phá hủy các vi khuẩn ngoại lai và trung gian cho đáp ứng viêm toàn thể.

Hoạt hóa dây chuyền của hệ thống bổ thể có thể diễn ra qua 2 con đường:

1. ***Con đường cổ điển*** (classic pathway): Theo con đường này quá trình hoạt hóa bổ thể được kích thích bởi đáp ứng kháng nguyên-kháng thể.

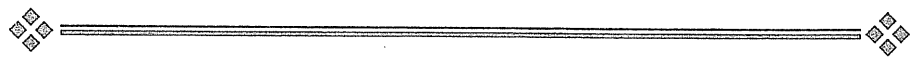
2. ***Con đường hoạt hóa tắt*** (alternate pathway): Theo con đường này, polysaccharid, nội độc tố hay các globulin miễn dịch là các tác nhân kích hoạt.

Bất kể được hoạt hóa theo con đường nào, sản phẩm cuối cùng được tạo ra sẽ là một phức chất protein có khả năng phá hủy màng tế bào của kháng nguyên.

Để đánh giá chức năng của hệ thống bổ thể và để xác định sự thiếu hụt của các protein này có góp phần làm tăng khả năng nhiễm trùng hay làm tăng hoạt động tự miễn hay không, hai thành phần chính của hệ thống bổ thể (C_3 và C_4) thường được định lượng. C_3 có liên quan với cả con đường cổ điển và con đường thay thế và chiếm khoảng 70% tổng các bổ thể. C_4 chỉ có liên quan với con đường cổ điển.

Trong điều kiện bình thường, lượng bổ thể trong huyết thanh phản ánh một tình trạng cân bằng giữa quá trình tổng hợp và quá trình dị hóa (hay quá trình sử dụng) các bổ thể. Tình trạng tổng hợp bổ thể tăng lên ở tất cả các bệnh lý nhiễm trùng có viêm hay có u tân sinh, trong khi mang thai hay sau một can thiệp ngoại khoa. Tình trạng suy tế bào gan sẽ gây giảm bổ thể máu. Tương tự, tất cả các tình trạng gây mất protein (qua đường tiêu hóa, hay tiết niệu) cũng gây giảm bổ thể máu. Vì vậy, phân tích kết quả nồng độ bổ thể máu cần so sánh với nồng độ albumin máu. Cuối cùng, cần ghi nhận là BN có nồng độ bổ thể huyết thanh bình thường cũng không thể loại trừ được bệnh nhân không bị mắc một bệnh lý có liên quan với

vai trò sinh bệnh của bổ thể (Vd: trong trường hợp thiếu máu tự miễn, bổ thể rất thường thấy là trong giới hạn bình thường).



MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để làm rõ đặc điểm của tình trạng thiếu hụt bẩm sinh hay để đánh giá chính xác một quá trình bệnh lý miễn dịch mà bổ thể đóng vai trò như một chất trung gian hay một yếu tố đóng góp vào quá trình bệnh lý.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.*** Nếu cần chuyển bệnh phẩm tới phòng XN ở xa, cần bảo quản mẫu bệnh phẩm trong đá lạnh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- C_3: 83 - 177 mg/dL *hay* 0,83 - 1,77 g/L.
- C_4: 15 - 45 mg/dL *hay* 0,15 - 0,45 g/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ C_3 MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Nhiễm trùng.
- Tình trạng viêm.
- Bệnh lý ung thư có di căn.
- Các bệnh lý gây hoại tử.
- Thấp tim.
- Viêm khớp dạng thấp.

TĂNG NỒNG ĐỘ C_4 MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Ung thư.
- Viêm khớp dạng thấp ở thiếu niên.
- Viêm đốt sống do bệnh thấp (rheumatoid spondylitis).

GIẢM NỒNG ĐỘ C_3 MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu máu.
- Viêm tiểu cầu thận cấp (acute glomerulonephritis).
- Chán ăn tinh thần (anorexia nervosa).
- Các tình trạng đau khớp.
- Bệnh Celiac.
- Bệnh lý gan (Vd: viêm gan mạn thể hoạt động, bệnh lý gan mạn tính, xơ gan).
- Thiếu hụt C_3 bẩm sinh.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (CIVD hay DIC).
- Bệnh phức hợp miễn dịch.
- Suy dinh dưỡng.
- Đa u tủy xương (myeloma).
- Bệnh xơ cứng rải rác (multiple sclerosis).
- Thải bỏ thận ghép.
- Nhiễm trùng huyết.
- Bệnh huyết thanh.
- Viêm nội tâm mạc bán cấp do vi khuẩn.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Hội chứng urê máu cao.

GIẢM NỒNG ĐỘ C_4 MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm gan mạn thể hoạt động.
- Thiếu hụt C_4 bẩm sinh.
- Bệnh có globulin tủa lạnh trong máu (cryoglobulinemia).
- Viêm tiểu cầu thận (glomerulonephritis).
- Phù mạch di truyền (hereditary angioedema).
- Bệnh phức hợp miễn dịch.
- Viêm cầu thận lupus.
- Thải bỏ thận ghép.

- Bệnh huyết thanh.
- Viêm nội tâm mạc bán cấp do vi khuẩn.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ làm thay đổi kết quả xét nghiệm.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG BỔ THỂ MÁU

1. XN cho phép xác định các BN có tình trạng thiếu hụt bẩm sinh bổ thể máu.

XN đầu tiên và không thể thiếu là đánh giá hoạt tính gây tan máu toàn thể của hệ thống bổ thể.

- Hoàn toàn không thấy có hoạt tính tan máu giúp hướng tới tình trạng khiếm khuyết bẩm sinh của một hay nhiều yếu tố bổ thể.
- Khi hoạt tính gây tan máu toàn thể bị giảm, cần tiến hành định lượng yếu tố C_3 và C_4 bổ thể. Khi con đường cổ điển bị tác động cả hai yếu tố C_3 và C_4 đều bị giảm. Trong trường hợp con đường thay thế được hoạt hóa, C_4 sẽ bình thường và C_3 bị giảm.

2. XN cho phép đánh giá BN có bệnh lý miễn dịch trong đó bổ thể đóng vai trò một chất trung gian hay là một bằng chứng cho quá trình bệnh lý này.

Các khiếm khuyết bẩm sinh thường kết hợp với hội chứng lupus và/hoặc tăng mẫn cảm đặc biệt với một số nhiễm trùng.

CALCITONIN

(Thyrocalcitonine serique / Calcitonin, Thyrocalcitonin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Calcitonin là một hormon polypeptid được các tế bào C của tuyến giáp (cellules parafolliculaires thyroidiennes) bài xuất. Hormon này tham gia vào quá trình điều hòa nồng độ canxi và phospho huyết thanh. Khi có tình trạng tăng nồng độ canxi trong máu, calcitonin sẽ được tiết ra. Tình trạng này gây ức chế hấp thu canxi từ đường tiêu hóa, ức chế các hủy cốt bào (osteoclast) và các tạo cốt bào (osteocyte) tái hấp thu canxi từ xương và kích thích thận tăng bài xuất canxi. Các tác động kể trên ***đối lập*** với tác động của hormon cận giáp và gây hạ thấp nồng độ canxi máu.

XN này chủ yếu được sử dụng để đánh giá các trường hợp nghi ngờ bị ung thư biểu mô tuyến giáp thể tủy (medullary carcinoma of the thyroid), tình trạng này được đặc trưng bởi sự tăng bài xuất calcitonin ngay cả khi nồng độ canxi huyết thanh bình thường.

Một số bệnh nhân bị ung thư giáp thể tủy song nồng độ calcitonin lúc đói trong giới hạn bình thường, cần cân nhắc tiến hành làm test kích thích tiết calcitonin (provocative testing) bằng pentagastrin hay truyền canxi (do test kích thích được coi là nhậy hơn so với khi định lượng calcitonin đơn độc). Các BN có tình tạng tăng sản tế bào C ở giai đoạn sớm và/hoặc ung thư biểu mô giáp thể tủy thường có tình trạng tăng rất có ý nghĩa nồng độ calcitonin khi tiến hành làm test này.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các ung thư tuyến giáp thể tủy (cancer médullaires thyroidiens) và tình trạng bài xuất peptid giáp lạc chỗ.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh.

BN được *yêu cầu nhịn ăn qua đêm (12h) trước khi lấy máu* XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Nồng độ cơ sở

- *Nữ*: < 14 pg/mL *hay* < 14 ng/L.
- *Nam*: < 19 pg/mL *hay* < 19 ng/L.

2. Sau khi truyền canxi khi làm test kích thích (dùng canxi với liều 2,4 mg/kg)

- *Nữ*: < 130 pg/mL *hay* < 130 ng/L.
- *Nam*: < 190 pg/mL *hay* < 190 ng/L.

3. Sau khi tiêm pentagastrin khi làm test kích thích (dùng pentagastrin với liều 0,5 αg/kg)

- *Nữ*: < 35 pg/mL *hay* < 35 ng/L.
- *Nam*: < 110 pg/mL *hay* < 110 ng/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CALCITONIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Xơ gan do rượu.
- Ung thư vú.
- Tăng sản tế bào C của tuyến giáp (C-cell hyperplasia).
- Suy thận mạn.
- Bệnh Cushing.
- Sản xuất calcitonin lạc chỗ (như được thấy trong ung thư tụy).
- Tăng canxi máu.
- Các khối u tế bào đảo tụy.
- Ung thư phổi (loại tế bào nhỏ).
- Ung thư tuyến giáp thể tủy.
- U biểu mô tuyến (adenoma) của tuyến cận giáp.
- Tăng sản tuyến cận giáp (parathyroid hyperplasia).
- Thiếu máu ác tính Biermer.
- Viêm tuyến giáp.
- Hội chứng tăng urê máu.
- Hội chứng Zollinger-Ellison.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Lấy máu ở các BN không tuân thủ nghiêm việc nhịn đói qua đêm có thể làm tăng nồng độ calcitonin máu ở mức trung gian giữa bình thường và bệnh lý. Các giá trị nồng độ bình thường thay đổi theo phòng XN song một nồng độ calcitonin < 200 ng/L thường được coi là bình thường và một nồng độ calcitonin > 1 000 ng/L luôn được coi là bệnh lý.
- Các thuốc có thể làm ***tăng nồng độ calcitonin*** máu là: canxi, adrenalin, glucagon, thuốc ngừa thai uống, pentagastrin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CALCITONIN

1. XN rất hữu ích giúp ***chẩn đoán và theo dõi sau mổ*** các ung thư giáp thể tủy: nếu BN được xác định là bị ung thư tuyến giáp thể tủyvà được phẫu thuật điều trị tiệt căn, theo dõi nồng độ calcitonin được tiến hành định kỳ để bảo đảm rằng nồng độ này trở về mức bình thường. Nếu nồng độ calcitonin sau phẫu thuật vẫn còn cao, chứng tỏ tổ chức sản xuất calcitonin vẫn còn tồn tại ở một mức nào đó. Nếu nồng độ này đã hạ thấp sau phẫu thuật và lại tăng lên sau đó, điều này chứng tỏ ung thư có thể đã tái phát.
2. XN hữu ích để ***sàng lọc và phát hiện sớm*** ung thư giáp cho các thành viên của các gia đình có nguy cơ bị ung thư giáp.
3. XN này không có bất kỳ một lợi ích lâm sàng nào để áp dụng trong chẩn đoán các bệnh lý của xương hay để thăm dò các bất thường chuyển hóa của phospho và canxi.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Mặc dù có nhiều nghiên cứu đã gợi ý rằng, khi đánh giá một bệnh nhân có nhân tuyến giáp (thyroid nodule), XN định lượng nồng độ calcitonin huyết thanh một cách hệ thống được coi là kĩ thuật quan trọng và ít tốn kém trong sàng lọc và tránh được nguy cơ bỏ sót ung thư giáp thể tủy, song không phải là tất cả các thầy thuốc đều nhất trí làm XN định lượng calcitonin với mục đích sàng lọc là một biện pháp hữu ích.

C

CANXI
(Calcium)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Tổng lượng canxi trong cơ thể được ước tính vào khoảng 1 đến 2 kg với 98% lượng này khu trú trong xương và răng.

Canxi là một ion kim loại có nhiều nhất trong cơ thể, song chỉ 0,5% tổng lượng ion này được trao đổi.

Khẩu phần canxi trong thức ăn vào khoảng 1g/ngày và được cung cấp chủ yếu bởi sữa, các chế phẩm của sữa và lòng trắng trứng.

Hấp thụ canxi qua đường tiêu hóa được thực hiện chủ yếu ở tá tràng và phụ thuộc vào:

- Lượng canxi ăn vào.
- Nồng độ (1 - 25) - OH vitamin D.
- Lượng hormon cận giáp (PTH).

Hấp thu canxi tăng lên trong thời kì tăng trưởng của cơ thể , khi có thai và khi cho con bú.

Thải trừ canxi được thực hiện:

- Chủ yếu qua đường tiêu hoá (bài xuất qua phân khoảng 800 mg/ngày).
- Qua nước tiểu (100 - 300 mg/24h).

Trong máu, canxi được thể hiện dưới 2 dạng chính:

- *Dạng bất hoạt*, gắn với các protein (chủ yếu là albumin): chiếm 50% lượng canxi lưu hành trong máu.
- *Dạng có hoạt tính*, không gắn với các protein và lưu hành dưới dạng ion hoá: chiếm khoảng gần một nửa lượng canxi huyết.

Tất cả các biến đổi nồng độ protein huyết thanh sẽ có ảnh hưởng tới nồng độ canxi máu, song chỉ các biến đổi nồng độ canxi ion hoá mới gây các biểu hiện lâm sàng thực sự. Ca^{++} đóng vai trò quan trọng đối với tình trạng co cơ, chức năng tim, dẫn truyền các xung thần kinh và quá trình cầm máu của cơ thể.

Trong máu, nồng độ canxi phụ thuộc vào nhiều yếu tố:

1. Khẩu phần canxi ăn vào.
2. Chất lượng canxi được hấp thụ qua đường tiêu hoá.
3. Nồng độ protein máu (giảm protein máu sẽ gây giảm nồng độ canxi máu song không làm giảm canxi ion hoá).
4. Nồng độ 1 - 25 - OH Vitamin D: chất này có tác dụng gây tăng canxi máu do làm tăng:
   - Hấp thụ ở ruột.
   - Hấp thu ở xương.
   - Hấp thu ở thận (đồng thời với hấp thu phospho).
5. Nồng độ hormon cận giáp (parathyroid hormone): chất này cũng có tác dụng làm tăng nồng độ canxi máu do làm tăng:
   - Hấp thu canxi ở ruột (qua vitamin D).
   - Hấp thu canxi ở xương do tác dụng trực tiếp trên các hủy cốt bào.
   - Hấp thu canxi ở thận (đồng thời với giảm hấp thu phospho).
6. Nồng độ calcitonin: calcitonin là một hormon do tuyến giáp tiết ra, chất này có tác dụng giảm canxi máu bằng cách làm giảm:
   - Hấp thu ở xương.
   - Hấp thu canxi ở ống thận.
7. pH máu
   - *Nhiễm axit máu làm tăng* nồng độ canxi ion hoá.
   - *Nhiễm kiềm máu làm giảm* nồng độ canxi ion hoá với nguy cơ gây chứng co cứng cơ.
8. Nồng độ phospho: có mối tương quan nghịch giữa nồng độ canxi máu và nồng độ phospho máu: giảm phospho máu sẽ làm tăng canxi máu, trái lại tăng phospho máu sẽ làm giảm canxi máu.
9. Thải trừ Canxi của thận (99% lượng canxi được lọc qua cầu thận sẽ được tái hấp thu ở các ống thận). Thải trừ canxi của thận có liên quan với:
   - Lượng canxi ăn vào:
     - Khi khẩu phần canxi trong chế độ ăn < 200 mg/ngày, thải trừ canxi qua nước tiểu < 200 mg/24h.
     - Khi khẩu phần canxi trong chế độ ăn > 1000 mg/ngày, thải trừ canxi qua nước tiểu là 300 mg/24h.
   - Chức năng của các ống thận (Vd: nhiễm toan do ống thận, hội chứng Fanconi).
   - Thuốc sử dụng (Vd: thuốc lợi tiểu và truyền muối làm tăng canxi niệu).
   - Nồng độ vitamin D, hormon cận giáp và calcitonin (vitamin D và hormon cận giáp làm tăng hấp thu canxi ở ống thận, trái lại calcitonin làm giảm quá trình hấp thu này).

Ghi chú:

1. Ở người bình thường, có một hệ thống điều hòa ngược (feed-back) cho phép duy trì nồng độ canxi máu tương đối hằng định:

- Tăng canxi máu ức chế tổng hợp hormon cận giáp và làm tăng bài xuất calcitonin với hậu quả là làm giảm canxi máu.

- Giảm canxi máu kích thích tổng hợp hormon cận giáp và ức chế bài xuất calcitonin với hậu quả là làm tăng canxi máu.

2. Do một phần lớn canxi lưu hành trong máu được gắn với albumin, khi phân tích kết quả định lượng nồng độ canxi máu phải lưu ý tới mối liên quan với nồng độ albumin huyết thanh. Giảm 1 g/dL albumin sẽ làm giảm khoảng 0,8 mg/dL canxi máu toàn phần do giảm lượng canxi gắn với albumin mặc dù lượng canxi tự do không thay đổi. Trong thực hành lâm sàng, có thể tiến hành điều chỉnh nồng độ canxi máu theo hàm lượng albumin máu bằng công thức:

$$\text{Canxi máu được điều chỉnh (mmol/L)} = \text{Canxi máu (mmol/L)} \frac{40 - \text{albumin máu (g/L)}}{40}$$

BN bị tăng canxi máu có thể có biểu hiện đau xương, sỏi thận và giảm trương lực cơ. BN bị giảm canxi máu (hay giảm nồng độ canxi ion hóa trong huyết thanh) có thể có biểu hiện tê và kiến bò ở bàn tay, chân, quanh miệng, giật cơ, loạn nhịp tim và thậm chí co giật. Các BN bị giảm canxi máu cũng có thể có dấu hiệu Chvostek và Trousseau khi khám.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để xác định nồng độ canxi toàn phần trong huyết thanh. XN này giúp cung cấp các thông tin liên quan với chức năng tuyến cận giáp và chuyển hóa canxi trong cơ thể

2. XN cũng được chỉ định để đánh giá các bệnh lý ác tính, do các tế bào ung thư giải phóng canxi và thường gây tăng nồng độ canxi máu nặng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- **Máu:** XN được thực hiện trên huyết thanh. Thường ***không cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN***, mặc dù một số phòng XN vẫn yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu. Nếu có thể được tránh đặt garô khi lấy máu XN.

- **Nước tiểu:** thu bệnh phẩm 24h. Nước tiểu được thu trong bình chứa có chất bảo quản HCl và/hoặc được bảo quản trong tủ mát.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Huyết thanh

8,5 - 10,5 mg/dL *hay* 4,2 - 5,3 mEq/L *hay* 2,1 - 2,6 mmol/L.

2. Nước tiểu

- ***Nam***: 100 - 300 mg/24h *hay* 2,5 - 7,5 mmol/24h.
- ***Nữ***: 80 - 200 mg/24h *hay* 2,0 - 5,0 mmol/24h.
- ***Trẻ nhỏ***: ≤ 0,50 mg/kg/24h *hay* ≤ 0,13 mmol/kg/24h.

TĂNG NỒNG ĐỘ CANXI MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Các di căn xương.
- Đa u tủy xương (myeloma).
- Cường cận giáp tiên phát (u biểu mô tuyến [adenoma], tăng sản, ung thư).
- Ngộ độc vitamin D.
- Bệnh Paget.
- Nằm bất động lâu ngày.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidoisis).
- Giảm phospho máu.
- Dùng thuốc lợi tiểu quá mức gây mất nước nặng.

Các ***nguyên nhân hiếm gặp*** bao gồm:

- Hội chứng nhiễm kiềm do uống sữa (milk alkali syndrome).
- Lạm dụng sử dụng thuốc trung hòa axit dịch vị (Antacid abuse).
- Nhiễm toan hô hấp.
- Do các khối u (phổi, thận) gây chế tiết lạc chỗ chất gây tăng canxi máu.
- Bệnh lơxêmi (leukemia).
- Cường cận giáp cấp ba (tertiary hyperparathyroidism) hay khối u tuyến cận giáp.
- Hội chứng Cushing.
- To đầu chi.
- Bệnh Addison.

- Nhiễm độc giáp.
- Bệnh Hodgkin.
- Hội chứng Williams.

GIẢM NỒNG ĐỘ CANXI MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Giảm protein máu nhất là khi nồng độ albumin máu thấp.
- Giảm hấp thu (Vd: ở người nghiện rượu, tiêu chảy mạn...).
- Suy dinh dưỡng nặng.
- Bệnh thận mạn.
- Suy thận.
- Chứng thiếu vitamin D.
- Thiểu năng cận giáp tiên phát.
- Viêm tụy cấp (chủ yếu trong thể hoại tử-chảy máu).
- Ung thư biểu mô tuyến giáp thể tủy nơi bài xuất calcitonin.
- Truyền máu ồ ạt.
- Giảm magiê máu (do đi kèm với giảm bài xuất hormon cận giáp).
- Kiềm chuyển hóa.
- Còi xương và chứng nhuyễn xương (osteomalacia).
- Do thuốc:
  - Calcitonin
  - Diphosphonat
  - Mithramycin
  - EDTA
  - Thuốc lợi tiểu
  - Truyền dịch muối

TĂNG NỒNG ĐỘ CANXI TRONG NƯỚC TIỂU (≥ 7,5 mmol/24h)

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Ung thư vú.
- Hội chứng Cushing.
- Hội chứng Fanconi.

- Có quá thừa glucocorticoid.
- Cường chức năng tuyến giáp.
- Cường chức năng tuyến cận giáp.
- Ung thư phổi.
- Ung thư di căn (nhất là di căn xương).
- Hội chứng nhiễm kiềm do uống sữa (Milk-alkali syndrome).
- Đa u tủy xương.
- Loãng xương (osteoporosis).
- Bệnh Page.
- Nhiễm toan do ống thận.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidoisis).
- Ngộ độc vitamin D.
- Bệnh Wilson.

GIẢM NỒNG ĐỘ CANXI TRONG NƯỚC TIỂU (< 2 mmol/24h)

Hiếm gặp ở người lớn.

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Suy cận giáp trạng.
- Tình trạng giảm hấp thu.
- Loạn dưỡng xương do thận (renal osteodystrophy) ở bệnh nhân bị suy thận.
- Thiếu hụt vitamin D.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Đặt garô tĩnh mạch quá lâu trong khi lấy máu XN gây tình trạng ứ trệ tĩnh mạch và có thể làm thay đổi kết quả XN.

- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ canxi máu*** là: các steroid làm tăng dị hóa, androgen, thuốc trung hòa axit dịch vị, carbonat canxi, gluconat canxi, các muối canxi, ergocalciferol, estrogen, hydralazin, indomethacin, lithium, hormon cận giáp, progesteron, tamoxifen, theophyllin, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid, hormon giáp trạng, vitamin A và vitamin D.

- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ canxi máu*** là: acetazolamid, thuốc trung hòa axit dịch vị (antacid), thuốc chống co giật, asparaginase, aspirin,

barbiturat, calcitonin, cisplatin, corticosteroid, cholestyramin, furosemid, gastrin, gentamycin, glucagon, glucose, heparin, hydrocortison, insulin, sắt, thuốc nhuận tràng, thuốc lợi tiểu quai, muối magiê, thuốc lợi tiểu thủy ngân, methicillin, phenobarbital, phenytoin, sulfonamid.

- Nồng độ canxi niệu thường cao hơn nếu lấy bệnh phẩm ngay sau các bữa ăn.
- Các kết quả âm tính giả có thể xảy ra khi nước tiểu kiềm.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ canxi niệu* là: ammonium chlorid, các androgen, các steroid làm tăng chuyển hóa, thuốc trung hòa axit dịch vị (antacid), thuốc chống co giật, cholestyramin, furrosemid, lợi tiểu thủy ngân, hormon cận giáp, phosphat, vitamin D.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ canxi niệu* là: corticosteroid, aspirin, indomethacin, thuốc ngừa thai uống, lợi tiểu nhóm thiazid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CANXI MÁU

XN định lượng canxi máu xác định nồng độ *canxi toàn phần* trong huyết thanh. XN này sẽ cung cấp các thông tin hữu ích liên quan với chức năng tuyến cận giáp và chuyển hóa canxi phospho của cơ thể. Vì vậy, đây là:

1. XN không thể thiếu trong điều chỉnh:
- Chứng co cứng cơ (tetany), dị cảm, chuột rút.
- Hôn mê không rõ nguồn gốc.
- Nôn không giải thích được.
2. XN hữu ích để theo dõi:
- Suy thận.
- Tình trạng giảm hấp thu.
- Viêm tụy cấp.
- Các khối u di căn xương.
- BN được điều trị bằng digitalis, calcitonin hay thuốc lợi tiểu.

Các tình trạng tăng canxi máu bất kể do nguyên nhân nào cũng có thể hoàn toàn không có triệu chứng, hay được biểu hiện với các bệnh cảnh lâm sàng mơ hồ và rất dễ nhầm lẫn với các bệnh lý khác. Chỉ có XN định lượng nồng độ canxi máu mới giúp phát hiện tình trạng này.

Các tình trạng hạ canxi máu (do rất nhiều nguyên nhân gây nên) thường chỉ có biểu hiện lâm sàng khi nồng độ canxi máu < 1,75 mmol/L.

Định lượng canxi ion hóa đôi khi được chỉ định khi BN có biểu hiện co cứng cơ (tetanie) và không có lợi ích lâm sàng đặc biệt.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

1. Các BN có nồng độ canxi máu thấp cần được hướng dẫn sử dụng các nguồn thực phẩm chứa nhiều canxi như: sữa, phomat, rau cải xanh, hạt đậu trắng và đậu lăng.

2. Các trẻ nhỏ bị hội chứng Williams (tăng nồng độ canxi máu vô căn) có thể có nồng độ canxi máu rất cao tới mức nguy hiểm. Tình trạng này có xu hướng thuyên giảm dần khi trẻ lớn lên. Trẻ bị hội chứng này có thể cần sử dụng các chế độ nuôi dưỡng không có canxi ở tuổi bú mẹ và tuổi nhỏ.

CARBOXYHEMOGLOBIN

(Carboxyhémoglobinémie / Carbon monoxide[CO] and carbon monoxide poisoning)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Carbon monoxid (CO) là một chất khí không màu, không mùi được tìm thấy trong khói thuốc lá, khí thải ô tô, khói cháy trong môi trường thông khí kém, các lò sưởi hoạt động chức năng không tốt và các thiết bị đốt gaz không cháy hết (như lò gốm). Khi hemoglobin máu tiếp xúc với CO trong khí hít vào, carboxyhemoglobin được hình thành. Ái lực của CO với hemoglobin mạnh gấp 200 lần ái lực với oxy, vì vậy sau khi gắn với carbon monoxid, hemoglobin mất khả năng gắn và vận chuyển oxy tới các mô trong cơ thể (Vd: não) gây tình trạng giảm oxy mô (hypoxia).

Các triệu chứng của ngộ độc khí CO biến đổi ùy theo nồng độ carboxyhemoglobin. Nồng độ carboxyhemoglobin từ 20 - 30% sẽ gây đau đầu, chóng mặt, buồn nôn, nôn và suy giảm khả năng tư duy. Nồng độ carboxyhemoglobin từ 30 - 40% sẽ gây lú lẫn, yếu cơ, thở nhanh, tụt huyết áp và nhịp tim nhanh. Khi nồng độ carboxyhemoglobin lên tới 50 - 60%, BN sẽ bị mất ý thức và có thể xuất hiện cơn co giật. Khi nồng độ carboxyhemoglobin > 60% tình trạng ngừng thở và tử vong có thể xảy ra.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán và theo dõi các trường hợp ngộ độc khí CO.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên máu toàn phần. Mẫu máu được lấy vào ống nghiệm có EDTA.

Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN. BN không được phép hút thuốc trước khi lấy mẫu XN.

PHƯƠNG PHÁP ĐỊNH LƯỢNG

Phương pháp đo quang phổ nhiều bước sóng (multiwavelength spectrophotometry).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Người không hút thuốc*: < 3% hemoglobin toàn phần.
- *Người hút thuốc*: 2 - 10% hemoglobin toàn phần.
- *Trẻ sơ sinh*: 10 - 12% hemoglobin toàn phần.

TĂNG NỒNG ĐỘ CARBOXYHEMOGLOBIN MÁU

Nguyên nhân chính thường gặp là: ngộ độc carbon monoxid.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Có khoảng chồng chéo giữa giá trị nồng độ carboxyhemoglobin ở người nghiện thuốc lá mạn tính với giá trị nồng độ hemoglobin ở đối tượng bị ngộ độc khí CO do tai nạn.
- Điều trị bằng oxy liều cao trước khi lấy máu XN có thể làm giảm mức độ nặng của tình trạng carboxyhemoglobin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CARBOXY HEMOGLOBIN MÁU

1. XN không thể thiếu để chẩn đoán và nhất là để theo dõi các trường hợp ngộ độc khí CO, sau khi đã tiến hành cho BN thở oxy liều cao hay oxy cao áp (oxygénothérapie hyperbare).
2. XN có thể được áp dụng hữu ích để phát hiện các BN nghiện thuốc lá lâu ngày và có thể có tình trạng ngộ độc CO mạn tính.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

1. Không thể sử dụng XN các chất khí trong máu động mạch để chẩn đoán tình trạng ngộ độc CO. Do carbon monoxid không có tác động trên lượng oxygen được hòa tan trong huyết thanh vì vậy, PO_2 và độ bão hòa oxy máu sẽ bình thường.
2. Theo dõi độ bão hòa oxy máu mao mạch (pulse oximetry monitoring) sẽ cung cấp kết quả bình thường "giả tạo" do đầu đo độ bão hòa mạch nảy sẽ đọc độ bão hòa carboxy-hemoglobin như oxyhemoglobin.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Một đối tượng nghi ngờ bị ngộ độc khí CO cần được đưa ra khỏi nơi nghi ngờ gây ngộ độc khí CO và được cho thở oxy trước khi XN đánh giá nồng độ carboxyhemoglobin.

- Phụ nữ và trẻ em có thể có biểu hiện triệu chứng ngộ độc CO nặng nề hơn ở một mức nồng độ carboxyhemoglobin thấp hơn so với nam giới, do họ có số lượng hồng cầu thường thấp hơn so với nam giới.

CHOLESTEROL

(Cholestérolémie totale / Cholesterol total)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Các lipid chính trong hệ tuần hoàn (cholesterol, triglycerid, phospholipid) có bản chất là các chất **không tan** trong máu. Để có thể lưu hành trong dòng tuần hoàn, các chất này phải được gắn với với các protein **có thể tan trong nước** gọi là apolipoprotein (A_1, A_2, B, C, E...)

Toàn bộ **lipid + Apolipoprotein** hình thành các nhóm **lipoprotein.**

Có 4 loại lipoprotein chính với các thành phần lipid và protein được trình bày dưới đây *(Bảng 1)*:

1. Các vi thể dưỡng chấp (chylomicron).
2. Các VLDL (lipoprotein có tỉ trọng rất thấp [Very Low Density Lipoproteins]).
3. Các LDL (lipoprotein có tỉ trọng thấp [Low Density Lipoproteins]).
4. Các HDL (lipoprotein có tỉ trọng cao [High Density Lipoproteins]).

Cholesterol là steroid chính trong cơ thể con người. Phân tử cholesterol bao gồm 4 vòng và 27 nguyên tử Carbon. Cholesterol được sáp nhập chủ yếu trong các lipoprotein loại LDL, HDL và VLDL và ở một mức ít hơn trong các vi thể dưỡng chấp (chylomicron). *(Bảng 1)*

Cholesterol lưu hành trong tuần hoàn có xuất xứ từ 2 **nguồn:** *(Hình2)*

1. Nguồn gốc ngoại sinh:

Tùy theo mức kinh tế của từng vùng, thức ăn cung cấp khoảng 50 mg tới 3g cholesterol mỗi ngày, chủ yếu dưới dạng este hoá. Khi đi qua tá tràng, cholesterol được thủy phân nhờ lipase của tụy (cholesterol esterase) thành cholesterol + axit béo tự do rồi được các TB ruột hấp thu nhờ tác động của các axit mật. Trong các TB của ống tiêu hoá, cholesterol được nhập vào chylomicron và các VLDL ruột. Nhờ các lipoprotein, cholesterol được vận chuyển trong ống ngực rồi tới dòng tuần hoàn.

2. Nguồn gốc nội sinh

Nhiều mô (nhất là gan và ruột) tổng hợp cholesterol từ acetyl CoA. Tuy vậy, cholesterol sau khi hình thành sẽ được sáp nhập vào các VLDL để có thể được vận chuyển trong dòng tuần hoàn.

Chức năng chính của cholesterol là được cơ thể sử dụng để sản xuất muối mật và một số hormon steroid, đồng thời nó cũng là một thành phần của màng tế bào.

Trong máu, dưới tác động của lipase-lipoprotein (enzym được TB nội mạc mạch máu tổng hợp), các VLDL được chuyển dạng thành IDL (lipoprotein tỉ trọng trung gian = Intermediate Density Lipoprotein), rồi sau đó được chuyển thành LDL và HDL lipoprotein.

Cholesterol được các lipoprotein tỉ trọng thấp (LDL lipoprotein) và các lipoprotein tỉ trọng cao (HDL lipoprotein) vận chuyển trong máu để tham gia vào 2 quá trình hoàn toàn khác biệt:

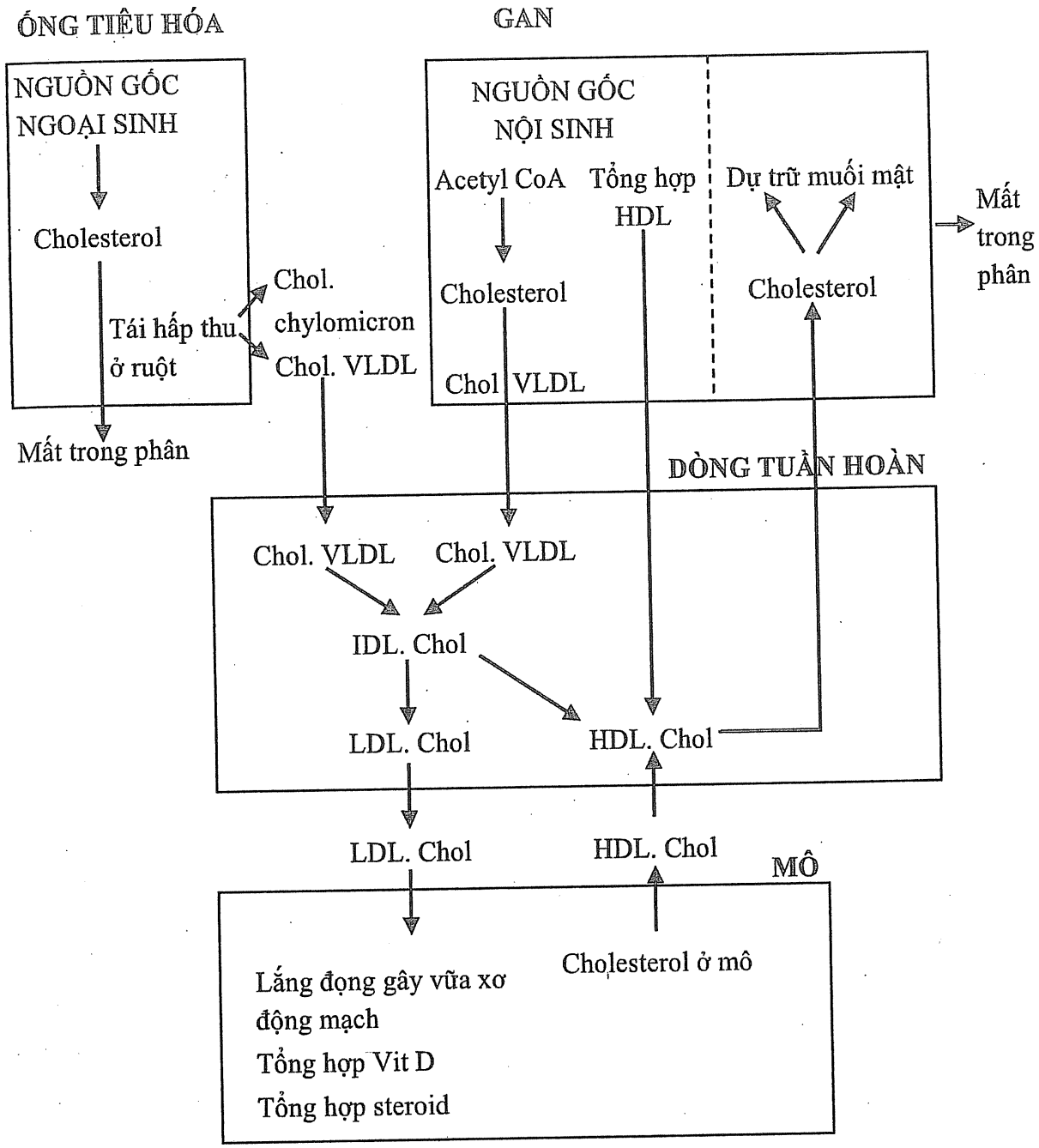
1. Cholesterol sáp nhập vào LDL lipoprotein (thường được gọi LDL cholesterol) sẽ được vận chuyển từ gan tới các mô (tuyến thượng thận, TB nội mạc mạch máu) với nguy cơ tạo nên các mảng lắng đọng gây vữa xơ động mạch.

2. Trái lại, cholesterol được sáp nhập vào HDL lipoprotein (thường được gọi HDL cholesterol) sẽ được vận chuyển từ các mô ngoại vi tới gan để được dị hoá tại đó.

Như vậy, dường như LDL cholesterol có liên quan với quá trình gây vữa xơ động mạch (athérogène), trái lại HDL cholesterol lại có liên quan với quá trình dị hoá. Có rất nhiều nghiên cứu tập trung tìm hiểu vai trò của cholesterol trong bệnh tim mạch. Một nồng độ cholesterol máu tăng cao, nhất là khi kết hợp với nồng độ HDL cholesterol thấp được thấy là đi kèm với tăng nguy cơ cho cá thể bị vữa xơ động mạch và bệnh tim do vữa xơ động mạch.

Lipoprotein	Phân đoạn lipid			Phân đoạn protein Apolipoprotein
	Cholesterol	*Triglycerid*	*Phospholipid*	
Chylomicron	5%	90%	3 %	2 %
VLDL	15%	60%	15 %	10 %
LDL	45%	10%	20 %	25% (98% Apo B)
HDL	17%	8%	25 %	50% (67% $ApoA_1$, 22% $Apo\ A_2$)

Bảng 1. Thành phần các lipoprotein máu



Hình 2. **Sơ đồ đơn giản mô tả quá trình chuyển hoá của cholesterol**

Tại các mô ngoại vi, cholesterol có thể:

- Tham gia vào quá trình tổng hợp màng TB.
- Tham gia vào quá trình tổng hợp Vit D.
- Hoặc là khởi điểm của quá trình tổng hợp các hormon sinh dục, các glucocorticoid và corticoid chuyển hóa muối nước (mineralocorticoid) ở các tuyến thượng thận.
- Hoặc lắng đọng trong nội mô mạch với nguy cơ gây mảng vữa xơ động mạch.

Các **con đường phân hủy chính** đối với cholesterol bao gồm:

1. Gan: cholesterol có nguồn gốc từ LDL lipoprotein hoặc có thể được tích trữ trong gan hoặc được chuyển dạng thành muối mật và được thải trừ qua ống mật chủ (thể hiện trong chu kì gan - ruột).

2. Đường tiêu hoá: chỉ 20 đến 40% cholesterol ăn vào được tái hấp thu, phần còn lại được thải trừ trong phân.

3. Thận.

4. Da (bong da).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

- Để nghiên cứu các tình trạng rối loạn lipoprotein máu.
- Để đánh giá nguy cơ hình thành mảng vữa xơ động mạch.
- Để nghiên cứu chức năng của gan.
- Để hỗ trợ cho chẩn đoán các tình trạng rối loạn chức năng tuyến giáp.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Cần yêu cầu BN *nhịn ăn 12h* trước khi lấy máu làm XN. BN không được uống rượu trong vòng 24h trước khi lấy máu làm XN.

PHƯƠNG PHÁP ĐỊNH LƯỢNG

1. Phương pháp tốt nhất để định lượng cholesterol toàn phần là phương pháp enzym so màu

2. Định lượng cholesterol trong HDL lipoprotein (**HDL cholesterol**):

- Hoặc định lượng trực tiếp bằng phương pháp enzym so màu.
- Hoặc định lượng bằng phương pháp đo độ đục sau khi làm kết tủa huyết thanh (nếu nồng độ triglycerit < 400 mg/dL).
- Hoặc tính toán (khi nồng độ triglycerid ≤ 4,5 mmol/L), dựa vào công thức của Friedewald, sau khi xác định LDL.cholesterol: **LDL cholesterol = Cholesterol toàn phần - (triglycerit/2,2 + HDL Cholesterol)**.

3. Định lượng cholesterol nhập trong LDL lipoprotein (**LDL cholesterol**):

- Hoặc định lượng trực tiếp bằng phương pháp enzym so màu.

- Hoặc định lượng sau khi tách trên cột thạch agar.
- Hoặc tính toán từ công thức của Friedewald, sau khi xác định HDL cholesterol.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Cholesterol toàn phần
- *< 10 tuổi*: 100 - 180 mg/dL *hay* 2,6 - 4,7 mmol/L.
- *10 - 20 tuổi*: 120 - 180 mg/dL *hay* 3,1 - 4,7 mmol/L.
- *> 20 tuổi*: 120 - 200 mg/dL *hay* 3,1 - 5,2 mmol/L.

2. Giá trị bình thường mong muốn đạt được

< 200 mg/dL *hay* (< 5,18 mmol/L).

3. HDL cholesterol
- *Nam*: 35 - 54 mg/dL *hay* 0,9 - 1,4 mmol/L.
- *Nữ*: 45 - 64 mg/dL *hay* 1,1 - 1,7 mmol/L.

4. LDL cholesterol: 80 - 150 mg/dl *hay* 2,1 - 3,9 mmol/L.
5. Tỉ lệ cholesterol/HDL cholesterol
- *Nam*: 3,50 - 4,50
- *Nữ*: 3,39 - 4,39

6. Giá trị bất thường
- *Cao giới hạn (Borderline High)*: 200 - 239 mg/dL *hay* (5,18 - 6,19 mmol/L).
- *Cao*: > 239 mg/dL *hay* (> 6,20 mmol/L).

TĂNG NỒNG ĐỘ CHOLESTEROL

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Khẩu phần dinh dưỡng giàu cholesterol và axit béo bão hòa.
- Bệnh vữa xơ động mạch (atherosclerosis).
- Bệnh tim mạch.
- Tăng cholesterol máu.
- Tăng lipoprotein máu có tính chất gia đình (typ IIa, IIb, III).
- Tăng triglycerid máu.
- Suy giáp.
- Hội chứng thận hư.
- Tắc mật.
- Xơ gan do mật (biliary cirrhosis).

- Béo phì.
- Rối loạn chức năng tụy.
- Tiền sản giật.
- Có thai.
- Bệnh ĐTĐ không được kiểm soát tốt.
- Bệnh có nhiều khối u vàng (Xanthomatosis).

GIẢM NỒNG ĐỘ CHOLESTEROL

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Suy dinh dưỡng.
- Hội chứng giảm hấp thu (Vd: cắt đoạn ruột, viêm tụy mạn, bệnh Crohn).
- Khẩu phần dinh dưỡng nghèo cholesterol và axit béo bão hòa song lại giàu axit béo, không bão hòa.
- Cường giáp.
- Bệnh gan nặng với suy gan.
- Điều trị bằng các thuốc làm giảm lipid máu.
- Không có bêta lipoprotein máu mang tính chất gia đình.
- Thiếu hụt alpha lipoprotein máu (bệnh Tangier).
- Thiếu máu mạn, thiếu máu ác tính Biermer.
- Thiếu máu do tan máu.
- Nhiễm trùng nặng và sepsis.
- Tình trạng stress.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ cholesterol máu* là: thuốc an thần kinh, thuốc chẹn bêta giao cảm, corticosteroid, disulfiram, lanzoprazol, levodopa, lithium, thuốc ngừa thai uống, pergolid, phenobarbital, phenytoin, sulfonamid, testosteron, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid, ticlopidin, venlafaxin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ cholesterol máu* là: thuốc ức chế men chuyển angiotensin, allopurinol, androgen, thuốc làm giảm cholesterol máu, erythromycin, estrogen, filgrastim, levothyroxin, metformin, phenytoin, prazosin, tomoxifen, terazosin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CHOLESTEROL

1. Phát hiện và đánh giá các BN có nguy cơ bị vữa xơ động mạch, giúp quyết định các lựa chọn điều trị và để theo dõi hiệu quả của điều trị.
2. Đánh giá mức độ nặng của một bệnh lý gan.
3. Điều chỉnh hội chứng giảm hấp thu.
4. Chẩn đoán, phân loại và theo dõi BN tăng lipid máu: Gia tăng mạnh nồng độ cholesterol máu > 8,25 mmol/L (3,2 g/L) khẳng định có tình trạng ***tăng lipoprotein máu*** và cho phép phân loại khi phối hợp với định lượng nồng độ triglyerid máu: khi nồng độ triglycerid bình thường, có nghĩa là BN bị tăng cholesterol máu đơn thuần do tăng gánh LDL - cholesterol; khi nồng độ triglycerid tăng vừa, có nghĩa là BN bị tăng lipid máu hỗn hợp; khi nồng độ triglycerid tăng gấp 2 - 3 lần hơn cholesterol, có nghĩa là BN bị tăng triglycerid máu nội sinh do tăng lipoprotein tỉ trọng rất thấp (VLDL).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo báo cáo lần thứ III của Chương trình giáo dục cholesterol Quốc gia (National Cholesterol Educational Program [NCEP] của các chuyên gia Mỹ về ***phát hiện, đánh giá và điều trị tình trạng tăng cholesterol máu ở người lớn***:

- Đối với tất cả người ≥ 20 tuổi, cần tiến hành làm XN các thành phần lipoprotein máu lúc đói (bao gồm cholesterol toàn phần, LDL cholesterol, HDL cholesterol và triglycerid) định kỳ 5 năm/lần.
- Nếu ***tiến hành làm xét nghiệm*** các thành phần lipoprotein thì chỉ sử dụng các giá trị của cholesterol toàn phần và HDL cholesterol để đánh giá. Trong trường hợp này, nếu nồng độ cholesterol toàn phần ≥ 200 mg/dL (≥ 5,2 mmol/L) hay HDL cholesterol < 40 mg/dL (< 1 mmol/L) cần tiến hành theo dõi định kỳ các thành phần lipoprotein máu để xử trí thích hợp.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

1. Nếu kết quả XN nồng độ cholesterol máu > 5,2 mmol/L (> 200 mg/dL), cần tiến hành chương trình giáo dục bệnh tật cho bệnh nhân:
   - Giảm cung cấp mỡ bão hòa và cholesterol trong chế độ ăn.
   - Tăng hoạt động thể lực.
   - Kiểm soát cân nặng.
2. Tùy theo nồng độ của các lipoprotein khác và mức độ tăng cholesterol máu, có thể bắt đầu điều trị cho BN bằng các thuốc làm giảm cholesterol máu, phối hợp cùng với các biện pháp thay đổi lối sống của người bệnh.

CHOLINESTERASE

(Cholinesterase / Acetylcholinesterase, Cholinesterase RBC, Pseudocholinesterase)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Có 2 enzym thủy phân acetylcholin (ACh) là: Acetylcholinesterase (hay cholinesterase thật) và pseudocholinesterase (hay cholinesterase huyết thanh). Acetylcholinesterase, có mặt ở mô thần kinh, lách và chất xám của não, enzym này giúp dẫn truyền các xung động qua các đầu tận của dây TK tới các sợi cơ. Pseudocholinesterase (hay cholinesterase huyết thanh) được sản xuất chủ yếu trong gan, xuất hiện với một lượng nhỏ ở tụy, ruột non, tim và chất trắng của não.

Hai nhóm hóa chất có tác dụng kháng cholinesterase (anticho-linesterase) là phospho hữu cơ và thuốc dãn cơ. Hai nhóm này hoặc có tác động tới cholinesterase hoặc chịu tác động của enzym này. Phospho hữu cơ gây bất hoạt acetylcholinesterase được thấy trong nhiều loại thuốc diệt côn trùng bảo vệ thực vật và các khí độc thần kinh. Các thuốc dãn cơ, như succinyl cholin bình thường được pseudocholinesterase phá hủy. Tuy nhiên, khi có tình trạng thiếu hụt cholinesterase huyết thanh, BN được dùng thuốc giãn cơ trong khi mổ có thể có biểu hiện bị ngừng thở kéo dài trong giai đoạn hồi tỉnh.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

- Để chẩn đoán và theo dõi tình trạng ngộ độc thuốc diệt côn trùng và bảo vệ thực vật và các khí độc thần kinh có tác dụng kháng cholinesterase (Vd: phospho hữu cơ).
- Để XN bilan trước mổ đối với các BN có tình trạng thiếu hụt enzym cholinesterase huyết thanh, nếu có dự kiến dùng thuốc cơ trong cuộc mổ cho các đối tượng này.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN thường được thực hiện trên huyết thanh (định lượng pseudocholinesterase).

Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.

Cần ngừng dùng trong vòng 24h trước khi lấy máu XN tất cả các thuốc có thể có ảnh hưởng đến hoạt độ cholinesterase. Nếu BN đã được lên lịch cuộc mổ, cần tiến hành lấy mẫu bệnh phẩm ít nhất 2 ngày trước khi mổ.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

5 300 - 12 900 U/L *hay* 5,3 - 12,9 kU/L

GIẢM HOẠT ĐỘ CHOLINESTERASE

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Các nhiễm trùng cấp.
- Thiếu máu.
- Suy dinh dưỡng mạn.
- Xơ gan có vàng da.
- Viêm da cơ (dermatomyositis).
- Viêm gan.
- Mất khả năng thủy phân thuốc giãn cơ dùng trong cuộc mổ.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Di căn ung thư.
- Nhồi máu cơ tim.
- Ngộ độc thuốc trừ sâu loại phospho hữu cơ.
- Lao.
- Hội chứng urê máu cao.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Do ảnh hưởng của các thuốc được dùng trong phẫu thuật, không nên tiến hành định lượng hoạt độ cholinesterase trong phòng hồi tỉnh để dự kiến nguy cơ bị ngừng thở kéo dài trong giai đoạn hồi tỉnh của BN.
- Các thuốc có thể ***làm giảm hoạt độ cholinesterase huyết thanh*** là: atropin, caffein, chloroquin hydrochlorid,codein, cyclophosphamid, estrogen, axit folic, thuốc ức chế MAO, morphin sulfat, neostigmin, thuốc ngừa thai uống, phenothiazin, physostigmin, phospholin iodin, pyridostigmin bromid, quinidin, quinin sulfat, succinyl cholin, theophyllin, vitamin K...

C

CLO

(Chlorémie / Chloride, blood-urine)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Clorid (Cl^-) là một anion chính của dịch ngoài tế bào. Nồng độ clo máu có mối tương quan nghịch với nồng độ bicarbonat (HCO_3^-) do các ion này phản ánh tình trạng cân bằng axit-bazơ trong cơ thể. Clo có một số chức năng như tham gia duy trì tình trạng trung hòa về điện tích bằng cách đối trọng với các cation như Na^+ (NaCl, HCl), hoạt động như một thành phần của hệ đệm, hỗ trợ cho quá trình tiêu hóa và tham gia duy trì áp lực thẩm thấu và cân bằng nước trong cơ thể. Do ion Cl^- thường được thấy dưới dạng kết hợp với natri (Na^+), các thay đổi trong nồng độ natri sẽ gây nên sự thay đổi tương ứng trong nồng độ clo. Lượng clo được thận bài xuất trong 24h là một chỉ dẫn cho tình trạng thăng bằng điện giải của BN và là hình ảnh phản chiếu đối với khẩu phần clo và natri trong chế độ ăn.

Các bệnh nhân bị tăng nồng độ clo máu (hyperchloremia) có thể biểu hiện triệu chứng yếu cơ, thở nhanh sâu, thờ ơ, mệt lả và tình trạng trên có thể tiến triển tới hôn mê thực sự. Các BN bị giảm nồng độ clo máu (hypochloremia) có thể biểu hiện tình trạng tăng trương lực cơ, cơn co cứng cơ (tetany) và thở nông.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN định lượng các ion chính có trong huyết tương (XN điện giải đồ) và để đánh giá tình trạng cân bằng axit-bazơ.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- **Máu:** XN được thực hiện trên huyết thanh hay huyết tương. ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***
- **Nước tiểu:** thu bệnh phẩm 24h. Nước tiểu được bảo quản trong tủ mát hay trong đá lạnh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nồng độ Clo máu*: 96 - 106 mEq/L *hay* 96 - 106 mmol/L.
- *Nồng độ Clo niệu*: 110 - 250 mEq/L *hay* 110 - 250 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CLO MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Suy thận cấp.
- Nghiện rượu.
- Thiếu máu.
- Đợt mất bù của suy tim.
- Hội chứng Cushing.
- Mất nước nặng.
- Đái tháo nhạt.
- Sản giật.
- Truyền quá nhiều dịch muối.
- Cường cận giáp.
- Tăng thông khí.
- Toan chuyển hóa.
- Bệnh đa u tủy xương (multiple myeloma).
- Toan hóa do ống thận.
- Kiềm chuyển hóa.
- Ngộ độc salicylat.

GIẢM NỒNG ĐỘ CLO MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Các nhiễm trùng cấp.
- Bệnh Addison.
- Suy vỏ thượng thận.
- Bỏng.
- Suy thận mạn.
- Suy tim ứ huyết.
- Nhiễm toan cetôn do đái tháo đường.
- Tiêu chảy.

- Ra nhiều mồ hôi.
- Tiếp xúc với môi trường có nhiệt độ quá cao.
- Hạ kali máu.
- Hạ natri máu.
- Kiềm chuyển hóa.
- Hút dịch dạ dày qua xông.
- Cường aldosteron tiên phát.
- Khí thũng phổi.
- Hẹp môn vị.
- Viêm đại tràng loét.
- Nôn.

TĂNG NỒNG ĐỘ CLO TRONG NƯỚC TIỂU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng Cushing.
- Mất nước nặng.
- Khẩu phần ăn có quá nhiều muối.
- Ngộ độc salicylat.
- Hội chứng tiết hormon chống bài niệu (ADH) không thích hợp (SIADH).
- Đói ăn.

GIẢM NỒNG ĐỘ CLO TRONG NƯỚC TIỂU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Suy tim ứ huyết.
- Tiêu chảy.
- Mất nhiều mồ hôi.
- Bệnh khí thũng phổi.
- Chế độ ăn chứa quá ít natri. Ti
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Hút dịch dạ dày qua xông .
- Hẹp môn vị.
- Tổn thương thận.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Sử dụng garo tĩnh mạch quá lâu trong khi lấy máu XN có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ clo máu* là: acetazolamid, ammonium clorid, androgen, axit boric, cholestyramin, cyclosporin, estrogen, glucocorticoid, imipenem-cilastatin, methyldopa, thuốc kháng viêm không phải là steroid, phenylbutazon, bromid natri, spironolacton, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ clo máu* là: aldosteron, amilorid, bumetanid, corticosteroid, corticotropin, truyền dextrose, acid ethacrynic, furosemid, lợi tiểu thủy ngân, prednisolon, natri bicarbonat, spironolacton, triamteren, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ clo trong nước tiểu* là: bromid, lợi tiểu thủy ngân, lợi tiểu nhóm thiazid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ CLO MÁU

1. XN định lượng nồng độ clo máu thường được đánh giá như một phần của XN sàng lọc đối với tình trạng rối loạn nước điện giải và thăng bằng toan kiềm.
- Các biến đổi nồng độ clo máu xảy ra song song với các biến đổi nồng độ natri máu và việc phân tích các biến đổi này cũng tương tự như đối với nồng độ natri máu.
- Do clo tham gia một phần vào hệ đệm trong cân bằng axit-bazơ của cơ thể, vì vậy khi phân tích biến đổi nồng độ của ion này phải kết hợp với phân tích XN các chất khí trong máu động mạch và nồng độ bicarbonat.

2. XN này cũng được chỉ định để đánh giá những BN than phiền có triệu chứng nôn kéo dài, tiêu chảy hay yếu mệt.

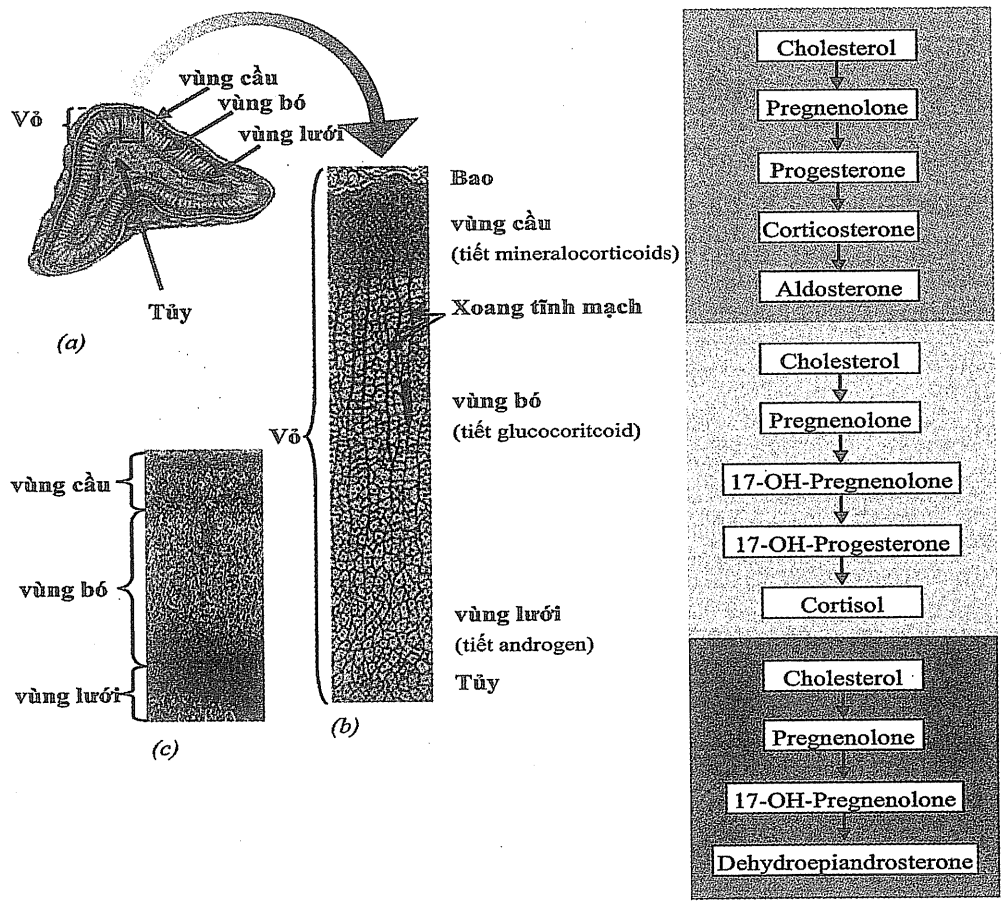
3. Ở các đối tượng bị nhiễm kiềm, XN định lượng nồng độ clo có trong nước tiểu giúp chẩn đoán phân biệt nguyên nhân gây rối loạn axit bazơ nói trên:
- Các BN bị nôn kéo dài sẽ có tình trạng nhiễm kiềm giảm clo máu với nồng độ clo trong nước tiểu rất thấp.
- Các BN bị tăng quá mức một số hormon (như cortisol hay aldosteron) sẽ có nồng độ clo trong nước tiểu rất cao.

CORTISOL

(Cortisol plasmatique / Cortisol, blood)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi đáp ứng với một stress, vùng dưới đồi (hypothalamus) tiết hormon gây giải phóng hormon hướng thượng thận (corticotropin-releasing hormon [CRH]). Hormon này kích thích thùy trước tuyến yên tiết ACTH (hormon hướng thượng thận [adrenocorticotropic hormone]). Khi được tiết ra, ACTH kích thích vỏ thượng thận tiết cortisol là một hormon thượng thận loại corticoid chuyển hóa đường (glucocorticoid hormone). Nếu nồng độ cortisol trong máu tăng lên, thông qua cơ chế điều hòa ngược (-) (nagative feedback) để kích thích tuyến yên giảm sản xuất ACTH.



Cortisol có một số chức năng sau đây:

- Kích thích hình thành glucose (tân tạo glucose [gluconeogenesis]).
- Kích thích thoái giáng các chất dự trữ năng lượng của cơ thể (Vd: mỡ, protein carbohydrat).
- Khởi động các đáp ứng giao cảm đối với tác nhân gây stress.
- Giảm chức năng gây viêm và chức năng miễn dịch.
- Kích thích bài tiết axit dịch vị.

Nồng độ cortisol máu cung cấp các thông tin quý báu liên quan với chức năng của vỏ thượng thận. Trong điều kiện bình thường, bài xuất cortisol của thượng thận thay đổi theo nhịp ngày đêm, với đỉnh hay nồng độ cao nhất trong khoảng 6 - 8h sáng và đáy hay nồng độ thấp nhất xảy ra vào nửa đêm.

Hầu hết cortisol hiện diện trong cơ thể được gắn với globulin mang cortisol (cortisol-binding globulin) và albumin. 5 - 10% là cortisol "tự do" hay không liên hợp, vì vậy được thận lọc vào nước tiểu. Định lượng cortisol niệu sẽ xác định hàm lượng cortisol "tự do" có trong nước tiểu và được sử dụng để đánh giá chức năng thượng thận, nhất là tình trạng cường năng thượng thận. Nói chung, nồng độ cortisol niệu sẽ tăng lên khi nồng độc cortisol huyết tương tăng cao và sẽ giảm xuống khi nồng độ cortisol huyết tương thấp. Nồng độ creatinin trong mẫu nước tiểu 24h cũng thường được định lượng cùng với nồng độ cortisol niệu để khẳng định rằng thể tích nước tiểu là thỏa đáng.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để chẩn đoán hội chứng Cushing và suy thượng thận: định lượng nồng độ cortisol máu.
2. Để pháp hiện tình trạng cường năng tuyến thượng thận, suy thượng thận muộn (bệnh Addison) và để theo dõi hiệu quả điều trị các tình trạng trên: định lượng nồng độ cortisol niệu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- *Máu*: XN được thực hiện trên huyết tương. Yêu cầu BN nhịn ăn và hạn chế hoạt động thể lực 10 - 12h trước khi lấy máu XN. Cần ngừng dùng trong vòng 24h trước khi lấy máu XN tất cả các thuốc có thể có ảnh hưởng đến nồng độ cortisol máu (đặc biệt là các thuốc ngừa thai loại kết hợp estrogen và progesteron [estroprogestatif]). Trong trường hợp muốn XN để chẩn đoán hội chứng Cushing:

tiến hành lấy máu XN vào các thời điểm 8h sáng và 20h (các thời điểm nồng độ cortisol máu thấp nhất trong nhịp ngày đêm).

- *Nước tiểu*: Thu bệnh phẩm nước tiểu 24h vào bình chứa có chất bảo quản (10g axit boric) và được bảo quản trong tủ mát.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Cortisol máu:

- 8h sáng đến 12h trưa: 5,0 - 25,0 µg/dL *hay* 138 - 690 nmol/L.
- 12h trưa đến 20h tối: 5,0 - 15,0 µg/dL *hay* 138 - 410 nmol/L.
- 20h tối đến 8h sáng: 0,0 - 10,0 µg/dL *hay* 0 - 276 nmol/L.

Cortisol niệu:

- 10 - 100 µg/24h *hay* 27,6 - 276 mmol/ngày.

TĂNG NỒNG ĐỘ CORTISOL MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- U biểu mô tuyến (adenoma) thượng thận.
- Bỏng.
- Bệnh Cushing.
- Hội chứng Cushing.
- Sản giật.
- Các khối u sản xuất ACTH lạc chỗ (ectopic ACTH - producing tumors).
- Gắng sức.
- Cường chức năng tuyến yên (hyperpituitarism).
- Tăng huyết áp.
- Cường giáp.
- Bệnh nhiễm trùng.
- Béo phì.
- Viêm tụy (cấp).
- Có thai.
- Sốc.
- Tình trạng stress.
- Phẫu thuật.

GIẢM NỒNG ĐỘ CORTISOL MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Suy thượng thận.
- Hạ đường huyết.
- Suy chức năng tuyến giáp (hypothyroidism).
- Bệnh gan.
- Hoại tử tuyến yên sau đẻ (postpartum pituitary necrosis).

TĂNG NỒNG ĐỘ CORTISOL NIỆU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Vô kinh (Amenorhea).
- Hội chứng Cushing.
- Cường giáp.
- Ung thư phổi.
- Khối u tuyến yên.
- Có thai.
- Tình trạng stress.

GIẢM NỒNG ĐỘ CORTISOL NIỆU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Suy chức năng tuyến yên.
- Suy giáp.
- Rối loạn chức năng cầu thận.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nồng độ cortisol máu và niệu có thể thay đổi khi gắng sức, khi ngủ và trong tình trạng stress.
- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- BN nghiện rượu hay đang bị một bệnh lý cấp tính có thể có nồng độ cortisol niệu tăng cao bất thường.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ cortisol máu* là: amphetamin, estrogen, cồn ethylen, lithium carbonat, methadon, nicotin, thuốc ngừa thai uống, spironolacton, glucocorticoid tổng hợp (Vd: prednison, prednisolon)

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ cortisol máu* là: androgen, barbiturat, dexamethason, levodopa, phenytoin.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ cortisol niệu* là: amphetamin, hormon hướng thượng thận (corticotropin), estrogen, nicotin, thuốc ngừa thai uống, spironolacton, glucocorticoid tổng hợp (Vd: prednison, prednisolon).

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ cortisol niệu* là: dexamethason.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CORTISOL

- XN hữu ích để chẩn đoán hội chứng Cushing: nồng độ cortisol máu tăng cao vào thời điểm 8h sáng đi kèm với với tăng tương ứng hay thậm chí tăng cao hơn nồng độ cortisol ở thời điểm 20h là một gợi ý có giá trị cho chẩn đoán.

- XN hữu ích để chẩn đoán suy thượng thận: nồng độ cortisol máu thấp vào thời điểm 8h sáng

- Một nồng độ cortisol niệu cao bất thường là một bằng chứng gợi ý cho chẩn đoán tình trạng cường thượng thận song không đủ để cho phép khẳng định chẩn đoán này.

- Định lượng cortisol niệu cũng là một XN hữu ích để đánh giá hiệu quả điều trị các bệnh lý tuyến thượng thận.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

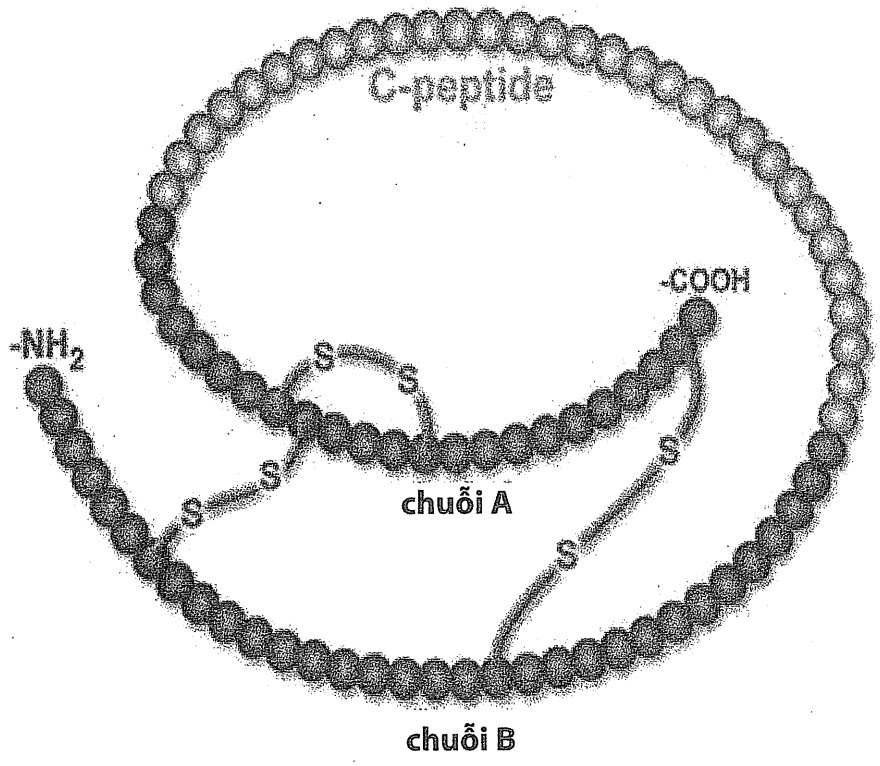
Không khuyến cáo tiến hành làm XN này nếu BN đang dùng prednison/ prednisolon do có tình trạng phản ứng chéo với kháng thể được sử dụng trong kĩ thuật định lượng cortisol máu.

C-peptid

(Peptide C / Connecting Peptide, Insulin C-peptide)

NHẮC LẠI SINH LÝ

C-peptid (peptide de connection) kết nối các chuỗi A và B của insulin trong phân tử proinsulin ***(Hình 1)***. Proinsulin được chuyển thành insulin ở các tế bào bêta của tụy. C-peptid (một polypeptid bất hoạt) là sản phẩm phụ của sự chuyển đổi này. Insulin và peptid C được giải phóng với lượng tương đương vào tuần hoàn, vì vậy nồng độ C-peptid ***có mối tương quan*** với nồng độ insulin nội sinh và không bị tác động do dùng insulin ngoại sinh (không chứa C-peptid).



Hình 1. **Pro-insulin và C-peptid**

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá hoạt động chức năng của các tế bào bêta đảo tụy, nhất là ở các BN bị ĐTĐ được điều trị bằng insulin.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được thực hiện trên huyết thanh. Yêu cầu BN nhịn ăn 8 - 10h trước khi lấy máu XN.
- Do XN định lượng đơn độc C-peptid ít có giá trị. C-peptid có thể được định lượng:
  - Sau một kích thích sinh lý: lấy máu định lượng C-peptid lúc đói và sau một bữa điểm tâm 90 - 120 phút.
  - Sau một kích thích bằng thuốc: lấy máu định lượng C-peptid trước và sau khi tiêm 1 mg glucagon: để đánh giá khả năng bài xuất insulin nội sinh tồn dư ở BN đái tháo đường.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0,5 - 2,0 ng/mL *hay* 0,17 - 0,67 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ C - peptid

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Các khối u tiết insulin (Insulinoma).
- Khối u các tế bào đảo tụy (islet cell tumor).
- Ghép tụy.
- Suy thận.

GIẢM NỒNG ĐỘ C-peptid

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- ĐTĐ phụ thuộc insulin.
- Giảm đường huyết do quá liều insulin.
- Sau cắt tụy.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Nồng độ C-peptid có thể ***không tương ứng*** với nồng độ insulin nội sinh ở các BN bị béo phì hay có khối u tế bào đảo tụy.

- Tình trạng suy thận do giảm bài xuất C-peptid sẽ gây tình trạng tăng giả tạo nồng độ C-peptid trong huyết tương.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ C-peptid*: thuốc hạ đường huyết nhóm sulfonylureas.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG C - peptid

Đo nồng độ C-peptid là một XN hữu ích để:

- Xác định nồng độ insulin nội sinh (đánh giá khả năng tiết insulin nội sinh còn lại) ở các BN ĐTĐ được điều trị bằng insulin, do nồng độ C-peptid không bị tác động khi dùng insulin ngoại sinh.

- Xác định hạ đường huyết do bị tiêm insulin không nhằm mục đích điều trị (Vd: nhằm mục đích đầu độc)- hạ đường huyết giả tạo): trong trường hợp này sẽ thấy nồng độ insulin máu tăng cao trong khi nồng độ C-peptid thấp.

- Để xác định sự hiện diện của một khối u tiết insulin (insulinoma): được chỉ dẫn bằng sự gia tăng cả nồng độ insulin và nồng độ C-peptid.

- Theo dõi sự tái phát của các khối u tiết insulin: được chỉ dẫn bằng gia tăng nồng độ C-peptid.

C

CREATIN PHOSPHOKINASE VÀ CÁC ISOENZYM

(Créatine phosphokinase / Creatine phosphokinase [CPK])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Creatin phosphokinase (CPK) là một enzym xúc tác phản ứng: *Creatin + ATP* ↔ *Creatin - phosphat + ADP*. Vì vậy, CPK đóng vai trò chủ chốt trong cung cấp năng lượng cho các mô khác nhau trong cơ thể, đặc biệt ở mô cơ.

CPK là enzym được thấy chủ yếu ở cơ tim, cơ vân và với một hàm lượng ít hơn ở mô não. Tất cả các quá trình bệnh lý tác động tới các cơ quan kể trên đều có thể là nguyên nhân gây tăng hoạt độ CPK toàn phần.

Nhờ kỹ thuật điện di hay sắc kí (chromatographie) có thể tách biệt CPK thành 3 loại isoenzym khác biệt:

1. CPK BB (CK_1) được thấy trong não và cơ trơn của phổi.
2. CPK MB (CK_2) khu trú chủ yếu trong cơ tim.
3. CPK MM (CK_3) được thấy chủ yếu trong các cơ vân.

Trong điều kiện bình thường, huyết thanh người chứa chủ yếu CPK dưới dạng MM. CPK MB chiếm khoảng 5% CPK toàn phần và lượng CPK BB là không đáng kể.

Trong nhồi máu cơ tim, tăng CPK thường xảy ra trước khi tăng các transaminase và LDH. Hoạt độ CPK toàn phần điển hình sẽ tăng ngay từ giờ thứ 4, với mức đỉnh xảy ra giữa giờ thứ 18 - 24 sau khi bị nhồi máu. Hoạt độ CPK thường tăng cao trong khoảng 2 - 3 ngày và trở lại giá trị bình thường vào khoảng ngày thứ 4. Như vậy, CPK là một trong những enzym tim đầu tiên tăng lên sau khi bị nhồi máu cơ tim cấp.

Hoạt độ CPK MB tăng lên song song với CPK toàn phần với giá trị thu được thể hiện ít nhất 10% CPK toàn phần (tỉ lệ % này thường đạt tới giá trị 20 - 30%).

Một điều được ghi nhận là giá trị của CPK tương ứng với mức độ rộng và mức độ nặng của nhồi máu. Hơn nữa, tăng lại hoạt độ CPK sau 4 ngày bị nhồi máu cơ tim cấp đặt nghi vấn BN có thể có tình trạng nhồi máu tái phát.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để hỗ trợ cho chẩn đoán nhồi máu cơ tim và các tình trạng hoại tử cơ.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.

XN thường được chỉ định làm cấp cứu và được làm nhắc lại 3 - 4 lần trong vòng 4 - 24h ở các BN có bệnh cảnh cơn đau ngực kéo dài.

Chú ý:

- Cần tránh gây tan máu do nồng độ cao của hemoglobin có thể làm XN định lượng CPK không chính xác (do ức chế hoạt tính của CPK).
- Không được tiêm bắp trong vòng 1h trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- **CPK toàn phần:**
  - Nữ: 40 - 150 U/L *hay* 0,67 - 2,50 µkat/L.
  - Nam: 38 - 174 U/L *hay* 0,63 - 2,90 µkat/L.
- **CPK MB:** < 10 U/L
- **Điện di các CPK:**
  - CPK BB < 1 %
  - CPK MB < 5%
  - CPK MM > 94%

TĂNG HOẠT ĐỘ CPK TOÀN PHẦN

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là :

- Bệnh tai biến mạch máu não cấp.
- Loạn thần cấp.
- Nghiện rượu.
- Chấn thương não.
- Sau tiến hành khử rung tim.
- Sau phẫu thuật tim.
- Co giật.
- Tình trạng sảng rung (delirium tremens).

- Viêm da và cơ (dermatomyosis), viêm đa cơ (polymyositis).
- Sau tiến hành đánh sốc điện.
- Giảm kali máu.
- Suy chức năng tuyến giáp và phù niêm.
- Tiêm bắp nhiều lần.
- Viêm cơ.
- Nhồi máu cơ tim.
- Loạn dưỡng cơ tiến triển.
- Nhồi máu phổi.
- Tiêu cơ vân (rhabsomyolysis).

TĂNG HOẠT ĐỘ CÁC ISOENZYM CỦA CPK

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là :

1. Tăng Isoenzym CK-BB

- ***Bệnh lý não***:
  - Tai biến mạch máu não.
  - Tình trạng sau cơn động kinh với thiếu oxy não.
  - Chấn thương mô não.
  - Các khối u não.
- ***Ung thư vú, phổi, tuyến tiền liệt.***
- ***Nhồi máu phổi.***
- ***Tình trạng sốc.***

2. Tăng Isoenzym CK-MB

- ***Bệnh lý tim mạch***:
  - Nhồi máu cơ tim cấp.
  - Viêm cơ tim.
  - Sau khử rung tim.
  - Suy tim ứ huyết.
  - Chấn thương đối với tim.
- ***Các tổn thương do dòng điện.***
- ***Tăng thân nhiệt ác tính.***
- ***Hội chứng Reye.***

3. Tăng Isoenzym CK-MM

- ***Bệnh lý cơ (tăng CPK MM)***:
  - Gắng sức thể lực quá mức (chạy marathon).
  - Tiêm bắp nhiều lần.
  - Hội chứng vùi lấp.
  - Tình trạng viêm của cơ, hoại tử cơ.
  - Cơn động kinh.
  - Sảng (delirium).
  - Giai đoạn hậu phẫu.
  - Tăng thân nhiệt với rét run.
  - Uốn ván.
  - Điện giật.
  - Bệnh của cơ: bệnh cơ Duchenne, hội chứng Mac Ardle, viêm đa cơ, viêm da-cơ.
  - Tiêu sợi cơ vân (rhabdomyolysis).
- ***Giảm kali máu.***
- ***Suy chức năng tuyến giáp.***
- ***Sốc.***

Ghi chú:

1) Bệnh lý cơ nguồn gốc thần kinh (Vd: bệnh nhược cơ) không đi kèm với tăng các CPK.

2) Hội chứng vùi lấp gây tăng mạnh các CPK thường đi kèm myoglobin niệu với nguy cơ suy thận.

GIẢM HOẠT ĐỘ CPK TOÀN PHẦN

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là :

- Bệnh Addison.
- Giảm tiết của thùy trước tuyến yên.
- Bệnh của mô liên kết (connective tissue disease).
- Có thai ở giai đoạn sớm.
- Bệnh lý gan.
- Giảm khối lượng cơ của cơ thể.
- Bệnh lý khối u có di căn.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các yếu tố có thể gây ảnh hưởng tới kết quả XN bao gồm: sau thông tim, các mũi tiêm bắp cho BN, chấn thương đối với cơ, phẫu thuật gần đây và gắng sức kéo dài.
- Các thuốc có thể làm *tăng hoạt độ CKP toàn phần* là: amphotericin B, ampicillin, thuốc chống đông, aspirin, clofibrat, cocain, dexamethason, ethanol, furosemid, lithium, morphin và một số thuốc gây mê và tê.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ CPK TOÀN PHẦN

1. Trong trường hợp nghi vấn có tổn thương mạch vành, định lượng CPK giúp chẩn đoán NMCT và cho phép theo dõi tiến triển ổ nhồi máu.
2. Tình trạng tăng CPK không thể giải thích được lý do, kết hợp với chứng đại hồng cầu và tăng cholesterol máu gợi ý tình trạng suy giáp.
3. Trong trường hợp tăng các transaminase và LDH, định lượng CPK giúp phân biệt một bệnh lý gan với bệnh lý cơ vân hay cơ tim.
4. Hội chứng viêm kết hợp với tăng CPK MM gợi ý chẩn đoán viêm đa cơ hay viêm da-cơ.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM XÁC ĐỊNH CÁC ISOENZYME CỦA CPK

1. Xác định các isoenzyme của CPK có ít lợi ích chẩn đoán nếu CPK toàn phần bình thường.
2. Trái lại, trong trường hợp tăng CPK toàn phần, xác định các isoenzyme (MB, MM, BB) rất hữu ích do XN cho phép phân biệt tăng CKP là do nguồn gốc tim với tăng CPK do nguồn gốc cơ hay não.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Báo cáo của Hội nghị đồng đồng thuận điều trị ở người lớn lần thứ III (Adult Treatment Panel III [ATP III] khuyến cáo cần kiểm tra hoạt độ CPK cơ sở (base-line CPK) trước khi bắt đầu tiến hành điều trị bằng statin cho BN, do tình trạng tăng hoạt độ CPK không gây triệu chứng tương đối hay gặp. Xác định hoạt độ CPK của bệnh nhân trước khi điều trị sẽ giúp hạn chế được sự quy kết không đúng khi xảy ra tình trạng tăng hoạt độ CPK sau khi điều trị bằng statin và giúp xác định BN có tình trạng tiêu sợi cơ vân hay không.

CREATININ MÁU

(Créatininémia / Creatinine, Creatinine, blood, Serum Creatinine)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Creatinin trong cơ thể có nguồn gốc hỗn hợp:

- Nguồn gốc ngoại sinh do thức ăn cung cấp.
- Nguồn gốc nội sinh từ gan (tổng hợp từ arginin và methionin).

Một phần lớn creatin được duy trì ổn định trong các cơ vân (140mg creatin/100g cơ tươi).

Trong các cơ, enzym *Creatin-Phospho-Kinase (CPK)* xúc tác phản ứng:

Creatin-phosphat + ADP ↔ Creatin + ATP kèm với giải phóng năng lượng.

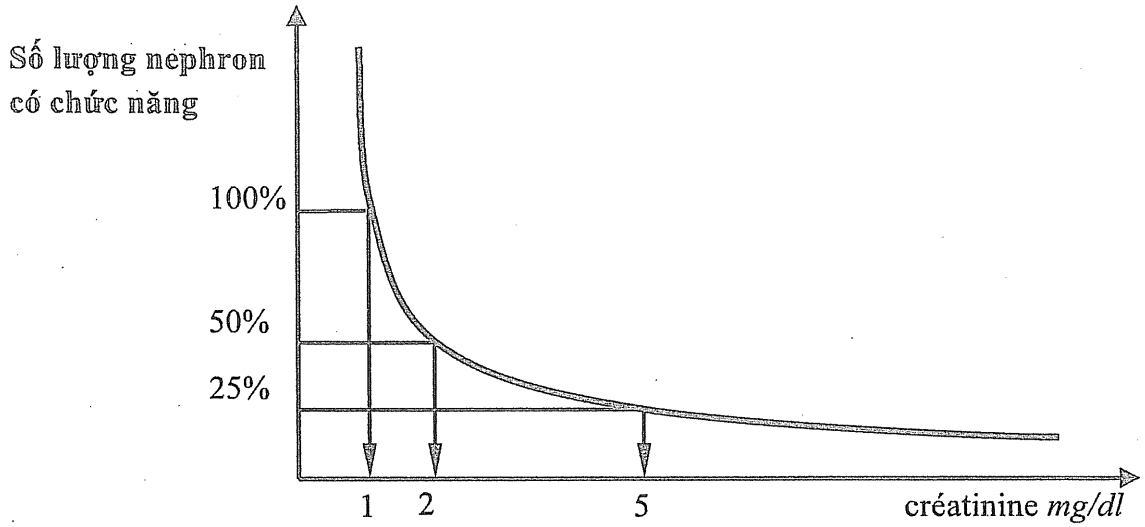
Creatin bị *thoái biến* trong các cơ thành creatinin, chất này được đưa trở lại tuần hoàn, rồi được thải trừ qua thận. Ở thận, creatinin được lọc qua các cầu thận và không được ống thận tái hấp thu. Vì vậy, giá trị của creatin phản ánh toàn bộ khối cơ của một cá thể, trái lại giá trị của creatinin chủ yếu phản ánh chức năng thận của BN.

Trong một số bệnh lý cơ, lượng creatin trong các sợi cơ bị giảm với tăng song song creatin máu và creatin niệu và giảm phối hợp creatinin máu và creatinin niệu.

Trong các bệnh lý thận, có một mối liên quan theo hàm lũy thừa giữa số các nephron không còn chức năng và giá trị của creatinin huyết thanh (*Hình 1*).

Giảm 50% số nephron có hoạt động chức năng chỉ gây tăng nhẹ creatinin máu (1 - 2 mg/dL). Song khi có giảm thêm một số nephron có hoạt động chức năng, sẽ gây tăng nhanh nồng độ creatinin.

Như vậy, *Hình 1* cho thấy định lượng creatinin huyết thanh thiếu tính nhậy và không cho phép xác định các biến đổi chức năng thận kín đáo. Để khắc phục khiếm khuyết này, nên tính hệ số thanh thải (clearance) của creatinin.



Hình 1. Tương quan giữa số nephron có chức năng và giá trị của creatinin huyết thanh

Có thể tính hệ số thanh thải (clearance) của creatinin:

1. Hoặc từ nồng độ creatinin trong nước tiểu (U creat), thể tích nước tiểu 24h (V) và nồng độ creatinin trong máu (P creat) theo công thức:

$$\textit{Hệ số thanh thải (Clearance) của creatinin} = \textit{Ucreat x V/P creat}$$

Bất tiện chính của phương pháp tính này là phải lấy nước tiểu 24h, việc thu góp nước tiểu này có thể bị sai nếu thiếu sự hợp tác của BN.

2. Hoặc tính toán từ nồng độ creatinin máu, tuổi và trọng lượng cơ thể của BN theo công thức:

$$\textit{Clearance của creatinin được tính toán} = \frac{\textit{(140 - tuổi) x Trọng lượng cơ thể (kg)}}{\textit{7,2 x Creatinin máu (mg/L)}}$$

(Khi tính tới diện tích bề mặt cơ thể, cần phải nhân kết quả với 0,85 đối với BN nữ).

Một điều thấy rõ là: phương pháp tính hệ số thanh thải của creatinin kể trên dễ thực hiện, và có thể được tiến hành tại nhà BN với ưu điểm nổi bật là tránh phải lấy nước tiểu 24h.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán và đánh giá mức độ suy thận.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

1. **Creatinin máu:** XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

2. **Creatinin niệu:** Lấy bệnh phẩm 24h. Lấy mẫu nước tiểu không chính xác sẽ làm sai lạc kết quả XN.

3. **Tính hệ số thanh thải (clearance) của creatinin theo công thứcđược lựa chọn.**

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Creatinin huyết thanh
- ***Nam***: 0,7 - 1,3 mg/dL *hay* 62 - 115 µmol/L.
- ***Nữ***: 0,5 - 1,0 mg/dL *hay* 44 - 88 µmol/L.
- ***Trẻ em***: 0,3 - 1,0 mg/dL *hay* 26 - 88 µmol/L.

2. Creatinin niệu
- ***Nam***: 1 - 2 g/24h *hay* 20 - 25 mg/kg/24h.
- ***Nữ***: 0,8 - 1,5 g/24h *hay* 15 - 20 mg/kg/24h.

3. Hệ số thanh thải (clearance) của creatinin
- ***Nam***: 80 - 120 mL/min.
- ***Nữ***: 70 - 110 mL/min.
- ***BN >70 tuổi***: 50 - 90 mL/min.

4. Creatin huyết thanh: 0,2 - 0,9 mg/dL *hay* 15 - 69 µmol/L.
5. Creatin niệu: 2 - 5 mg/kg/24h.
6. Tỉ lệ creatin huyết thanh/ creatinin huyết thanh
- ***< 5 tuổi***: >1
- ***5 tuổi***: 1
- ***6 tuổi***: 0,4
- ***16 tuổi***: 0,1

TĂNG NỒNG ĐỘ CREATININ HUYẾT THANH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Suy thận nguồn gốc trước thận
- Suy tim mất bù.

- Mất nước, giảm khối lượng tuần hoàn.
- Dùng thuốc lợi tiểu hay thuốc hạ áp.
- Xuất huyết.
- Hẹp động mạch thận.

2. Suy thận nguồn gốc thận

- *Tổn thương cầu thận*:

▪ Tăng huyết áp.
▪ Đái tháo đường.
▪ Bệnh nhiễm amyloid (thoái hóa dạng tinh bột).
▪ Viêm cầu thận.
▪ Bệnh luput ban đỏ hệ thống.
▪ Điều trị bằng thuốc ức chế men chuyển angiotensin.
▪ Lắng đọng IgA tại cầu thận(bệnh Berger).

- *Tổn thương ống thận*:

▪ Viêm thận - bể thận cấp hay mạn tính.
▪ Sỏi thận.
▪ Đa u tủy xương.
▪ Tăng canxi máu.
▪ Tăng axit uric máu.
▪ Viêm nhú thận hoại tử do đái tháo đường.
▪ Do chất độc (aminoglycosid, glafenin, phenacetin, rifampicin, amphotericin B, cisplatin, chì, thủy ngân, photpho, CCl4).

3. Suy thận nguồn gốc sau thận

- Sỏi thận.
- U biểu mô tuyến (adenoma) hay ung thư tuyến tiền liệt.
- Các khối u bàng quang.
- Khối u tử cung (fibroma, ung thư biểu mô tuyến [adenocarcinoma]).
- Xơ hoá sau phúc mạc.

GIẢM NỒNG ĐỘ CREATININ HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Hòa loãng máu.

2. Hội chứng tiết hormon chống bài niệu (ADH) không thích hợp.
3. Tình trạng suy dinh dưỡng nặng.
4. Một số bệnh cơ gây teo mô cơ.
5. Có thai.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Nồng độ creatinin máu vào cuối buổi chiều sẽ tăng cao hơn 20 - 40% so với buổi sáng.
- Chế độ ăn chứa quá nhiều thịt cũng có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ creatinin máu*** là: Amphotericin B, androgen,arginin,acidascorbic,barbiturat,captopril,cephalosporin,chlorthalidon, cimetidin, clofibrat, clonidin, corticosteroid, dextran, disopyramid, doxycyclin, fructose, gentamicin, glucose, hydralazin, hydroxyurea, kanamycin, levodopa, lithium, mannitol, meclofenamat, methicilin, methyldopa, metoprolol, minoxidil, nitrofurantoin, propranolol, proteinm pyruvat, sulfonamid, streptokinase, testosteron, triamteren, trimethoprim.
- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ creatinin máu*** là: Cefoxitin, cimetidin, chlorpromazin, marijuana, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid, vancomycin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CREATININ MÁU

XN không thể thiếu:

1. Để lượng giá các tình trạng
- Nôn và buồn nôn.
- Lú lẫn.
- Hôn mê.
- Đau lưng.
- Đái máu.

2. Ở các BN được điều trị bằng các thuốc được biết là gây độc đối với thận (nephrotoxic)
- Kháng sinh nhóm aminoglycosid.
- Thuốc lợi tiểu.
- Thuốc ức chế men chuyển angiotensin.

- Cisplatin.
- Phenacetin.
- Glafenin.

3. Ở các BN có tình trạng

- Tăng huyết áp.
- Đái tháo đường.
- Luput ban đỏ.
- Tăng axit uric máu.
- Tăng canxi máu.
- Sỏi thận.
- Viêm thận - bể thận.
- Đa u tủy xương.
- Thận ứ nước.
- Khối u đường niệu-sinh dục (bàng quang, tuyến tiền liệt, tử cung).

Ghi chú:

1. Định lượng creatinin không giúp làm sáng tỏ các biến đổi chức năng thận kín đáo, như được thấy trong tăng huyết áp, đái tháo đường hoặc ở các người có tuổi.

2. Xác định hệ số thanh thải (Clearance) của creatinin cho phép đánh giá tốt hơn chức năng thận của BN miễn là tiến hành thu góp đầy đủ nước tiểu 24h.

3. Trong trường hợp không thể thu góp nước tiểu một cách đầy đủ, tính hệ số thanh thải (clearance) của creatinin dựa trên tuổi, trọng lượng cơ thể và nồng độ creatinin máu, cho phép đánh giá chính xác và dễ dàng chức năng thận của BN.

4. Nồng độ creatinin máu thường được định lượng cùng với nồng độ urê máu khi muốn đánh giá chức năng thận. Tỉ lệ urê/creatinin máu bình thường nằm trong khoảng 6:1 đến 20:1.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Cần đánh giá cả nồng độ urê và creatinin máu trước khi dùng bất kỳ một thuốc nào được biết có thể gây độc cho thận.

- Theo dõi nồng độ creatinin máu cơ sở và mỗi 12 tháng/lần đối với các BN bị ĐTĐ týp 2 được chỉ định dùng metformin. Do thuốc có thể tích tụ và là nguy cơ tiềm ẩn gây tình trạng nhiễm toan lactic ở các BN bị suy thận.

CYTOKIN

(Cytokines)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Cytokin là các protein được các tế bào của hệ thống miễn dịch sản xuất có vai trò trung gian và điều hòa miễn dịch, phản ứng viêm và tạo hồng cầu. Các cytokin có thể tác động trên các tế bào miễn dịch khác nhau (Vd: khi được cytokin kích thích các bạch cầu mô nô rời khỏi dòng máu lưu hành và trở thành các đại thực bào ở các mô).

Các cytokin có một số đặc điểm lý thú. Cùng một loại cytokin song nó lại có thể được nhiều loại tế bào khác nhau sản xuất ra. Cùng một loại cytokin song nó có thể có các tác động khác biệt nhau trong các tình huống khác nhau, trong khi nhiều loại cytokin khác nhau lại có thể có cùng một tác động. Các cytokin có thể hoạt động hiệp đồng cùng với nhau hay hoạt động đối kháng nhau.

Các ví dụ về cytokin bao gồm: yếu tố kích thích sinh bạch cầu hạt-mô nô (granulocyte - monocyte colony stimulating factor), interleukin, interferon, yếu tố tăng trưởng khối u (tumor growth factor) và yếu tố hoại tử khối u (tumor necrosis factor). Định lượng nồng độ các cytokin giúp xác định chức năng và đáp ứng miễn dịch và đáp ứng điều trị. Ngoài bệnh phẩm máu, các cytokin có thể được nghiên cứu ở các loại bệnh phẩm khác như dịch não tủy, dịch khớp, phân và nước tiểu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Giá trị này thay đổi theo giá trị quy chiếu của từng phòng XN.

TĂNG NỒNG ĐỘ CYTOKIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Thiếu hụt miễn dịch.
- Các bệnh lý ác tính.
- Viêm khớp dạng thấp.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Các cytokin vẫn có thể tiếp tục được sản xuất hay bị thoái giáng trong ống đựng bệnh phẩm chờ được xét nghiệm.

D-dimer

(D-dimères / D-dimer, D-dimer Test)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong điều kiện bình thường, quá trình hình thành các cục đông (tạo fibrin) luôn cân bằng với quá trình tan cục đông (tiêu fibrin).

- Tất cả các hoạt hoá quá mức quá trình tạo fibrin đều có thể dẫn tới bệnh lý huyết khối.
- Tất cả các hoạt hoá bất thường của quá trình tiêu fibrin đều có thể dẫn tới biến chứng chảy máu.

1. **Quá trình tạo fibrin (fibrinoformation)**: dưới tác động của thrombin, fibrinogen lưu hành được chuyển thành fibrin đơn phân (monomere) rồi thành fibrin polymere dưới tác động của yếu tố XIII *(Hình 1)*.

2. **Quá trình tiêu fibrin (fibrinolyse)**: Dưới tác động của các chất hoạt hoá quá trình tiêu fibrin, plasminogen lưu hành được chuyển thành plasmin, chất này phá hủy yếu tố V, yếu tố VIII, fibrinogen và fibrin.

Trong các điều kiện sinh lý, xuất hiện các cục đông fibrin trong tuần hoàn khởi phát tình trạng tiêu fibrin thứ phát với sự giải phóng plasmin và xuất hiện các sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin (PDF - Produits de Degradation du Fibrinogene et de la Fibrine), bao gồm các mảnh X và Y xuất hiện sớm và các mảnh D và E xuất hiện muộn. *(Hình 1)*

Các sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin (PDF) không cho phép phân biệt nguồn gốc từ sản phẩm thoái giáng của fibrinogen hay từ sản phẩm thoái giáng của fibrin. Từ một vài năm nay, nhờ sử dụng các kháng thể đơn dòng, người ta đã có thể xác định một cách đặc hiệu các sản phẩm thoái giáng của fibrin bằng cách đo các D-dimer.

Các D-dimer là bằng chứng cho sự hiện diện của fibrin trong tuần hoàn và có thể được sử dụng để:

1. **Chẩn đoán các bệnh lý huyết khối**: giá trị của D-dimer gia tăng trong 90% các trường hợp huyết khối tĩnh mạch sâu, trong 95% các trường hợp tắc mạch phổi và chỉ thấy ở 5% những người không có bệnh huyết khối.

2. Phát hiện các BN có tình trạng tăng đông máu: xuất hiện các D-dimer ở một BN nằm liệt giường giúp hướng nhiều tới khả năng có huyết khối mới được hình thành và là bằng chứng đòi hỏi phải làm thêm các thăm dò để xác định huyết khối và chỉ định điều trị hoặc dự phòng chống đông cho BN.

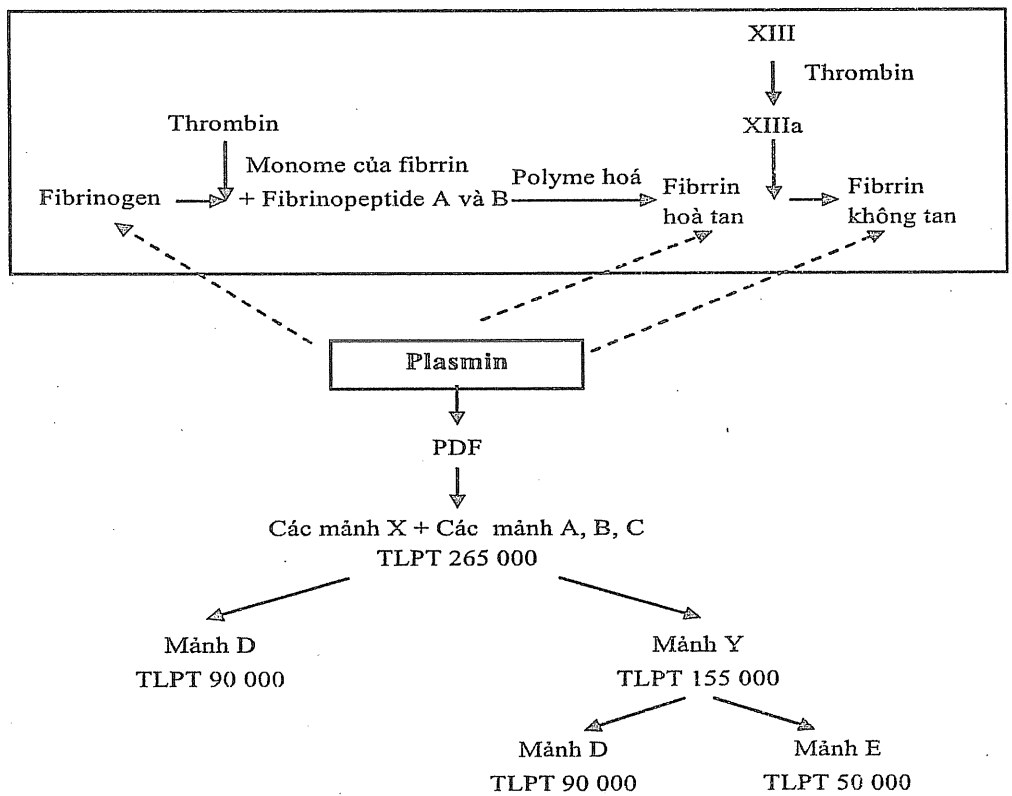
3. Theo dõi các bệnh lý huyết khối theo tiến triển thời gian và để đánh giá hiệu quả điều trị:

- Một sự bình thường trở lại các giá trị của D-dimer trong thời gian theo dõi chứng tỏ quá trình hình thành fibrin được cân bằng trở lại nhờ áp dụng điều trị.
- Ngược lại, một xuất hiện các D-dimer trở lại trong thời gian theo dõi gợi ý bệnh lý huyết khối tắc mạch tái phát.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để giúp cho chẩn đoán một huyết khối tĩnh mạch đã được hình thành.
2. Cũng có thể được sử dụng để giúp chẩn đoán tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch (CIVD hay DIC).

HÌNH THÀNH FIBRIN



Hình 1. Giản đồ quá trình hình thành fibrin và tiêu fibrin

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương. Ống nghiệm có chất chống đông citrat 3,8% (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu). ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 500 µg/L *hay* < 0,5 mg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CÁC D-dimer

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Tắc mạch phổi.
2. Huyết khối các tĩnh mạch sâu.
3. Huyết khối động mạch.
4. Đông máu rải rác trong lòng mạch (CIVD).
5. Nhồi máu cơ tim.
6. Xơ gan.
7. Giai đoạn sau mổ.
8. Làm cầu nối tĩnh mạch-phúc mạc (shunt péritonéoveineux).
9. Tình trạng tăng đông máu:

- Chấn thương.
- Nhiễm trùng.
- Các tháng cuối của thời kỳ mang thai.
- Bệnh lý ác tính.
- Giai đoạn hậu phẫu.

10. Sản giật.
11. Chấn thương.
12. Sau điều trị tiêu fibrin (fibrinolysis).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc ***làm tăng kết quả XN***: thuốc tiêu fibrin.
- Các ***kết quả dương tính giả*** có thể xảy ra khi có hiệu giá yếu tố dạng thấp cao trong huyết thanh.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG D-dimer

1. XN có giá trị để chẩn đoán các bệnh lý huyết khối (độ nhạy 95% và độ đặc hiệu 90%).

- Nếu giá trị D-dimer *bình thường* ở BN nghi vấn bị bệnh lý huyết khối tắc mạch thì chẩn đoán huyết khối tắc mạch là *ít có khả năng đúng*.

- Nếu giá trị D-dimer tăng cao ở BN nghi vấn bị bệnh lý huyết khối tắc mạch làm tăng thêm khả năng chẩn đoán, và cần phải tiến hành nhanh các thăm dò bổ sung (chụp tĩnh mạch, chụp nhấp nháy phổi đánh giá tình trạng thông khí - tưới máu) và cũng là một bằng chứng để bắt đầu điều trị chống đông ngay cho BN.

2. XN có giá trị để phát hiện các tình trạng tăng đông.

3. XN *hữu ích* để theo dõi tiến triển theo thời gian các bệnh lý huyết khối và để đánh giá hiệu quả điều trị.

Cần chú ý là định lượng D-dimer ngày càng được nhiều thầy thuốc dùng để thay thế cho XN định lượng các sản phẩm thoái giáng fibrin do có độ nhạy và độ đặc hiệu tốt hơn.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

- Ở các BN có nguy cơ thấp bị huyết khối tĩnh mạch sâu ở chi dưới, kết quả của các XN sau có thể được sử dụng để loại trừ tình trạng huyết khối tĩnh mạch sâu:

1. XN định lượng D-dimer âm tính (làm theo phương pháp đo độ đục hay ELISA) cho phép *loại trừ* các huyết khối tĩnh mạch sâu chi dưới đoạn gần (huyết khối tĩnh mạch từ gối đến tĩnh mạch hiển) và đoạn xa (huyết khối tĩnh mạch vùng bắp chân).

2. Kết quả XN D-dimer trên máu toàn phần âm tính kết hợp với điểm Well thấp cho phép *loại trừ* huyết khối tĩnh mạch sâu ở chi dưới đoạn gần và xa.

3. Kết quả XN D-dimer trên máu toàn phần âm tính cho phép loại trừ huyết khối tĩnh mạch sâu chi dưới đoạn gần.

- Các BN có nguy cơ từ vừa đến cao bị huyết khối tĩnh mạch sâu chi dưới không thể loại trừ được huyết khối tĩnh mạch sâu chi dưới chỉ đơn độc dựa vào XN D-dimer âm tính.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Kết quả XN D-dimer dương tính chỉ dẫn có một nồng độ cao bất thường của các sản phẩm thoái giáng của fibrin. Điều này chứng tỏ có tình trạng hình thành huyết khối và tiêu fibrin có ý nghĩa trong cơ thể. Cần tiến hành làm thêm các XN khác để tìm kiếm vị trí hay nguyên nhân huyết khối.
- Kết quả XN D-dimer bình thường cho thấy rất nhiều khả năng là bệnh nhân không có tình trạng bệnh lý cấp tính nào gây nên quá trình hình thành và thoái giáng cục huyết khối trong cơ thể.

D

ĐO ĐỘ NHỚT CỦA MÁU

(Viscosité sanguine)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Máu là một dịch treo các hồng cầu, bạch cầu và tiểu cầu trong môi trường huyết tương.

Dòng chảy của máu trong một lòng mạch phụ thuộc vào nhiều yếu tố như:

- Áp lực động mạch.
- Áp lực tĩnh mạch.
- Bán kính của lòng mạch.
- Chiều dài mạch.
- Độ nhớt của máu.

Toàn bộ các thông số trên được diễn tả trong định luật Poiseulle, định luật này chi phối lưu lượng những chất dịch trong một ống đồng tâm theo kiểu của một dòng chảy gồm nhiều lớp mỏng.

Định luật của Poiseulle: $Q = (PA - PV)\ \pi r^4/8L\ \eta$

Trong đó: Q : lưu lượng máu

PA-PV: khác biệt về áp lực giữa động mạch và tĩnh mạch

L : chiều dài của mạch

η : độ nhớt của máu

r : bán kính của mạch máu

Như công thức chỉ dẫn:

1. Dòng chảy của máu **tương quan thuận** với:

- Chênh lệch áp lực giữa hệ thống động mạch và hệ thống tĩnh mạch.
- Bán kính của lòng mạch.

2. Dòng chảy của máu **tương quan nghịch** với:

- Chiều dài của mạch.
- Độ nhớt của máu.

Trong **điều kiện bình thường**, tăng độ nhớt của máu không gây giảm đáng kể dòng chảy của máu ở ngoại vi nhờ cơ chế dãn mạch bù trừ (làm tăng bán kính r của lòng mạch).

Trái lại, trong các **bệnh lý của động mạch** khi tình trạng dãn mạch đã được huy động tới mức tối đa (Vd: BN bị ĐTĐ, viêm động mạch), tất cả mọi trường hợp tăng độ nhớt máu có thể gây rối loạn lưu lượng máu và dẫn tới thiếu máu cục bộ động mạch tới mức có thể gây hoại tử mô.

Độ nhớt của máu phụ thuộc vào nhiều yếu tố khác nhau như:

1. **Số lượng các thành phần tế bào**: Tình trạng đa hồng cầu hay tăng tiểu cầu hay tăng số lượng bạch cầu nặng đều có thể làm tăng độ nhớt của máu.

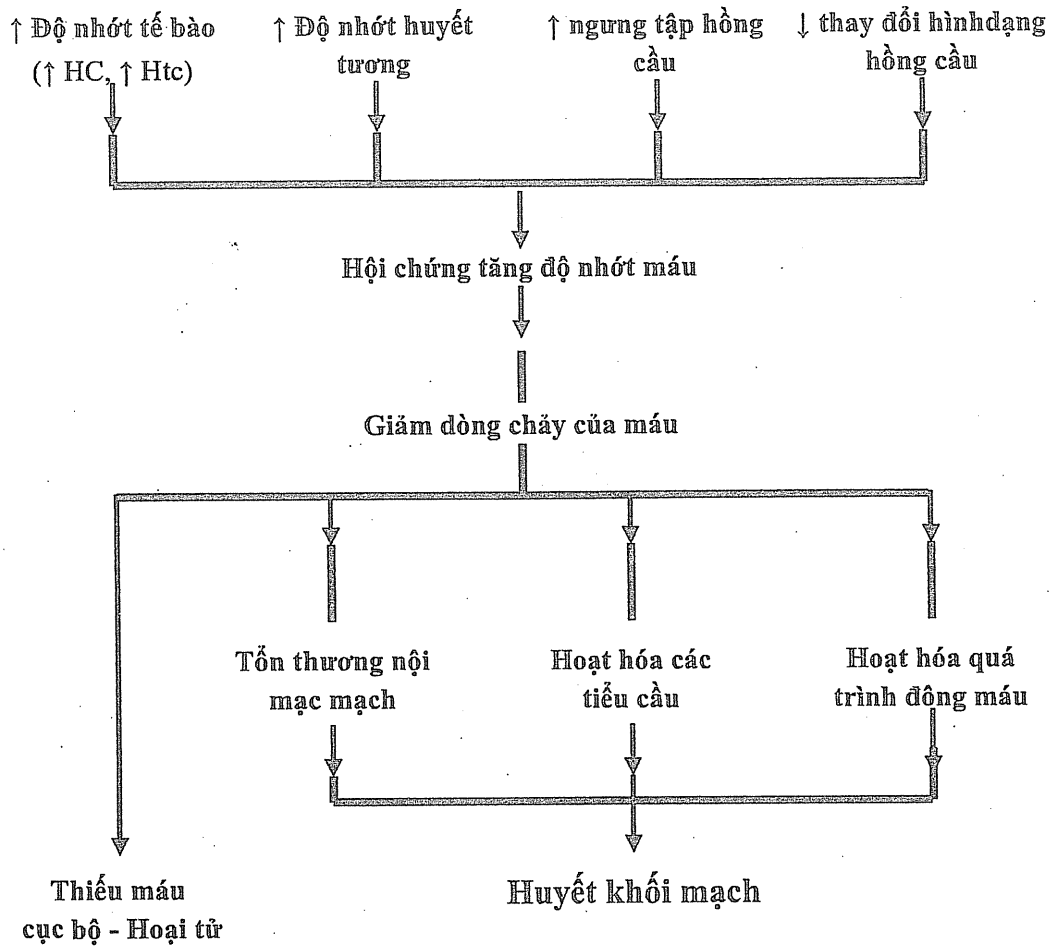
2. **Mức độ cô đặc máu**: Tình trạng cô đặc máu thường đi kèm với tăng độ nhớt của máu.

3. **Khả năng biến dạng của hồng cầu**: Đường kính trung bình của mao mạch nói chung < 5 μ, trong khi đó đường kính trung bình của hồng cầu là 7-8 μ. Chính vì vậy, hồng cầu phải **thay đổi hình dạng** để có thể đi xuyên qua các mao mạch ngoại vi. Một số bệnh lý, như thiếu máu hồng cầu hình liềm đi kèm với giảm khả năng thay đổi hình dạng của các hồng cầu với tăng thứ phát độ nhớt của máu.

4. **Khả năng kết tập của hồng cầu**: Fibrinogen, các globulin, các lipoprotein tỷ trọng rất thấp (VLDL) và các phức hợp miễn dịch lưu hành là các protein ngưng tập có khả năng **kết nối các hồng cầu lại với nhau** để tạo các **cuộn hồng cầu**. Các hồng cầu kết tập này gây giảm dòng chảy của máu và làm tăng độ nhớt của máu.

5. **Độ nhớt huyết tương**: Tăng protein có TLPT cao (**fibrinogen hay gammaglobulin typ IgM**) làm tăng độ nhớt huyết tương, vì vậy làm tăng độ nhớt máu. Ngoài ra, các protein này gây hình thành các cuộn hồng cầu và dễ làm xuất hiện các biến chứng huyết khối.

Có thể tóm tắt các tác động của tình trạng tăng độ nhớt như sau:



Có nhiều bệnh lý thường phối hợp với biến chứng huyết khối và đi kèm với tình trạng tăng độ nhớt của máu, tăng kết tập hồng cầu hay giảm khả năng thay đổi hình dạng của hồng cầu. Trong số các bệnh lý này, có thể kể tới bệnh đái tháo đường, tăng huyết áp hay tăng lipid máu. Tuy nhiên thường khó xác định các bất thường được phát hiện thực sự là nguyên nhân hay hậu quả của các tai biến huyết khối trên lâm sàng.

Tuy nhiên, cần nhấn mạnh là tình trạng tăng độ nhớt của máu hay tăng kết tập hồng cầu thường gặp ở BN ĐTĐ hay BN tăng huyết áp trước khi thấy xuất hiện các biến chứng mạch máu. Đó là một bằng chứng ủng hộ cho giả thuyết cho rằng: các bất thường lưu lượng dòng chảy của máu tồn tại từ trước có thể là nguyên nhân của các biến chứng mạch máu ngoại vi và điều trị dự phòng bằng các thuốc đặc biệt đôi khi có thể giúp ngăn ngừa hay làm chậm xuất hiện các biến chứng. Nhiều chất có tác dụng dược lý làm giảm độ nhớt của máu, cải thiện tình trạng thay đổi hình dạng của hồng cầu và làm giảm độ kết tập hồng cầu. Tác dụng của các thuốc này trên các thông số lưu lượng dòng chảy của máu cho phép giải thích tác dụng hữu ích của thuốc trên vi tuần hoàn của bệnh nhân có nguy cơ bị tác mạch do tăng độ nhớt máu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Máu toàn phần được chống đông bằng heparin.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

2,3 - 4,1 Centipoise (37°C).

TĂNG ĐỘ NHỚT CỦA MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Tăng các thành phần tế bào trong máu
- Đa hồng cầu tiên phát hay thứ phát.
- Tăng tiểu cầu.
- Tăng bạch cầu nặng.

2. Cô đặc máu
- Mất nước.
- Bỏng.
- Đái nhiều.
- Tiêu chảy nặng.

3. Giảm tính thay đổi hình dạng của các hồng cầu
- Thiếu máu hồng cầu hình liềm.
- Đái tháo đường.
- Tăng cholesterol máu.
- Tăng triglycerit máu.
- Nhiễm toan chuyển hoá.

4. Tăng tính kết tập hồng cầu
- Tăng fibrinogen máu.
- Tăng globulin máu.
- Có mặt phức hợp hemoglobin - haptoglobin trong các thiếu máu do tan máu.
- Tăng lipid máu.
- Có phức hợp miễn dịch lưu hành trong máu.
- Đái tháo đường.
- Hạ thân nhiệt.
- Tăng cô đặc máu.

5. Tăng độ nhớt huyết tương

- Tăng fibrinogen máu.
- Tăng gamaglobulin máu typ IgM (bệnh Waldenstrom).
- Tăng gamaglobulin máu typ IgG.
- Tăng cholesterol máu.
- Tăng yếu tố von Willebrand.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO ĐỘ NHỚT MÁU

1. Xét nghiệm rất có giá trị trong đánh giá các bệnh lý huyết khối.
2. Xét nghiệm có giá trị đối với các bệnh nhân:

- Đái tháo đường.
- Tăng huyết áp.
- Tăng cholesterol máu.
- Viêm động mạch chi dưới.
- Đa hồng cầu.
- Tăng gamaglobulin máu.

3. XN hữu ích để phát hiện hội chứng tăng độ nhớt máu hay để quyết định một lựa chọn điều trị.

ĐỘ THẨM THẤU MÁU

(Osmolalité plasmatique / Osmolality, blood, Serum Osmolality)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Độ thẩm thấu máu hay áp lực thẩm thấu máu "hữu dụng" đo số lượng các phần tử có hoạt tính thẩm thấu trong huyết tương. Đây là một XN hữu ích để đánh giá tình trạng mất cân bằng về nước và điện giải và để quyết định nhu cầu dịch của cơ thể.

Áp lực thẩm thấu máu cung cấp những thông tin hữu ích về:

- Tình trạng dịch của BN.
- Tình trạng cô đặc của nước tiểu.
- Tình trạng bài xuất hormon chống bài niệu (ADH).

Liên quan tới khái niệm về độ thẩm thấu máu có 2 thuật ngữ thường được sử dùng:

- ***Độ thẩm thấu máu hay áp lực thẩm thấu máu hữu dụng*** (osmolality): là nồng độ của một dịch có tính thẩm thấu (osmotic solution) khi dịch này được đo bằng đơn vị osmol (hay milliosmol) đối với 1 000g chất hòa tan.
- ***Tính thẩm thấu máu hay áp lực thẩm thấu máu*** (osmolarity): là nồng độ của một dịch có tính thẩm thấu khi dịch này được đo bằng đơn vị osmol (hay milliosmol) đối với 1 000 mL dịch.

Như vậy trong điều kiện bình thường, áp lực thẩm thấu máu "hữu dụng" (osmolality) sẽ cao hơn so với áp lực thẩm thấu máu (osmolarity) do thể tích nước có trong 1L huyết tương chỉ chiếm 940 mL, phần thể tích còn lại thuộc về các protein. Trong thực hành lâm sàng, có thể ước tính áp lực thẩm thấu của huyết tương bằng công thức sau:

$$\text{Áp lực thẩm thấu ước tính} = \text{Natri máu (mmol/L)x2} + \text{Urê máu (mmol/L)} + \text{Đường máu (mmol/L)}$$

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để giúp cho chẩn đoán và đánh giá các bất thường về dịch trong cơ thể.
2. Để chẩn đoán nguyên nhân hạ natri máu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN cần phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

280 - 296 mOsm/kg H_2O *hay* 280 - 296 mmol/kg H_2O.

TĂNG ÁP LỰC THẨM THẤU MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Nhiễm toan máu.
- Bệnh gan giai đoạn nặng.
- Ngộ độc rượu cấp.
- Tăng nồng độ nitơ máu (azotemia) (Vd: hội chứng urê máu cao).
- Bỏng.
- Co giật.
- Mất nước.
- Đái tháo nhạt.
- Đái tháo đường.
- Phù.
- Ngộ độc ethylen glycol.
- Chế độ ăn chứa nhiều protein.
- Tình trạng cường aldosteron.
- Tăng canxi máu.
- Tăng nồng độ glucose máu.
- Tăng natri máu.
- Hạ kali máu.
- Nhiễm toan cetôn máu.
- Ngộ độc methanol.

- Sốc.
- Chấn thương.
- Hội chứng tăng urê máu.

GIẢM ÁP LỰC THẨM THẤU MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh addison.
- Suy tim ứ huyết.
- Phù.
- Xơ gan cổ chướng.
- Ung thư phổi.
- Tình trạng thừa nước.
- Sau mổ.
- Hội chứng tiết ADH không thích hợp (SIADH).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN là: corticoid điều hòa muối nước (mineralocorticoid), các lợi tiểu thẩm thấu.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO ĐỘ THẨM THẤU MÁU

1. XN không thể thiếu khi làm bilan chẩn đoán hạ natri máu. Nó giúp chẩn đoán tình trạng hạ natri máu là do mất natri qua nước tiểu hay do hòa loãng máu.

2. XN hữu ích để đánh giá tình trạng cô đặc của nước tiểu: bình thường thận thải trừ nước tiểu được cô đặc hơn gấp 3 lần so với huyết tương. Tiến hành so sánh độ thẩm thấu huyết tương và độ thẩm thấu niệu cho phép đánh giá chức năng cô đặc của thận.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Tăng áp lực thẩm thấu huyết thanh sẽ làm bệnh cảnh lâm sàng xấu đi:

- 385 mOsm/Kg H_2O → tình trạng xấu đi ở các BN tăng đường huyết.
- 400 mOsm/Kg H_2O → xuất hiện các cơn co giật toàn thân.
- 420 mOsm/Kg H_2O → tử vong.

D

ĐỘ THẨM THẤU NIỆU

(Osmolalité urinaire / Urine Osmolality)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Độ thẩm thấu niệu (urine osmolality) đo số lượng các phần tử có hoạt tính thẩm thấu trong 1 kg nước tiểu. Thông số này phản ánh khả năng cô đặc nước tiểu của thận. Sau một đêm nhịn đói, độ thẩm thấu niệu phải cao gấp ít nhất 3 lần so với độ thẩm thấu máu.

Trong thực hành có thể sử dụng 2 thuật ngữ với ý nghĩa tương đương là *độ thẩm thấu niệu* (osmolalité urinaire) và *tính thẩm thấu niệu* (osmolarité urinaire) khi trong nước tiểu không có các phân tử có TLPT lớn (Vd: protein).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để giúp cho chẩn đoán và đánh giá các bất thường về dịch và điện giải trong cơ thể.
2. Để giúp quyết định nhu cầu dịch của cơ thể.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- Lấy bệnh phẩm nước tiểu 24h.
- Không cần yêu cầu BN phải nhịn ăn khi tiến hành đo độ thẩm thấu niệu đối với mẫu bệnh phẩm nước tiểu làm ngẫu nhiên.
- Khai thác tất cả các thuốc BN đã sử dụng trong vòng 72h trước đó (nhất là các thuốc có tác dụng gây lợi tiểu).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Mẫu bệnh phẩm nước tiểu lấy ngẫu nhiên: 50 - 1 200 mOsm/Kg H_2O *hay* 50 - 1 200 mmol/Kg.
- Sau khi nhịn ăn 12-14h: > 850 mOsm/kg H_2O *hay* > 850 mmol/Kg.

TĂNG ÁP LỰC THẨM THẤU NIỆU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Tăng nồng độ nitơ máu (azotemia) (Vd: hội chứng urê máu cao).
- Suy tim ứ huyết.
- Mất nước.
- Đái tháo đường.
- Tiêu chảy.
- Phù.
- Có đường trong nước tiểu.
- Xơ gan.
- Chế độ ăn có nhiều protein.
- Tăng natri máu.
- Nhiễm toan cetôn máu.
- Sau mổ.
- Tăng urê trước thận (prerenal azotemia).
- Tăng gánh natri trong cơ thể.
- Hội chứng tiết ADH không thích hợp (SIADH).
- Hội chứng urê máu cao.

GIẢM ÁP LỰC THẨM THẤU NIỆU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Suy thận cấp.
- Cường adosterol.
- Đái tháo nhạt.
- Phù.
- Sốt.

- Viêm cầu thận (glomerulonephritis).
- Chế độ ăn có nhiều protein.
- Tăng canxi máu.
- Hạ kali máu.
- Hạ natri máu.
- Bệnh đa u tủy xương.
- Thừa nước.
- Thiếu máu hồng cầu hình liềm.
- Tắc nghẽn đường tiết niệu.
- Ngộ độc nước.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Kết quả XN có thể bị thay đổi do sử dụng kháng sinh, dùng thuốc chống trầm cảm, thuốc điều trị tâm thần, bromocriptin, hóa chất điều trị ung thư, dextran, thuốc lợi tiểu, glucose, mannitol và thuốc cản quang.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO ĐỘ THẨM THẤU MÁU

1. XN đặc biệt hữu ích để đánh giá tình trạng tăng và giảm natri máu.
2. XN giúp để chẩn đoán phân biệt giữa tăng nitơ máu nguồn gốc trước thận với hoại tử ống thận cấp do thiếu máu cục bộ gây nên.

ERYTHROPOIETIN (EPO)

(Erythropoïétine / Erythropoietin [EPO])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Erythropoietin là một glycoprotein được thận sản xuất khi đáp ứng với tình trạng giảm oxy mô. Sau khi được tiết ra hormon này kích thích quá trình sản xuất hồng cầu trong tủy xương. Erythropoietin cho phép các tế bào gốc của tủy xương biệt hóa thành các nguyên hồng cầu (một tế bào tiền thân của hồng cầu).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Giúp chẩn đoán đa hồng cầu nguyên phát (polycythemia vera), đa hồng cầu thứ phát và nhiều tình trạng thiếu máu khác.
2. Để xác định lượng erythropoietin đang được cơ thể sản xuất có tương ứng với mức độ thiếu máu đang có hay không.
3. XN này cũng có thể được chỉ định khi hemoglobin và hematocrit chỉ dẫn có tình trạng thiếu máu song con số hồng cầu lưới lại chỉ dẫn không có đáp ứng của tủy xương (tăng sản xuất hồng cầu).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh.

Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN. Lấy mẫu máu buổi sáng sớm thường được các phòng xét nghiệm khuyến cáo áp dụng cho BN khi làm XN này.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 19 mU/mL.

TĂNG HOẠT ĐỘ ERYTHROPOIETIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu máu bất sản.
- Khối u sản xuất erythropoietin (erythropoietin-producing tumors).
- Thiếu máu tan máu.
- Hội chứng loạn sinh tủy (myelodysplastic syndrome).
- Có thai.
- Đa hồng cầu thứ phát.
- Các thiếu máu không có biến chứng (uncomplicated anemias).

GIẢM HOẠT ĐỘ ERYTHROPOIETIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Thiếu máu do các bệnh mạn tính.
- Bệnh thận giai đoạn cuối.
- Đa hồng cầu nguyên phát.
- Viêm khớp dạng thấp.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể *làm tăng hoạt độ erythropoietin* là: Các steroid làm tăng chuyển hóa, epoetin alpha, fluoxymesteron, zidovudin.

- Các thuốc có thể *làm giảm hoạt độ erythropoietin* là: Acetazolamid, amphotericin B, cisplastin, enalapril, epoetin alfa, furosemid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ERYTHROPOIETIN MÁU

1. XN đặc biệt hữu ích để phân biệt giữa tăng hồng cầu nguyên phát với tăng hồng cầu thứ phát:

- Hoạt độ erythropoietin thường tăng rất cao ở các BN bị tăng hồng cầu thứ phát bất kể tình trạng này là hậu quả của giảm oxy mô (Vd: do bệnh phế quản phổi, bệnh lý tim mạch) hay do có bài xuất bất thường erythropoietin bởi khối u (Vd: ung thư thận, khối u tiểu não).

- Hoạt độ erythropoietin bị hạ thấp thậm chí không đo được trong bệnh đa hồng cầu nguyên phát (bệnh Vaquez).

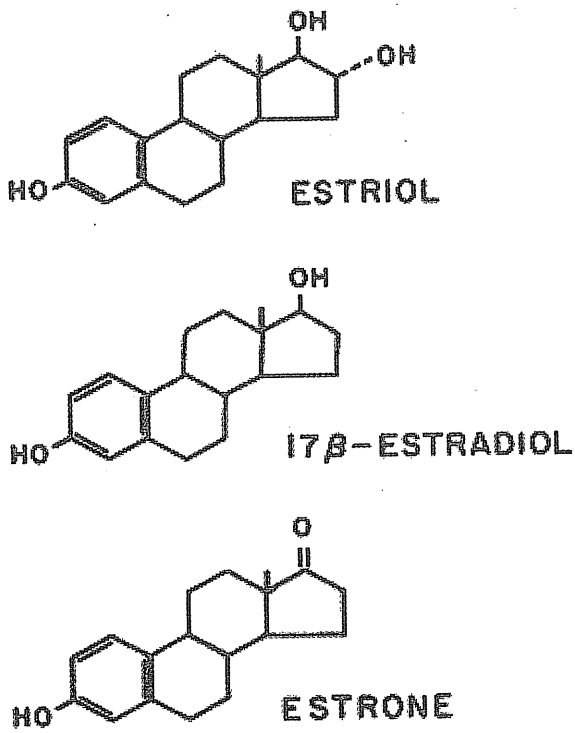
2. XN hữu ích trong việc làm sáng tỏ yếu tố sinh lý bệnh của một số thiếu máu, nhất là trong bệnh cảnh có suy thận và để theo dõi điều trị các thiếu máu bằng erythropoietin tái tổ hợp của người.

ESTROGEN

(Estrogènes / Estrogen)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Estrogen có mặt trong cơ thể dưới vài dạng, bao gồm estradiol (E2), estriol (E3) và estron (E1). Estrogen được sản xuất từ 3 nguồn là: vỏ thượng thận, buồng trứng và tinh hoàn. Xác định nồng độ estrogen có thể được sử dụng để đánh giá tình trạng của cả ba tuyến nội tiết nói trên.



Hình 1. **Công thức của estriol, estradiol và estron**

Estriol (E3) được theo dõi trong khi có thai để đánh giá thai và chức năng rau thai. Estriol, cùng với alpha-fetoprotein (AFP) và human chorionic gonadotropin (HCG) được xác định như "bộ ba dấu chỉ sinh học" (the "triple marker") giúp đánh giá nguy cơ thai bị các bất thường di truyền (như hội chứng Down) ở các phụ nữ có thai.

Estradiol (hay E2) là dạng estrogen có hoạt lực mạnh nhất, kích thích sự phát triển của nội mạc tử cung. Hormon này ức chế sự sản xuất hormon kích thích nang trứng (follicle-stimulating hormone [FSH]) và kích thích sản xuất hormon tạo hoàng thể (luteinizing hormone [LH]).

Estron (E1): có thể do buồng trứng tiết ra trực tiếp (với một hàm lượng rất thấp) còn chủ yếu là do một chất tiền thân (Ä-4- androstenedion) chuyển đổi thành ở gan và các mô mỡ. Ở nữ giới sau giai đoạn mãn kinh, estron là estrogen chính. Chức năng của hormon này chưa hoàn toàn được biết rõ, song tăng nồng độ estron, khi ***không được progesteron đối kháng*** lại cho thấy là kết hợp với ***gia tăng nguy cơ bị ung thư nội mạc tử cung***. Nồng độ estron có thể được sử dụng để giúp ích cho chẩn đoán khối u buồng trứng, hội chứng Turner, suy chức năng tuyến yên, vú to nam giới và mãn kinh.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. ***Estriol***: Để đánh giá tình trạng phát triển của thai nhi, nhất là trong 3 tháng cuối của thai kỳ.

2. ***Estradiol***:

- Để xác định chức năng buồng trứng của người phụ nữ ngoài thời gian có thai và để chẩn đoán nguyên nhân dậy thì sớm ở nữ.
- Để tìm kiếm tình trạng bài xuất bất thường estrogen ở nam có bệnh cảnh vú to.

3. ***Estron***: Để thăm dò tình trạng estrogen của phụ nữ nhất là ở giai đoạn mãn kinh.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- ***Máu***: XN được thực hiện trên huyết thanh và huyết tương. ***Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN***. Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng dùng tất cả các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN.
- ***Nước tiểu***: thu nước tiểu 24h vào bình chứa thích hợp có chất bảo quản là axit boric.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Giá trị bình thường thay đổi tùy theo phòng xét nghiệm (liên quan với phương pháp định lượng, thuốc thử và máy xét nghiệm).

- **Estrogen toàn phần trong máu:**

▪ ***Nữ:***

+ Thời kỳ tiền mãn kinh: 23 - 261 pg/mL *hay* 84 - 1325 pmol/L.

+ Thời kỳ mãn kinh: < 340 pg/mL *hay* < 110 pmol/L.

+ Thời kỳ trước dậy thì: < 20 pg/mL *hay* < 73 pmol/L.

▪ ***Nam:*** < 50 pg/mL *hay* <184 pmol/L.

- **Estrogen toàn phần trong nước tiểu:**

▪ ***Nữ:***

+ Thời kỳ tiền mãn kinh: 18 - 80 µg/24h *hay* 55 - 294 nmol/ngày.

+ Thời kỳ mãn kinh: < 20 µg/24h *hay* < 73 nmol/ngày.

▪ ***Nam:*** < 15 - 40 µg/24h *hay* < 55 - 147 nmol/ngày.

- **Estriol máu:**

▪ ***Phụ nữ không có thai:*** 8 - 10 ng/L *hay* 28 - 34 pmol/L.

▪ ***Trong thời gian mang thai:*** Estriol bắt đầu phát hiện được vào tuần mang thai thứ 9 và nồng độ này tăng lên dần theo tuổi thai tới một giá trị cuối cùng lên tới 15.000 ng/L *hay* 52.050 pmol/L.

- **Estradiol máu:**

▪ ***Nữ:***

+ Ngoài thời gian mang thai: có thể thay đổi theo giai đoạn hoạt động sinh dục và chu kỳ kinh nguyệt:

o Giai đoạn tạo nang buồng trứng: 20 - 120 ng/L *hay* 73 - 440 pmol/L.

o Giai đoạn tạo hoàng thể: 80 - 200 ng/L *hay* 294 - 734 pmol/L.

+ Thời kỳ mãn kinh: < 30 ng/L *hay* < 11 pmol/L.

▪ ***Nam:*** < 30 ng/L *hay* < 11 pmol/L

- **Estron máu:** Thời kỳ mãn kinh: 40 ng/L *hay* 148 pmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ ESTROGEN TOÀN PHẦN TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Tăng sản thượng thận (adrenal hyperplasia).
- Khối u thượng thận.
- Xơ gan.
- Các khối u buồng trứng tiết estrogen.

- Suy gan.
- Hội chứng Klinefelter.
- Thai nghén bình thường.
- Dậy thì sớm.
- Suy thận.
- Khối u tinh hoàn.

GIẢM NỒNG ĐỘ ESTROGEN TOÀN PHẦN TRONG MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Vô kinh nguyên phát (primary amenorrhea).
- Chán ăn do tinh thần (anorexia nervosa).
- Gắng sức quá mức.
- Giảm năng tuyến sinh dục (hypogonadism).
- Suy chức năng tuyến giáp (hypopituitarism).
- Mãn kinh.
- Suy chức năng buồng trứng.
- Hội chứng Stein-Leventhal (hay hội chứng buồng trứng đa nang).
- Hội chứng Turner.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ estrogen* là: Ampicillin, cascara, diethyl stibestrol, estrogen, hydrochlorothiazid, meprobamat, thuốc ngừa thai uống, phenazopyridin, prochlorperazin, tetracyclin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ estrogen* là: Clomiphen, dexamethason, các thuốc ức chế estrogen.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG ESTROGEN MÁU

- *Nồng độ estradiol* được sử dụng để đánh giá chức năng buồng trứng.
  - XN này thường được sử dụng để xác định tình trạng mất kinh (amenorrhea) là do mãn kinh, có thai hay do một vấn đề nội khoa gây nên. Kết quả XN nồng độ estradiol cần được phân tích theo chu kỳ kinh nguyệt của BN và nồng độ FSH và LH.

+ Một nồng độ estradiol rất cao đi kèm với nồng độ FSH và LH tăng cao: BN có thể ở giai đoạn đỉnh rụng trứng.

+ Một nồng độ estradiol rất thấp đi kèm với nồng độ FSH và LH tăng cao: BN ở giai đoạn mãn kinh hay bị một bệnh lý buồng trứng.

- Ở các BN hiếm muộn, tiến hành định lượng nồng độ estradiol định kỳ trước khi tiến hành thụ tinh trong ống nghiệm.
- Định lượng nồng độ estradiol cũng có thể được sử dụng để theo dõi hiệu quả của điều trị hormon thay thế.
- Một nồng độ estradiol tăng cao ở nam giới có tình trạng vú to (gynecomastie) có thể là bằng chứng gợi ý có bệnh lý khối u.

- ***Nồng độ estriol*** chủ yếu được sử dụng để:

- Theo dõi các thai nghén bệnh lý (Vd: thai kém phát triển [hypotrophie foetale], nguy cơ xảy thai, bệnh thận thai nghén [néphropathie gravidique]).
- XN này cũng có thể được sử dụng để theo dõi tình trạng thai nghén ở BN bị ĐTĐ.

- ***Nồng độ estron*** thường được định lượng ở các trường hợp:

- Ung thư sinh dục ở phụ nữ để đánh giá khối u có thuộc loại phụ thuộc hormon (hormonodépendance) hay không.
- Hội chứng buồng trứng đa nang (polykystose ovarienne syndrome).

ETHANOL

(Ethylémie / Bood Alcohol level, ETOH, Ethyl Alcohol)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Ethanol là một loại alcool được tìm thấy trong các đồ uống chứa cồn. Nó được coi là một chất gây ức chế hệ thần kinh trung ương. Tình trạng ức chế này có thể gây hôn mê và chết khi nồng độ cồn trong máu (alcoolémie) đạt tới mức ≥ 300 mg/dL. XN xác định nồng độ cồn trong máu thường được thực hiện như một phần của biên bản điều tra pháp y liên quan với tai nạn giao thông. Mỗi quốc gia phê chuẩn một giới hạn của riêng mình về nồng độ cồn trong máu được coi là ngưỡng gây độc.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. *Chẩn đoán*: Giúp chẩn đoán các bệnh lý cấp tính liên quan với ngộ độc rượu cấp.

2. *Bằng chứng pháp lý*: Đối với người gây ra tai nạn giao thông khi lái xe.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- *Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN*. Nếu XN này được sử dụng để cung cấp một bằng chứng pháp lý sau này, khi lấy mẫu bệnh phẩm cần có người chứng kiến.

- Sát trùng vị trí chọc tĩnh mạch lấy máu bằng dung dịch sát khuẩn không có ether, cồn và thậm chí cả dẫn xuất iod.

- Tuân thủ nghiêm ngặt các quy trình pháp lý tại nước sở tại nếu sau đó kết quả XN này sẽ được sử dụng như một bằng chứng pháp lý đối với người được chỉ định làm test.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0 mg/dL *hay* 0 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CỒN TRONG MÁU

Nguyên nhân chính thường gặp là: uống rượu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Nồng độ cồn trong máu có thể bị ***tăng lên*** khi BN dùng đồng thời với các thuốc như: thuốc kháng histamin, barbiturat, chlordiazepoxid, diazepam, isoniazid, meprobamat, opiat, phenyltoin và thuốc an thần.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CỒN TRONG MÁU

- Nồng độ cồn trong máu tiến triển theo thời gian: tăng rất cao sau 1h và được thải trừ sau 4 - 5h.
  - Trong trường hợp có suy gan: đường biểu diễn nồng độ cồn trong máu tăng cao hơn và nồng độ này giảm xuống chậm hơn.
  - Trong trường hợp BN đã bị cắt dạ dày (gastrectomie): đường biểu diễn nồng độ cồn trong máu tăng cao hơn với nồng độ đỉnh xảy ra sớm hơn (25 phút).
  - Đường biểu diễn tình trạng tăng lên của nồng độ cồn trong máu xảy ra chậm hơn và ở mức tăng thấp hơn khi hấp thụ rượu xảy ra trong và sau bữa ăn, hay khi hấp thu rượu cùng với đường.
  - Nồng độ cồn tối đa trong máu được phép theo luật định tại Pháp là 0,8 g/L, tuy nhiên, tình trạng say xỉn đã có thể xảy ra từ mức nồng độ 0,5 g/L.
  - Hôn mê do ngộ độc rượu có thể được đặt ra khi nồng độ cồn trong máu ≥ 2,5 g/L (tình trạng này có thể đi kèm với hạ đường máu, hay nhiễm toan cetôn do rượu).
  - Tử vong có thể xảy ra khi nồng độ cồn trong máu đạt tới ngưỡng 5 g/L.
- Theo tiêu chuẩn của Pháp và đã được luật phê chuẩn, người lái xe được coi là trong tình trạng say xỉn khi họ có nồng độ cồn trong khí thở > 0,4 mg/L (được đo 2 lần liên tiếp qua ống thổi) hay khi nồng độ cồn trong máu > 0,8 g/L.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Các XN khác như công thức máu, nồng độ glucose máu và điện giải đồ thường được chỉ định thực hiện cùng với XN định lượng nồng độ cồn trong máu do một số tình trạng lâm sàng liên quan với các rối loạn nói trên, cũng có thể gây các triệu chứng tương tự như triệu chứng ngộ độc rượu.
- Do XN này có vai trò như một bằng chứng pháp lý, mẫu bệnh phẩm phải được bảo quản cẩn thận. Bệnh phẩm được vận chuyển trong túi chất dẻo, được niêm phong và phải được ký nhận mỗi khi chuyển giao tới người có liên quan.

FERRITIN

(Ferritine / Ferritin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Ferritin là một protein chính giúp dự trữ sắt trong cơ thể, vì vậy định lượng nồng độ ferritin cung cấp một chỉ dẫn về tổng kho dự trữ sắt có thể được cơ thể đưa ra sử dụng. Nồng độ ferritin giảm xuống trước khi xảy ra triệu chứng thiếu máu. Vd: trong *giai đoạn 1* của thiếu máu do thiếu sắt, các kho chứa ferritin và hemosiderin sẽ bị thiếu hụt. Trong *giai đoạn 2*, sắt huyết thanh giảm xuống và khả năng gắn sắt toàn thể (total iron binding capacity) tăng lên. Chỉ tới *giai đoạn 3*, nồng độ hemoglobin mới giảm và tình trạng thiếu hụt sắt mới có tác động đến quá trình sinh tổng hợp hem.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá kho dự trữ sắt có thể huy động được của cơ thể.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương hoặc huyết thanh. BN được yêu cầu nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 12 - 300 ng/mL *hay* 12 - 300 µg/L.
- *Nữ*: 12 - 150 ng/mL *hay* 12 - 150 µg/L.
- *Trẻ >5 tháng*: 7 - 140 ng/mL *hay* 7 - 140 µg/L.
- *2-5 tháng*: 50 - 200 ng/mL *hay* 50 - 200 µg/L.
- *1 tháng*: 200 - 600 ng/mL *hay* 200 - 600 µg/L.
- *Trẻ sơ sinh*: 25 - 200 ng/mL *hay* 25 - 200 µg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ FERRITIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm gan cấp.
- Nhồi máu cơ tim cấp.
- Các thiếu máu khác không do thiếu sắt.
- Bệnh lý viêm mạn tính.
- Bệnh thận mạn.
- Xơ gan.
- Nhiễm thiết huyết tố (hemochromatosis).
- Lắng đọng hemosiderin tại các mô trong cơ thể (hemosiderosis).
- Bệnh Hodgkin.
- Cường giáp.
- Nhiễm trùng.
- Bệnh lơ xê mi.
- Bệnh lý ác tính.
- Đa hồng cầu tiên phát (polycythemia).
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh thiếu máu hồng cầu vùng biển hay bệnh thalassemi.

GIẢM NỒNG ĐỘ FERRITIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Phẫu thuật đường tiêu hoá.
- Lọc máu (hemodialysis).
- Bệnh lý ruột do viêm (inflammatory bowel disease).
- Thiếu máu do thiếu sắt.
- Suy dinh dưỡng.
- Mất máu do kinh nguyệt.
- Có thai.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Tăng giả tạo nồng độ ferrritin máu có thể xảy ra khi:

- Dùng các chất bổ sung sắt và thức ăn có chứa hàm lượng sắt cao.

- Sau khi truyền máu.
- Sau khi dùng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình.
- Huyết thanh có nồng độ lipid cao.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM NỒNG ĐỘ FERRITININ CỒN TRONG MÁU

1. XN hữu ích được sử dụng để chẩn đoán phân biệt các loại thiếu máu khi phối hợp định lượng nồng độ ferritin với xác định nồng độ sắt và khả năng gắn sắt toàn thể.

Nồng độ ferritin bị hạ thấp < 15 µg/L là dấu hiệu đặc trưng cho tình trạng thiếu máu do thiếu sắt.

2. Có thể sử dụng XN định lượng nồng độ ferritin để sàng lọc các đối tượng được coi là có nguy cơ cao bị thiếu hụt sắt (phụ nữ trẻ tuổi, người ăn chay, người béo phì, trẻ đẻ non và trẻ nhẹ cân khi sinh) do XN này có độ nhậy và độ đặc hiệu cao để chẩn đoán tình trạng thiếu sắt ở các BN thiếu máu. Giảm nồng độ ferritin máu là dấu hiệu đầu tiên của tình trạng thiếu sắt và là dấu hiệu trở về giá trị bình thường muộn nhất sau khi điều trị bổ sung sắt cho BN.

3. XN có thể được sử dụng để chẩn đoán và theo dõi đáp ứng điều trị ở các BN bị nhiễm thiết huyết tố (hemochromatoses).

Ở BN bị nhiễm thiết huyết tố, nồng độ ferritin huyết thanh tăng rất cao: có thể > 1 000 µg/L và đôi khi có thể đạt tới giá trị > 10 000 µg/L.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Cần điều trị tình trạng thiếu máu do thiếu sắt bằng sulfat sắt (ferrous sulfat) liên tục trong 3 - 6 tháng ngay cả khi nồng độ hemoglobin đã trở lại mức bình thường. Điều trị này cho phép làm đầy trở lại kho dự trữ ferritin của cơ thể.
- Dùng vitamin C giúp làm tăng khả năng hấp thu sắt trong cơ thể.

FIBRINOGEN

(Fibrinogène / Fibrinogen)

F

NHẮC LẠI SINH LÝ

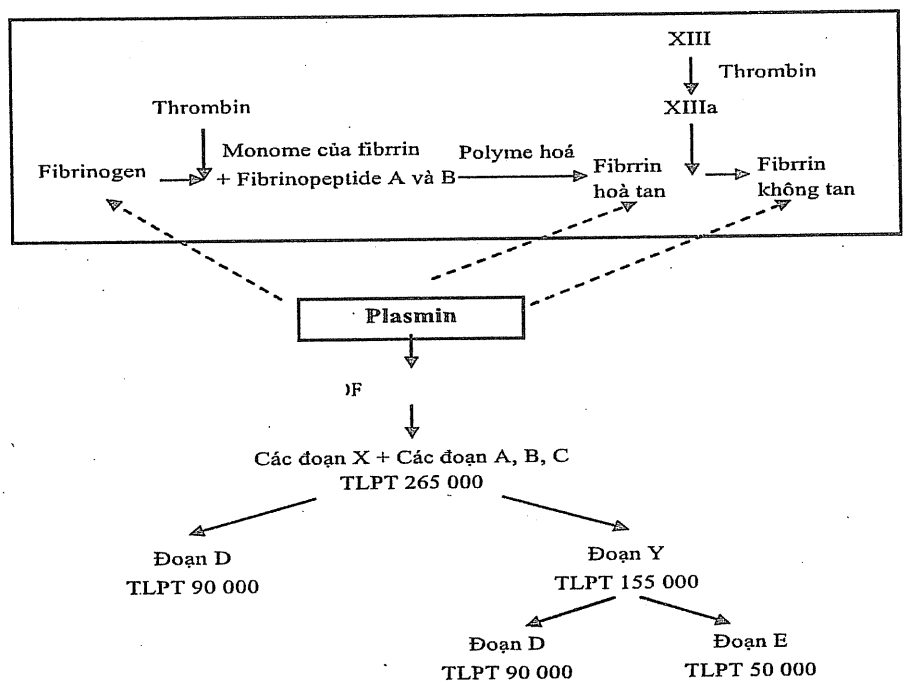
Fibrinogen là một glycoprotein có TLPT 340 000, được gan tổng hợp và có thời gian bán hủy là 4 - 5 ngày.

Fibrinogen tham gia vào:

1. **Phản ứng viêm** mà trong phản ứng này có một mối liên quan chặt chẽ giữa nồng độ fibrinogen với tốc độ lắng hồng cầu và nồng độ của protein phản ứng C (CRP).

Quá trình đông máu: thrombin kích thích sự hình thành fibrin từ fibrinogen. Fibrin monomer này khi được yếu tố XIII (yếu tố làm ổn định fibrin) tham gia thêm sẽ hình thành một cục đông fibrin ổn định tại vị trí tổn thương *(Hình 1)*. Trong trường hợp tăng hoạt động tiêu fibrin (tiêu fibrin tiên phát hay thứ phát), fibrinogen bị thoái giáng bởi plasmin thành các sản phẩm thoái giáng của fibrinogen (PDF) tạo thành các đoạn sớm (X và Y) và các đoạn muộn (D và E).

HÌNH THÀNH FIBRIN (FIBRINOFORMATION)



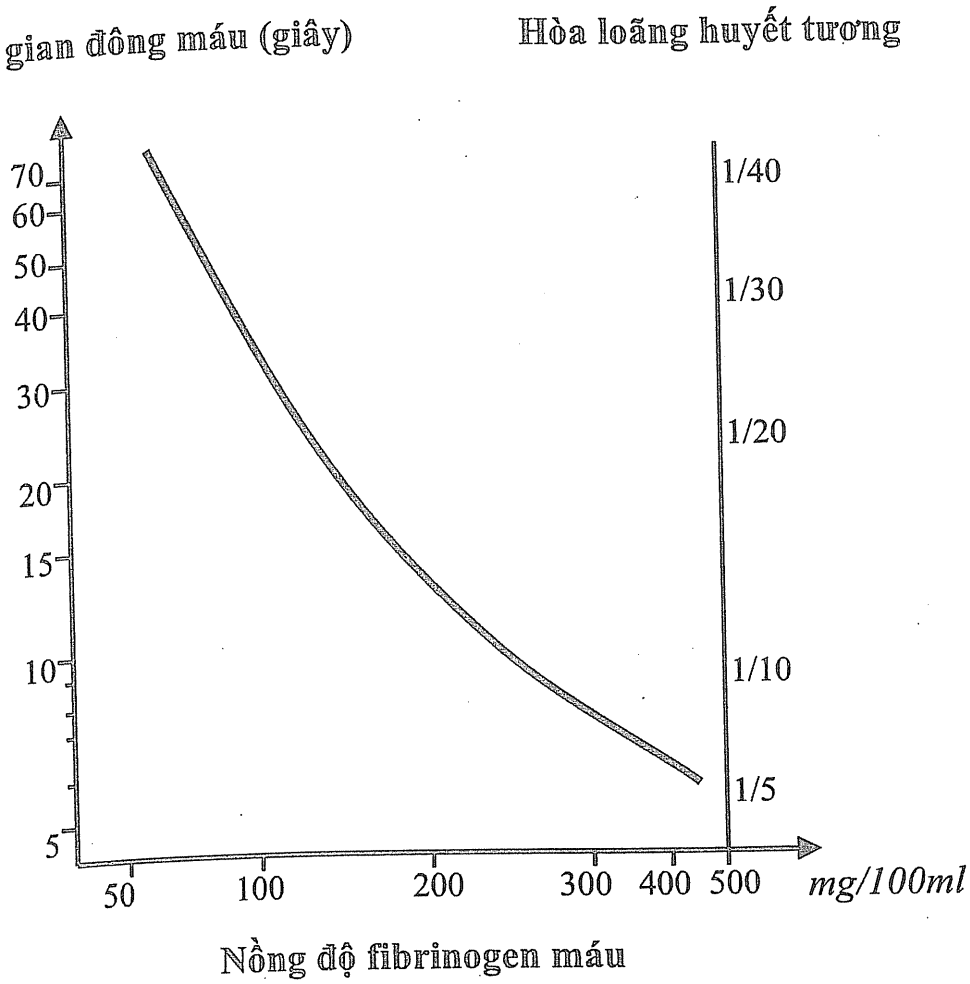
Hình 1. **Giản đồ quá trình hình thành fibrin (fibrinoformation) và tiêu fibrin (fibrinolyse)**

Trong bệnh lý gan, nồng độ fibrinogen rất thường thấy bị hạ thấp ở bệnh nhân xơ gan mất bù và trong viêm gan nặng (cấp hay mạn tính). Tình trạng giảm nồng độ fibrinogan này phản ánh mức độ nặng của bệnh lý gan và một nồng độ fibrinogen < 150 mg/dL thường dự báo một tiên lượng xấu.

Định lượng fibrinogen có thể được thực hiện bằng nhiều phương pháp, trong đó các phương pháp kinh điển nhất thường được sử dụng là:

1. *Đo* **hoạt độ sinh học** của fibrinogen: ***phương pháp của Clauss***: đây là kĩ thuật thường được dùng nhất. Cho thừa thrombin vào plasma của BN và đo thời gian đông của plasma này sau khi hoà loãng plasma thành các tỉ lệ được xác định chính xác. Thời gian đông máu được tính ra giây tỉ lệ với nồng độ fibrinogen và hàm lượng của fibrinogen có thể được tính ra mg/dL, nhờ một đường cong chuẩn. *(Hình 2)*

2. Đo nồng độ fibrinogen như một **protein mang tính kháng nguyên**. Phương pháp miễn dịch (Vd: phương pháp miễn dịch đo độ đục) đánh giá nồng độ protein, song phương pháp này không cho biết các thông tin về hoạt độ sinh học của fibrinogen. Kĩ thuật hữu ích này được sử dụng để làm sáng tỏ một tình trạng loạn fibrinogen máu.



Hình 2. Đường cong chuẩn để xác định nồng độ fibrinogen

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Giúp phát hiện một hội chứng viêm.
2. Để thăm dò rối loạn đông máu khi BN có hội chứng chảy máu. Định lượng nồng độ fibrinogen máu được chỉ định khi các XN đông máu khác (Vd: thời gian prothrombin, thời gian thromboplastin hoạt hóa từng phần, các sản phẩm thoái giáng fibrin và D-dimer) bất thường.
3. Để theo dõi trong quá trình điều trị tiêu fibrin.
4. Có thể được sử dụng để theo dõi tình trạng bệnh gan tiến triển.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Bệnh phẩm huyết tương tách từ máu chống đông bằng citrat 3,8% (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu).

Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.

Để xét nghiệm chính xác cần tuân thủ:

1. Lấy đủ bệnh phẩm máu vào ống nghiệm để đảm bảo tương quan thể tích máu/chất chống đông, lấy không đủ máu có thể gây tình trạng thừa chất chống đông với nguy cơ làm sai kết quả XN (1 thể tích chống đông + 9 thể tích máu để bảo đảm 1 thể tích chống đông cho 10 thể tích bệnh phẩm).
2. Lắc kĩ ống nghiệm nhiều lần để trộn chất citrat với máu (nếu không, sẽ gây cục máu đông và không thể làm XN được).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Trẻ em*: 150 - 300 mg/dL *hay* 1,5 - 3 g/L.
- *Người lớn*: 200 - 400 mg/dL *hay* 2 - 4 g/L.

Nồng độ fibrinogen tăng theo tuổi và ở người nghiện thuốc lá.

TĂNG NỒNG ĐỘ FIBRINOGEN

Các **nguyên nhân chính** thường gặp là:

1. Các bệnh nhiễm trùng cấp.
2. Các bệnh viêm mạn (Vd: bệnh Crohn, lao...).
3. Các bệnh lý khối u, u lympho.
4. Các bệnh tự miễn.
5. Hội chứng thận hư.

6. Nhồi máu cơ tim cấp.
7. Có thai.
8. Giai đoạn hậu phẫu.
9. Người hút thuốc lá.
10. Người có tuổi.

F

GIẢM NỒNG ĐỘ FIBRINOGEN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Các bệnh lý gan nặng.
2. Bệnh đông máu rải rác trong lòng mạch (CIVD).
3. Tình trạng tiêu fibrin tiên phát hay thứ phát do:

- Các bệnh lý huyết khối.
- Các thuốc gây tiêu fibrin.

4. Giảm fibrinogen máu bẩm sinh: bệnh hiếm gặp, di truyền theo kiểu gen trội và không liên quan với giới tính. Các biểu hiện chảy máu xảy ra muộn và bệnh thường được phát hiện khi BN chịu một can thiệp phẫu thuật.

5. Không có fibrinogen máu bẩm sinh: bệnh rất hiếm gặp, di truyền theo kiểu gen lặn qua nhiễm sắc thể thường. Bệnh gây tình trạng máu mất khả năng đông.

6. Các rối loạn fibrinogen máu bẩm sinh: các bệnh lý di truyền theo kiểu gen trội qua nhiễm sắc thể thường, bệnh đặc trưng bằng tình trạng bất thường về chất lượng của fibrinogen.

7. Ở các BN nói trên (mà chủ yếu ở các người đồng hợp tử), hoạt độ sinh học của fibrinogen bị biến đổi, vì vậy BN có thể có biểu hiện hoặc là các biến chứng chảy máu, hoặc hình thành các huyết khối và rối loạn khả năng tạo sẹo.

Về phương diện sinh học:

- Nồng độ fibrinogen bị hạ thấp khi đo theo phương pháp kinh điển của Clauss (đánh giá hoạt độ sinh học của fibrinogen).

- Nồng độ fibrinogen thường thấy bình thường khi đánh giá theo phương pháp miễn dịch đo độ đục (đánh giá các protein có tính kháng nguyên). Kết quả này cho phép phân biệt tình trạng rối loạn fibrinogen máu với các giảm fibrinogen máu mắc phải hay mang tính chất gia đình. *(xem bảng phía dưới).*

	Định lượng fibrinogen đông máu (phương pháp Clauss)	Định lượng kháng nguyên fibrinogen (phương pháp miễn dịch đo độ đục)
Rối loạn fibrinogen máu	Thấp	Bình thường
Giảm fibrinogen máu	Thấp	Thấp

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Kết quả XN định lượng fibrinogen có thể bị biến đổi khi xảy ra tình trạng vỡ hồng cầu của mẫu bệnh phẩm hay nếu BN được truyền máu trong vòng 1 tháng trước khi XN

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ fibrinogen máu* là: Estrogen, thuốc ngừa thai uống.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ fibrinogen máu* là: Atenolol, thuốc làm giảm cholesterol máu, corticosteroid, estrogen, fluorouracil, progestin, thuốc tiêu huyết khối, ticlopidin, acid valproic.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG FIBRINOGEN

1. Trong các bệnh nhiễm khuẩn, ung thư, các bệnh tự miễn, nồng độ fibrinogen giúp đánh giá mức độ của **hội chứng viêm** (kết hợp với tốc độ lắng hồng cầu và protein phản ứng C [CRP]).

2. Trong **bệnh lý của gan mật**, định lượng nồng độ fibrinogen giúp đánh giá mức độ nặng của bệnh lý gan (kết hợp với định lượng antithrombin III, thời gian Quick, nồng độ albumin và cholesterol).

3. Trước khi tiến hành đại phẫu thuật, định lượng fibrinogen là một phần của ***bilan* trước mổ** (kết hợp với xét nghiệm đánh giá thời gian chảy máu, thời gian cephalin, thời gian Quick và đếm số lượng tiểu cầu).

4. Trong trường hợp nghi ngờ bị **đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC)**, sẽ thấy giảm nồng độ fibrinogen và số lượng tiểu cầu đi kèm với tăng nồng độ các sản phẩm thoái giáng của fibrin.

5. Trong chẩn đoán sinh học **hội chứng chảy máu**, xác định nồng độ fibrinogen giúp phát hiện các chứng giảm hay loạn fibrinogen máu.

6. Trong tất cả các trường hợp có kéo dài thời gian cephalin, thời gian prothrombin hay thời gian thrombin mà không giải thích được nguyên nhân, định lượng fibrinogen là XN không thể thiếu.

7. Ở BN bị huyết khối nhất là huyết khối động mạch, định lượng fibrinogen là XN có giá trị giúp tìm kiếm bệnh căn gây huyết khối.

Ghi chú:

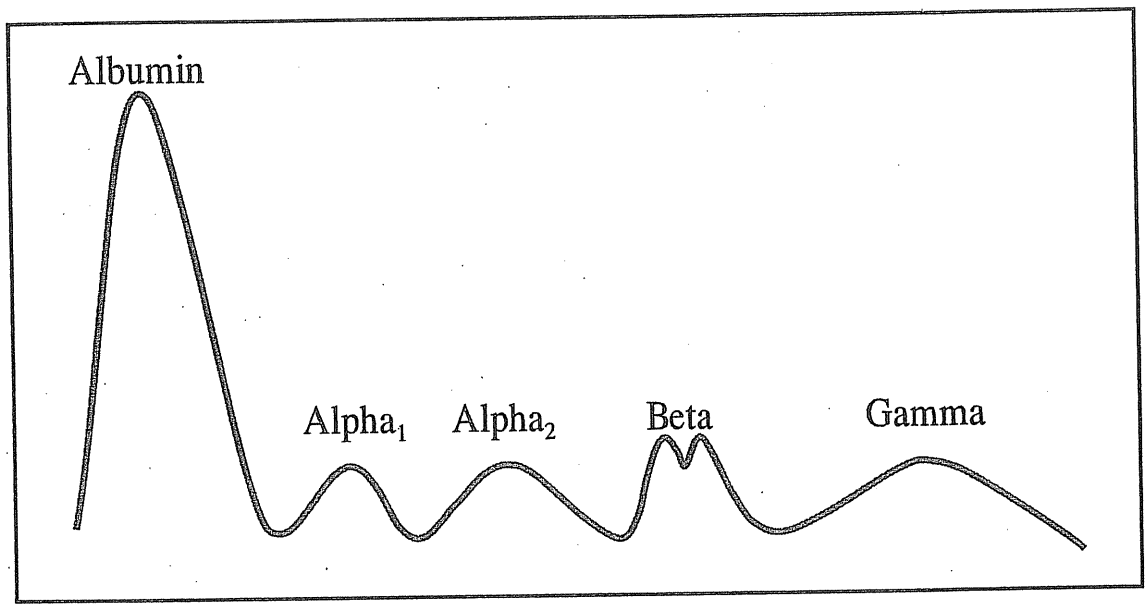
Định lượng kháng nguyên fibrinogen (phương pháp miễn dịch đo độ đục [immuno nephelometrique]) chỉ giúp ích trong chẩn đoán phân biệt giữa loạn fibrinogen máu với giảm fibrinogen máu.

GAMMA GLOBULIN HAY GLOBULIN MIỄN DỊCH

(Gammaglobuline / Gamma Globulin, Immunoglobulin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Protein toàn phần trong máu bao gồm albumin và globulin. Các globulin được chia thành các loại alpha, beta và gamma globulin *(Hình 1)*.

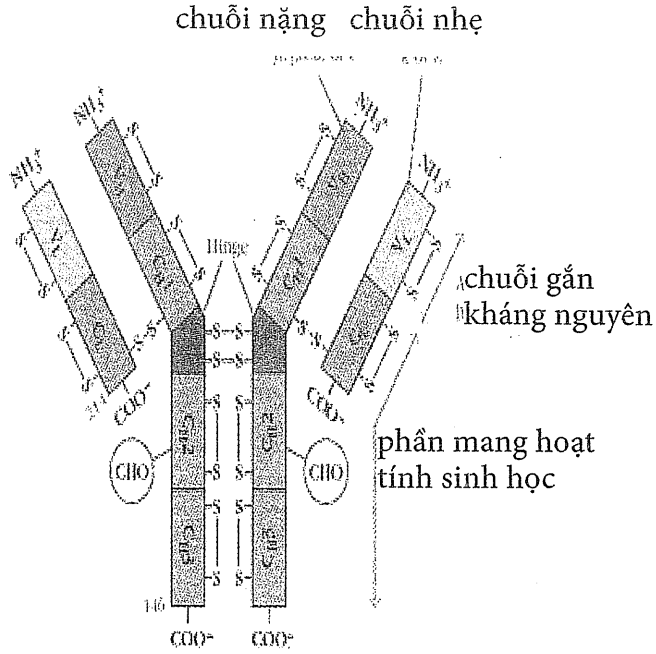


Hình 1. **Dạng điện di protein huyết thanh bình thường**

Gamaglobulin cấu thành nên một nhóm các protein có nguồn gốc từ máu (do tế bào dòng lympho tổng hợp), ngược lại với các protein huyết tương khác thường do gan tổng hợp.

Các gama globulin có tất cả các đặc tính cơ bản về khả năng phản ứng đối với các kháng nguyên đặc hiệu do đó chúng cũng có các đặc tính miễn dịch. Chính vì vậy, các gamma globulin có tên gọi là globulin miễn dịch (immunoglobulin hay Ig).

Các gama globulin có chứa 2 chuỗi nặng polypeptid và 2 chuỗi nhẹ giống hệt nhau *(Hình 2)*:



Hình 2. Cấu trúc của gamma globulin

- Các **chuỗi nặng** chứa khoảng 440 axit amin và có thể thuộc 5 týp khác nhau: **alpha, gamma, mu, delta, epsilon.**

- Các **chuỗi nhẹ** chứa khoảng 215 acid amin và có thể thuộc 2 týp khác nhau: **kappa hay lambda.**

Khi điện di có thể tách biệt được 5 nhóm gamaglobulin:

1. Các IgG *(Hình 3)* mà thành phần các chuỗi, thời gian bán hủy và nồng độ trong huyết thanh được trình bày ở *Bảng 1*. IgG là gamma globulin chủ yếu (chiếm khoảng 75% các globulin miễn dịch).

Các IgG này có khả năng **hoạt hóa bổ thể** với chức năng chính là giúp cơ thể chống lại các **kháng nguyên ngoại sinh** (virus, vi khuẩn và các độc tố). Chẳng hạn như trong trường hợp nhiễm trùng, các IgG xuất hiện sau các IgM và là một **bằng chứng cho thấy cơ thể có đáp ứng miễn dịch** hay đã bị **nhiễm trùng trước đó** đối với một vi khuẩn nào đó. IgG đóng vai trò đặc biệt quan trọng trong đáp ứng thứ phát của hệ thống miễn dịch. Khi hệ thống miễn dịch được tiếp xúc với một kháng nguyên lần đầu tiên, ***đáp ứng tiên phát*** (primary response) được thực hiện bởi IgM và được tiếp theo ngay sau đó bằng một gia tăng nồng độ IgG. IgG ghi nhớ kháng nguyên, vì vậy lần tiếp xúc kế tiếp với kháng nguyên, hệ thống miễn dịch sẽ đáp ứng ngay bằng IgG đặc hiệu.

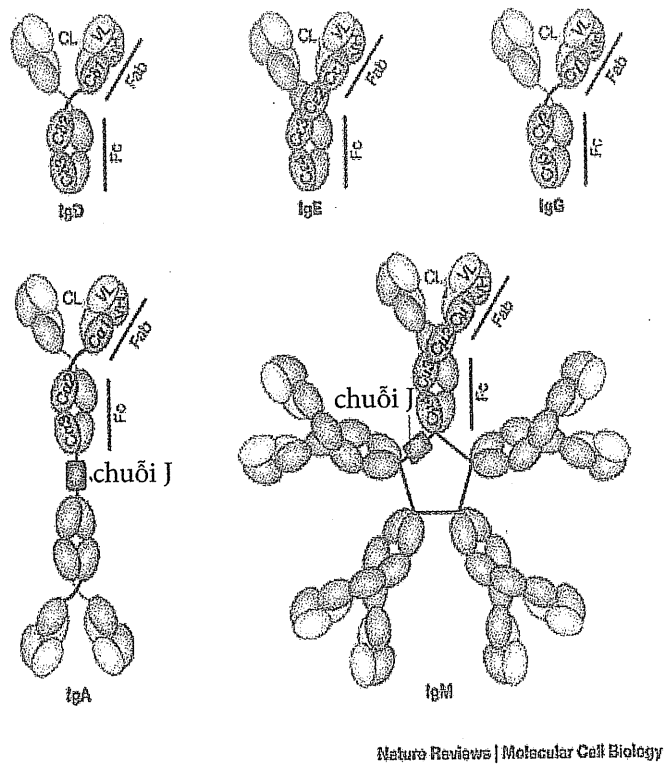
Hiện tại, có thể tách biệt 4 phân nhóm IgG khác nhau (IgG 1, 2, 3 và 4). Cần ghi nhận các IgG là globulin miễn dịch duy nhất đi được qua hàng rào rau thai và như vậy các IgG của trẻ sơ sinh có nguồn gốc từ mẹ. Các globulin này dần bị dị hóa và mất đi hoàn toàn khi trẻ được 5 tháng tuổi. Tổng hợp IgG của trẻ nhỏ chỉ được tiến hành vào tháng tuổi thứ 3 trở đi để rồi đạt tới giá trị như của người lớn khi trẻ 2 tuổi. Như vậy, có một giai đoạn giảm gamaglobulin máu sinh lý với nguy cơ dễ bị nhiễm trùng của trẻ nhỏ (từ tháng thứ 3 đến tháng 12).

2. Các IgA *(Hình 3)* mà thành phần các chuỗi, thời gian bán hủy và nồng độ trong huyết thanh được trình bày ở *Bảng 1*. IgA chiếm khoảng 10 - 15% tổng lượng gamma globulin và là loại globulin miễn dịch có nồng độ cao thứ hai trong huyết thanh. Các globulin này được tiết ra chủ yếu ở niêm mạc đường hô hấp, ruột, ở các tuyến nước bọt và tuyến lệ.

Như vậy, các IgA đảm nhiệm vai trò phòng vệ miễn dịch tại chỗ và được coi như tuyến phòng thủ đầu tiên để chống lại các vi sinh vật tấn công qua niêm mạc đường hô hấp, tiêu hóa và tiết niệu. Chúng không có khả năng hoạt hóa bổ thể và không đi qua được hàng rào rau thai. Ở trẻ nhỏ, nồng độ của globulin này tăng lên dần và đạt tới giá trị như ở người lớn khi trẻ 12 tuổi.

3. Các IgM *(Hình 3)* mà thành phần các chuỗi, thời gian bán hủy và nồng độ trong huyết thanh được trình bày ở *Bảng 1*. IgM chiếm khoảng 7 - 10% tổng lượng gamma globulin. Các IgM có cấu trúc 5 đơn vị cơ sở (cấu trúc của một hình khối có 5 cạnh với 5 bề mặt, mỗi bề mặt có hình một tam giác đều và có 12 đỉnh [pentametric]) với TLPT cao (950 000 dalton), vì vậy, làm tăng độ nhớt của huyết tương. Mỗi tiểu đơn vị (monomere) của globulin này gồm 2 chuỗi nặng và 2 chuỗi nhẹ. Cần ghi nhận là các IgM là các kháng nguyên xuất hiện đầu tiên đối với kích thích mang tính kháng nguyên (đáp ứng tiên phát) (Vd: trong trường hợp nhiễm trùng, xuất hiện IgM trong huyết thanh là bằng chứng mới mắc một nhiễm trùng, trái lại xuất hiện IgG thường chứng tỏ đó là một nhiễm trùng cũ). IgM cũng chịu trách nhiệm đối với sự hình thành các kháng thể tự nhiên (Vd: kháng thể nhóm máu ABO). Các IgM không đi qua được hàng rào rau thai, vì vậy nồng độ của globulin miễn dịch này ở trẻ mới đẻ rất thấp và dần tăng lên để đạt tới giá trị như ở người lớn khi trẻ 1 tuổi.

4. Các IgD *(Hình 3)* mà thành phần các chuỗi, thời gian bán hủy và nồng độ trong huyết thanh được trình bày ở *Bảng 1*. Các globulin này tác động như một receptor màng đối với lymphocyt B. Chúng không đi qua được hàng rào rau thai và nồng độ IgD trong huyết thanh đạt tới giá trị như ở người lớn khi trẻ 13 tuổi.



Hình 3. Cấu trúc các glubulin miễn dịch

5. Các IgE *(Hình 3)* mà thành phần các chuỗi, thời gian bán hủy và nồng độ trong huyết thanh được trình bày ở ***Bảng 1***. Các globulin này chủ yếu được niêm mạc đường hô hấp và tiêu hóa tiết ra. Chúng có đặc tính cố định trên các tương bào (mastocyte) và bạch cầu ưa bazơ là các tế bào có khả năng giải phóng các chất trung gian hóa học gây dãn mạch như histamin và serotonin. Như vậy, các IgE là các kháng thể tham gia vào phản ứng loại tăng quá mẫn tức khắc (phản ứng dị ứng). Các globulin này không đi qua được hàng rào rau thai và nồng độ IgE trong huyết thanh đạt tới giá trị như ở người lớn khi trẻ 14 tuổi.

Bảng 1. Đặc điểm của các loại globulin miễn dịch

Globulin miễn dịch	2 chuỗi nặng	2 chuỗi nhẹ	Nồng độ trong huyết thanh (mg/100mL)	Thời gian bán hủy
IgG	gamma	kappa hay lambda	800 - 1 500	22 ngày
IgA	alpha	kappa hay lambda	150 - 350	6 ngày
IgM	mu	kappa hay lambda	80 - 180	5 ngày
IgD	delta	kappa hay lambda	1 - 5	3 ngày
IgE	epsilon	kappa hay lambda	0.0005	2 ngày

Trong trường hợp tăng hay giảm các gama globulin, nhất thiết phải tiến hành nghiên cứu chuyên sâu hơn các globulin miễn dịch nhằm để phát hiện một đơn dòng (monoclonal), một đa dòng hay thậm chí có thể bất ngờ phát hiện được tình trạng thiếu hụt của một loại globulin miễn dịch nào đó.

Nghiên cứu chuyên khoa các globulin miễn dịch có thể được thực hiện bằng cách tiến hành:

1. **Điện di miễn dịch các protein huyết thanh:** Kĩ thuật cho phép nghiên cứu định tính các globulin miễn dịch. Kĩ thuật kết hợp giữa tách biệt các protein huyết thanh trong một điện trường (điện di) với kết tủa các protein khác biệt bằng các huyết thanh miễn dịch đặc hiệu. Như vậy, làm xuất hiện trên gel thạch agar các cung kết tủa cho phép chứng minh đặc trưng đơn dòng (monoclon) của một globulin miễn dịch hay của các chuỗi nhẹ của globulin này.

2. **Định lượng các globulin miễn dịch:** Kĩ thuật này sử dụng các huyết thanh miễn dịch đặc hiệu cho phép định lượng các IgG, IgM và IgA.

Trong điều kiện bình thường, nước tiểu có ít các gamaglobulin (do các globulin miễn dịch này có TLPT cao). Tuy vậy, có thể thấy xuất hiện các globulin miễn dịch trong nước tiểu trong hai tình huống chính dưới đây:

1. Trường hợp tổn thương thận đi kèm với xuất hiện protein niệu không chọn lọc (có tình trạng thoát albumin và globulin qua nước tiểu - protein niệu > 250 mg/24h với lượng IgG trong khoảng 100 - 500 mg/24h).

2. Trường hợp đa u tủy xương (myeloma) do sản xuất quá mức các chuỗi nhẹ lambda hay kappa làm xuất hiện protein niệu thuộc loại chuỗi lambda hoặc loại chuỗi kappa (được gọi là protein của Bences Jones).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Giúp chẩn đoán các tình trạng thiếu hụt globulin miễn dịch và các tình trạng rối loạn globulin máu đơn dòng (monclonales) ác tính hay "lành tính".

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- *Gammaglobulin máu*: Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh. Không cần yêu cầu BN phải nhịn đói trước khi lấy máu XN (mặc dù một số phòng XN thường vẫn yêu cầu BN phải nhịn ăn).
- *Gammaglobulin niệu*: Lấy bệnh phẩm nước tiểu 24h.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Gammaglobulin huyết thanh*: 9 - 20% protein toàn phần.
- *Định lượng các loại globulin miễn dịch trong máu của người lớn*:
  - IgG: 639 - 1 349 mg/dL *hay* 6,39 - 13,49 g/L.
  - IgA: 70 - 312 mg/dL *hay* 0,70 - 3,12 g/L.
  - IgM: 56 - 352 mg/dL *hay* 0,56 - 3,52 g/L.
  - IgD: 0,5 - 3 mg/dL *hay* 0,005 - 0,03 g/L.
  - IgE: 0,01 - 0,04 mg/dL *hay* 0,0001 - 0,0004 g/mL.
- *Định lượng các loại globulin miễn dịch trong máu của trẻ sơ sinh*:
  - IgG: 640 - 1 250 mg/dL *hay* 6,40 - 12,50 g/L.
  - IgA: 0 - 11 mg/dL *hay* 0 - 0,11 g/L.
  - IgM: 5 - 30 mg/dL *hay* 0,05 - 0,3 g/L.
  - IgD và IgE: Hầu như không có.
- *Các globulin miễn dịch trong nước tiểu*:
  - Chuỗi kappa: < 7 mg/24h
  - Chuỗi lambda: < 4 mg/24h
  - Tỉ lệ kappa/lambda: 1 - 4

TĂNG GAMAGLOBULIN HUYẾT THANH

Cần phân biệt:

A. BỆNH GAMAGLOBULIN ĐA DÒNG

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Xơ gan.
2. Các nhiễm trùng cấp.
3. Các nhiễm trùng mạn.
4. Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
5. Bệnh lý khối u.
6. Các bệnh tự miễn.
7. Viêm tuyến giáp.

B. BỆNH GAMAGLOBULIN ĐƠN DÒNG (PARAPROTEIN)

Các *nguyên nhân chính* là:

1. Các bệnh gamaglobulin lành tính hay vô căn: chiếm 75% các bệnh gama globulin đơn dòng, bệnh gặp ở 1% quần thể dân cư < 30 tuổi và 3% quần thể dân cư > 65 tuổi. 10 đến 20% tiến triển tới bệnh đa u tủy xương, Waldenstrom, u lympho hay nhiễm amyloid sau 5 đến 10 năm.

Nhìn chung, các bệnh gamaglobulin đơn dòng được biểu hiện bằng:

- Lượng IgG < 2 g/100mL.
- Lượng IgA < 1 g/100mL.
- Không có protein Bences Jones trong nước tiểu.
- Số lượng tương bào (plasmocyte) trong tủy xương < 5%

2. Các bệnh gama globulin đơn dòng thứ phát:

- Bệnh lý khối u (Vd: u đại tràng).
- Nhiễm trùng mạn tính (Vd: lao).
- Bệnh lý gan (Vd: xơ gan, viêm gan).
- Bệnh tự miễn (Vd: bệnh luput ban đỏ hệ thống, thiếu máu Biermer, nhược cơ, viêm khớp mạn tiến triển).
- U lympho.

3. Các bệnh đa u tủy xương (myeloma) có tiết kháng thể (myelome secreteur):

- IgG (60%)
- IgA (20%)
- Chuỗi nhẹ (19%)
- IgD (1%)

4. Bệnh tăng globulin M máu của Wandenstrom (paraprotein type IgM) gây tăng độ nhớt huyết tương dễ gây các bệnh lý nghẽn mạch.

5. Bệnh chuỗi nặng (alpha, mu, hay gama).

Ghi chú:

1. Điện di là xét nghiệm tốt nhất để phát hiện kháng thể đơn dòng và nên được đưa vào protocol của các phòng XN.

2. Có thể thấy xuất hiện các kháng thể đơn dòng giả trong một số tình huống sau:

- Trường hợp có tăng mạnh protein C phản ứng (CPR) hay fibrinogen (nếu tiến hành điện di trên mẫu huyết tương).
- Trường hợp tan máu.
- Trường hợp tăng lipid máu.

3. 30% các đa u tủy xương (myeloma) thuộc loại không xuất tiết kháng thể, vì vậy không thể hiện các kháng thể đơn dòng.

4. Nhìn chung, các myeloma loại xuất tiết kháng thể có:

- Số lượng tương bào (plasmocyt) trong tuỷ xương > 10%.
- Tăng paraprotein máu: IgG > 3,5 g/dL hay IgA > 2 g/dL. hay protein Bences Jones trong nước tiểu > 1 g/24h.
- Các tổn thương tiêu xương.
- Tăng canxi máu có kèm theo hay không kèm theo suy thận.

C. TĂNG TỪNG LOẠI GAMMAGLOBULIN

1. Tăng IgG

các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh đa u tủy xương dòng IgG.
- Bệnh lý nhiễm trùng.
- Bệnh gan.
- U lympho.
- Bệnh xơ kết rải rác (multiple sclerosis).
- Giang mai thần kinh (neurosyphilis).
- Bệnh do kí sinh trùng.
- Thấp tim.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Hội chứng Sjogren.
- Suy dinh dưỡng nặng.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

2. Tăng IgA

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nghiện rượu.
- Ung thư biểu mô (carcinoma).
- Xơ gan.
- Nhiễm trùng mạn tính.
- Rối loạn protein máu (dysproteinemia).
- Gắng sức.
- Bệnh lý gan.
- Đa u tủy xương (multiple meyeloma).

- Vàng da tắc mật.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Viêm xoang.

3. Tăng IgM

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nhiễm actinomyces (actinomycosis).
- Bệnh do Bartenellose.
- Các nhiễm trùng do nấm.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng (infectious mononucleosis).
- Sốt rét.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Bệnh do trypanosomia (trypanosomiasis).
- Bệnh tăng macroglobulin máu của Waldenstrom (Waldenstrom's macroglobulinemia).

4. Tăng IgE

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hen phế quản.
- Viêm da dị ứng (dermatitis).
- Chàm (eczema).
- Dị ứng thức ăn và thuốc.
- Bệnh sốt cỏ khô (Hay fever).
- Bệnh đa u tủy xương loại IgE.
- Bệnh bọng nước da dạng pemphigus (pemphigoid).
- Viêm quanh động mạch thành nút (periarteritis nodosa).
- Viêm mũi dị ứng.
- Viêm xoang.
- Hội chứng Wiskott-Aldrich.

5. Tăng IgD

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh tự miễn.
- Các nhiễm trùng mạn tính.

- Rối loạn protein máu (dysproteinemia).
- Bệnh đa u tủy xương loại IgD.

GIẢM GAMMAGLOBULIN HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Giai đoạn sau sinh.
2. Do hòa loãng máu.
3. Do mất protein:

- Hội chứng thận hư.
- Bỏng.
- Bệnh ruột gây mất protein.

4. Điều trị ức chế miễn dịch.
5. Xâm lấn tủy xương.
6. Giảm gama globulin máu bẩm sinh (gammaglobulin trong khoảng 100 - 600 mg/dL).
7. Không có gama globulin máu bẩm sinh (gamma globulin < 100 mg/dL).

GIẢM TỪNG LOẠI GAMMAGLOBULIN HUYẾT THANH

1. Giảm IgG

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Không có gammaglobulin máu (agammaglobulin máu).
- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Các nhiễm trùng do vi khuẩn.
- Thiếu hụt miễn dịch thể dịch.
- Bệnh đa u tủy xương loại IgA.
- Bệnh lơxêmi (leukemia).
- Bất sản tủy dạng lympho (lymphoid aplasia).
- Tiền sản giật.

2. Giảm IgA

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Không có gammaglobulin máu (agammaglobulin máu).
- Bệnh xoang phế quản mạn tính (chronic sinopulmonary disease).
- Dãn mạch thất điều di truyền (hereditary ataxia-telangiectasia).

- Thiếu hụt miễn dịch thể dịch.
- Giảm gammaglobulin máu.
- Bệnh lý ruột do viêm (inflammatory bowel disease).
- Có thai những tháng cuối.
- Bệnh lơxêmi (leukemia).
- Hội chứng thận hư.

3. Giảm IgM

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Không có gammaglobulin máu (agammaglobulin máu).
- Bệnh nhiễm amyloid (amyloidosis).
- Thiếu hụt miễn dịch thể dịch.
- Giảm gammaglobulin máu.
- Bệnh đa u tủy xương loại IgG và IgA.
- Bệnh lý ruột do viêm (inflammatory bowel disease).
- Bệnh lơxêmi (leukemia).
- Bất sản tủy dạng lympho (lymphoid aplasia).
- Hội chứng thận hư.

4. Giảm IgE

Các **nguyên nhân chính** thường gặp là:

- Ung thư biểu mô giai đoạn nặng.
- Không có gammaglobulin máu (agammaglobulin máu).
- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Dãn mạch thất điều (ataxia-telangiectasia).
- Thiếu hụt IgE.
- Bệnh đa u tủy xương không thuộc loại IgE (non-IgE myeloma).

5. Giảm IgD

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Bệnh đa u tủy xương không thuộc loại IgD.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ các globulin miễn dịch* là: Carbamazepin, chlorpromazin, dextran, estrogen, chế phẩm vàng, methylprednisolon, thuốc ngừa thai uống, penicillamin, phenytoin, acid valproic.

- Tiêm chủng trong vòng 6 tháng trước đó có thể làm tăng nồng độ các globulin miễn dịch.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐIỆN DI PROTEIN, ĐIỆN DI MIỄN DỊCH VÀ ĐỊNH LƯỢNG CÁC GLOBULIN MIỄN DỊCH

1. XN cho phép phát hiện các kháng thể đơn dòng:

- Hoặc vô căn: tăng nồng độ globulin máu đơn dòng song không có giảm nồng độ các nhóm globulin miễn dịch khác rất gợi ý cho tình trạng rối loạn globulin máu đơn dòng được coi là "lành tính" và cần được theo dõi sát do 10 - 15% tiến triển một cách bất lợi.

- Hoặc thứ phát sau một bệnh lý nào đó mà nguyên nhân phải được tìm kiếm.

- Hoặc liên quan với đa u tủy xương hay bệnh của Waldenstrom đòi hỏi phải chẩn đoán chính xác và xác định mức độ lan tỏa của bệnh.

2. XN cho phép phát hiện các kháng thể đa dòng thường có liên quan với một bệnh lý của gan hay các bệnh mạn tính ít trầm trọng hơn nhưng cần được chẩn đoán nguyên nhân.

3. XN cho phép tìm kiếm các tình trạng giảm gamma globulin máu giúp dự đoán nguy cơ dễ bị các nhiễm trùng tái phát. Có nhiều tình trạng thiếu hụt mang tính chất thể tạng hay mắc phải đối với một hay nhiều nhóm gamma globulin được gặp trên lâm sàng:

- Tình trạng không có gamma globulin máu (agamma-globulinémie) liên quan với nhiễm sắc thể X.

- Các thiếu hụt riêng rẽ các globulin miễn dịch.

- Thiếu hụt đơn lẻ đối với IgA.

GAMMA-GLUTAMYL-TRANSFERASE (GAMMA GT)

(Gamma-glutamyl transpeptidase / Gamma-glutamyl transferase, Gamma-Glutamyl Transpeptidase)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Gamma-glutamyl-transferase (gamma GT) là một enzym của màng tham gia vào quá trình xúc tác chuyển các nhóm gamma-glutamyl giữa các axit amin qua màng tế bào.

Enzym này được thấy với hoạt độ lớn ở gan, thận, tụy, đường mật và với hoạt độ thấp hơn ở tim, lách và ruột non. Tuy vậy, enzym lưu hành trong huyết tương có nguồn gốc chủ yếu từ gan mật.

Gamma GT có thể được coi là enzym đầu tiên chịu tác động một khi xảy ra các bệnh lý của gan và đường mật, chính độ nhạy rất cao đó khiến gamma GT rất hữu ích trong loại trừ một bệnh lý gan mật. Tuy nhiên, tính đặc hiệu thấp của enzym này không giúp ích gì cho việc xác định nguyên nhân gây bệnh.

Ở người nghiện rượu, gamma GT thường bị gia tăng đơn độc. Giá trị của enzym tương ứng với lượng rượu hấp thụ và nghiên cứu đường tiến triển của enzym theo thời gian giúp người thầy thuốc đánh giá thói quen dùng rượu của bệnh nhân.

Trong trường hợp tăng phosphatase kiềm, xác định gamma GT cho phép phân biệt nguồn gốc xương (gamma GT bình thường) với nguồn gốc gan mật của tình trạng tăng phosphatse kiềm (gamma GT tăng).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán một bệnh lý gan mật hay các tình trạng nghiện rượu mạn tính.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Yêu cầu BN *nhịn ăn* 8h trước khi lấy máu XN. BN không được uống rượu trong vòng 24h trước khi lấy máu XN.

Ghi chú:

Có thể bảo quản bệnh phẩm trong vòng 24h ở 4°C. Tuy vậy, phải tiến hành tương đối nhanh quá trình tách hồng cầu để tránh bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 5 - 38 U/L *hay* 5 - 38 IU/L.
- *Nữ*: 5 - 29 U/L *hay* 5 - 29 IU/L.
- *Trẻ nhỏ*: 3 - 30 U/L *hay* 3 - 30 IU/L.
- *Trẻ sơ sinh*: lớn gấp 5 giá trị được thấy ở trẻ nhỏ.

TĂNG GAMMA GT HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Các bệnh lý gan mật

- Rượu: thoái hóa mỡ, thoái hóa mỡ xơ hóa, xơ gan, viêm gan do rượu.
- Thuốc: Phenobarbital, phenytoin, warfarin, thuốc ngừa thai uống, rifampicin, INH.
- Viêm gan nhiễm trùng: viêm gan A, B, không A - không B, tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng, bệnh do toxoplassmose, nhiễm trùng do cytomegalovirus.
- Viêm gan mạn tính.
- Suy tim mất bù (gan ứ huyết).

2. Các xâm nhiễm gan

- Tăng lipid máu.
- Di căn.
- U lympho.
- Áp xe.
- Kén sán lá gan.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Lao.

3. Bệnh lý gây ứ mật

- Xơ gan do mật tiên phát.

- Viêm đường mật xơ hóa.
- Sỏi mật.
- Ung thư biểu mô đường mật.

4. Các tổn thương tuỵ tạng

- Viêm tụy cấp.
- Viêm tụy mạn.
- Ung thư tụy.
- U bóng Vater (Ampullome de Vater).

5. Các tổn thương thận

- Hội chứng thận hư.
- Ung thư biểu mô thận (hypernephroma) (hiếm gặp).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả xét nghiệm.
- Các thuốc có thể làm ***tăng hoạt độ*** gamma-GT là: rượu, aminoglycosid, barbiturat (Vd: phenobarbital), thuốc kháng H_2, thuốc chống viêm không phải là steroid, phenytoin, thuốc ngừa thai uống, thuốc chống trầm cảm.
- Các thuốc có thể làm ***giảm hoạt độ*** gamma-GT là: Clofibrat, thuốc chống đông.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ GAMMA GT HUYẾT THANH

1. XN cho phép phát hiện các BN nghiện rượu song không chịu nhận mình nghiện rượu (tăng gamma GT thường đi kèm với thiếu máu hồng cầu to và tăng axit uric máu).

2. XN hữu ích để theo dõi các BN nghiện rượu: đo hoạt độ gamma GT giúp chẩn đoán sớm các vấn đề gan mật ở BN nghiện rượu nhất là xơ gan do rượu và u gan. Trong thời gian cai rượu, gamma GT giảm xuống khoảng 50% trong vòng 8 ngày.

3. XN cho phép phân biệt tăng phosphatase kiềm nguồn gốc xương với tăng phosphatase kiềm nguồn gốc gan mật khi tiến hành đo hoạt độ gamma GT huyết thanh cùng với đo hoạt độ phosphatase kiềm (do gamma GT đặc hiệu hơn đối với các bệnh lý gan mật).

4. XN hữu ích để theo dõi các tình trạng ứ mật: giảm rõ rệt hoạt độ gamma GT ở BN sỏi mật gợi ý đã loại bỏ được sỏi mật. XN đo hoạt độ gamma GT nhạy hơn XN đo hoạt độ phosphatase kiềm và transaminase (ALT, AST) trong phát hiện tình trạng vàng da tắc mật.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Trong chẩn đoán tình trạng nghiện rượu mạn:

▫ Kết quả đo hoạt độ gamma GT huyết thanh bình thường không cho phép loại bỏ chẩn đoán có ngộ độc rượu. Kết hợp giữa đo hoạt độ gamma GT và XN công thức máu thấy có tăng thể tích hồng cầu chỉ giúp phát hiện được khoảng 70% các BN bị nghiện rượu mạn.

▫ Trái lại, kết quả XN bất thường song không có biểu hiện bệnh lý gan trên lâm sàng cũng không cho phép khẳng định chẩn đoán có tình trạng nghiện rượu mạn do có nhiều nguyên nhân khác cũng gây tăng hoạt độ gamma GT (Vd: đái tháo đường, cường giáp, bệnh cầu thận).

- Đối với các bệnh lý gan mật, mặc dù gamma GT cho thấy là một XN rất nhạy song nó hoàn toàn không giúp ích gì trong xác định nguyên nhân gây bệnh đặc hiệu. Các tình trạng gây tăng gamma GT mạnh nhất là ứ mật và viêm gan do rượu.

GASTRIN

(Gastrinémie / Gastrin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Gastrin là một hormon polypeptid được các tế bào G (G-cells) của hang vị và các tế bào đảo tụy Langerhans sản xuất và dự trữ.

Gastrin tạo thuận lợi cho quá trình tiêu hóa bằng cách kích hoạt quá trình bài tiết axit dịch vị trong các tình huống sau đây:

- Khi có mặt protein, canxi hay rượu trong lòng dạ dày.
- Kích thích thần kinh phế vị thông qua động tác nuốt, ngửi mùi hay nếm thức ăn.
- Khi có tình trạng dãn vùng hang vị.
- Khi độ axit dịch vị bị giảm đi.

Khi môi trường dạ dày trở nên acid hơn, bài tiết gastrin sẽ bị ức chế theo cơ chế điều hòa ngược (feed- back).

Gastrin cũng kích thích giải phóng các enzym của tụy, enzym pepsin dịch vị, yếu tố nội và dịch mật từ gan làm tăng tính nhu động của dạ dày ruột.

Các bất thường bài tiết gastrin có thể xảy ra trong nhiều tình trạng bệnh lý (Vd: ung thư tế bào tiết gastrin [gastrinoma], khối u tiết gastrin trong hội chứng Zollinger-Ellison, loét dạ dày, loét tá tràng và thiếu máu ác tính Bierrmer).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Định lượng nồng độ gastrin giúp chẩn đoán nhiều loại bệnh lý dạ dày.
2. Để làm rõ tình trạng tiết gastrin từ khối u (hội chứng Zollienger-Ellison).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương.

BN được yêu cầu nhịn ăn 12h trước khi lấy máu XN.

BN không được uống rượu trong vòng 24h trước khi lấy máu XN. Nếu có thể được, cần yêu cầu BN ngừng dùng tất cả các thuốc làm giảm bài tiết axit dịch vị hay làm tăng pH trong lòng dạ dày (vì vậy có thể làm tăng nồng độ gastrin máu).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 100 pg/mL *hay* < 48 pmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ GASTRIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Người già: được coi là có tình trạng tăng "sinh lý" theo tuổi do có tới 15% người bình thường > 60 tuổi có nồng độ gastrin máu 100 - 800 pg/mL.
- Không có axit chlohydric trong dịch vị (achlorhydria).
- Giảm axit chlorhydric dịch vị (hypochlorhydria). Tình trạng này được gặp trong:
  - Viêm dạ dày thể teo (atrophic gastritis).
  - Thiếu máu ác tính Biermer.
  - Sau cắt thần kinh phế vị.
- Bệnh loét dạ dày-tá tràng.
- Tăng sản các tế bào G (G-cell hyperplasia) của hang vị.
- Bệnh thận giai đoạn cuối.
- Cường cận giáp trạng gây tăng canxi máu.
- Ung thư dạ dày.
- Hẹp môn vị.
- Hội chứng tăng urê máu.
- Sử dụng các thuốc gây ức chế axit dịch vị như thuốc trung hòa axit dịch vị, thuốc kháng H_2 (Vd: ranitidin, famotidin) hay thuốc ức chế bơm proton (Vd: esomeprazol, omeprazol).
- Hội chứng Zollinger-Ellison.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Kết quả *tăng nồng độ gastrin giả tạo* có thể xảy ra khi mẫu máu có hàm lượng lipid cao hay BN ăn các thức ăn chứa nhiều protein.

- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ gastrin máu* là: Acetylcholin, thuốc trung hòa axit dịch vị, thuốc chẹn bêta giao cảm, canxi carbonat, canxi chlorid, thuốc cường cholin [cholinergics], cimetidin, famotidin, ranitidin, insulin, nizatidin, thuốc ức chế bơm proton.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ gastrin máu* là: Thuốc block giao cảm (adrenergic blockers), thuốc kháng cholin (anticholinergics), caffein, muối canxi, corticosteroid, ethanol, rauwolfia serpentia, reserpin, thuốc chống trầm cảm ba vòng.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG GASTRIN

1. XN định lượng nồng độ gastrin cung cấp các thông tin hữu ích để chẩn đoán các bệnh lý gây bài tiết gastrin bất thường (Vd: u tế bào tiết gastrin [gastrinoma], khối u tiết gastrin trong hội chứng Zollinger-Ellison, loét dạ dày, loét tá tràng và thiếu máu ác tính Bierrmer.

2. Test kích thích tiết gastrin (provocative testing), như truyền TM canxi gluconat được sử dụng để phân biệt bệnh loét dạ dày tá tràng với hội chứng Zollinger-Ellison.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Nghi vấn BN bị u tế bào tiết gastrin (gastrinoma) khi bệnh cảnh lâm sàng kết hợp giữa tình trạng tăng tiết mạnh axit dịch vị với tăng nồng độ gastrin máu rất mạnh (500 - 1000 pg/mL). Các trường hợp tăng vừa phải nồng độ gastrin cần được loại trừ với tình trạng tế bào G bị tăng mẫn cảm và tăng sản tế bào G bằng cách tiến hành làm test kích thích tiết gastrin.

GLOBULIN MANG THYROXIN (TBG)

(Thyroxine-Binding Globuline / Thyroxine-Binding Globulin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Cả hai hormon giáp là T_3 (triiodothyronin) và T_4 (thyroxin) có trong máu dưới hai dạng: dạng "tự do" là dạng có hoạt tính sinh học của hormon và dạng bất hoạt gắn với các protein huyết tương (Vd: globulin mang thyroxin [TBG]). Globulin mang thyroxin (TBG) gắn với T_4 ở mức 99,98% và gắn với T_3 ở mức 99,8%. Hai dạng có hoạt tính sinh học và bất hoạt nói trên của T_4 và T_3 liên tục cân bằng với nhau. Tất cả các biến đổi nồng độ globulin mang thyroxin (TBG) sẽ kéo theo biến đổi về nồng độ của hormon toàn phần.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN cho phép đánh giá nồng độ của globulin mang thyroxin (thyroxine-binding globulin), một protein vận chuyển chủ yếu đối với cả T_3 và T_4.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.

Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng dùng tất cả các thuốc có ảnh hưởng đến kết quả XN từ 12 - 24 giờ trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1,3 - 2,0 mg/dL.

Trong khi có thai, nồng độ globulin mang thyroxin (TBG) tăng gấp đôi giá trị bình thường.

TĂNG NỒNG ĐỘ GLOBULIN MANG THYROXIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Cơn porphyria cấp từng lúc (acute intermittent porphyria).
- Viên gan giai đoạn hoạt động.
- Tăng quá mức nồng độ globulin mang thyroxin (TBG) bẩm sinh mang tính gia đình.
- Khối u tiết estrogen (estrogen-secreting tumor).
- BN đang điều trị bằng thuốc ngừa thai dạng uống: loại kết hợp estrogen và progesteron.
- Nhiễm HIV.
- Suy giáp.
- Bệnh gan.
- Trẻ sơ sinh.
- Có thai.
- Viêm tuyến giáp bán cấp.

GIẢM NỒNG ĐỘ GLOBULIN MANG THYROXIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Chứng to đầu chi (acromegalie).
- Các bệnh lý cấp tính nặng.
- Thiếu hụt globulin mang thyroxin (TBG) bẩm sinh.
- Cường giáp.
- Nồng độ albumin thấp:
  - Bệnh gan.
  - Suy dinh dưỡng.
  - Hội chứng thận hư.
- Tình trạng stress.
- Các khối u sản xuất testosteron (testosterone-producing tumors).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ globulin mang thyroxin (TBG)* là: Clofibrat, estrogen, heroin, methadon, thuốc ngừa thai uống, phenothiazin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ globulin mang thyroxin(TBG)* là: Androgen, phenytoin, prednison, salicylat, testosteron, acid valproic.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG TBG

XN cung cấp các thông tin giúp chẩn đoán phân biệt giữa các bệnh lý thực sự của tuyến giáp với các bệnh lý không phải tại tuyến giáp gây biến đổi nồng độ TBG: tất cả các nguyên nhân gây tăng nồng độ *globulin mang thyroxin* (TBG) đều kéo theo gia tăng nồng độ T_4 toàn phần mà không đồng nghĩa rằng có tình trạng cường giáp.

GLOBULIN TỦA LẠNH

(Cryoglobulinémie / Cryoglobulin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong huyết thanh bình thường chỉ có *một lượng rất thấp* các protein có vai trò như các cryoglobulin. Vì vậy, việc tìm kiếm globulin tủa lạnh trong điều kiện bình thường được coi làm âm tính.

Cryoglobulin là các protein bất thường của huyết thanh. Các protein này bị kết tủa ở nhiệt độ thấp tại phòng XN và tan trở lại sau khi huyết thanh được làm ấm. Khi BN mang globulin tủa lạnh trong máu tiếp xúc với lạnh, có thể thấy xuất hiện các biến cố mạch máu tại các phần xa của chi, với các triệu chứng kiểu Raynauld (như đau, xanh tím và lạnh cóng đầu chi) do các phức hợp được hình thành gây tắc nghẽn các mạch máu nhỏ. BN có globulin tủa lạnh trong máu (cryoglobulinemia) thường bị các bệnh lý miễn dịch kết hợp.

Các cryoglobulin được chia thành hai nhóm lớn:

1. Các cryoglobulin đơn dòng thuần nhất (cryoglobulines mon-oclonales pures): thường gặp typ IgG hay IgM, hãn hữu là týp IgA hay chuỗi nhẹ.

2. Các cryoglobulin hỗn hợp (cryoglobulines mixtes): thường gặp hơn, đây là các phức hợp miễn dịch lưu hành và thường thuộc loại kháng IgG typ IgM (Vd: yếu tố dạng thấp).

Tiến hành XN bằng cách làm lạnh mẫu huyết thanh ở 4^0C trong ít nhất 72h và quan sát sự hình thành tình trạng tủa của huyết thanh. Khi mẫu huyết thanh được làm ấm, tình trạng tủa nói trên có thể tan trở lại. Khi nghi ngờ có globulin tủa lạnh, cần tiến hành làm thêm các thăm dò để phát hiện chi tiết các thành phần của cryoglobulin.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Máu được lấy vào ống nghiệm tráng gel silicon và được làm ấm tới 37^0C.

Yêu cầu BN phải nhịn ăn 8h trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Âm tính.

Globulin tủa lạnh dương tính

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Các nhiễm trùng mạn tính.
- Bệnh lơ xê mi mạn dòng lympho.
- Nhiễm trùng do cytomegalovirus.
- Viêm gan C.
- Bệnh Hodgkin.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng (infectious monon-ucleosis).
- Viêm nội tâm mạc nhiễm trùng.
- Hủi.
- U lympho.
- Tăng cryoglobulin máu vô căn hỗn hợp (mixed essential cryoglobulinemia).
- Đa u tủy xương.
- Viêm động mạch tế bào khổng lổ (hay bệnh Horton).
- Viêm cầu thận cấp sau nhiễm trùng liên cầu.
- Xơ gan mật tiên phát (primary biliary cirhosis).
- Hội chứng Raynauld.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Xơ cứng bì.
- Hội chứng Sjogren.
- Bệnh luput ban đỏ hệ thống.
- Hội chứng lách to ở vùng nhiệt đới (tropical splenomegaly syndrome).
- Nhiễm trùng do virus.
- Bệnh tăng macroglobulin máu Waldenstrom (Waldenstrom's macroglobulinemia).

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM TÌM GLOBULIN TỦA LẠNH

- XN giúp làm sáng tỏ sự có mặt trong huyết thanh một protein kết tủa ở nhiệt độ < 37°C và protein này có thể là nguyên nhân gây nên các biểu hiện bệnh lý lâm sàng của BN khi tiếp xúc với lạnh (Vd: ban xuất huyết hoại tử, mày đay, hội chứng Raynaud, đau khớp, bệnh lý thần kinh ngoại biên...).

- Xác định có globulin tủa lạnh có thể gợi ý chẩn đoán bệnh nguyên nhân kết hợp:

▪ Có globulin tủa lạnh đơn dòng (cryoglobulinémies mono-clonales) thường gặp trong bệnh đa u tủy xương, bệnh tăng macroglobulin của Waldenstrom, có tình trạng rối loạn globulin máu do u lympho ác tính.

▪ Các globulin tủa lạnh hỗn hợp (cryoglobulinémies mixtes) thường là vô căn, một số trường hợp thuộc loại thứ phát (Vd: do nhiễm trùng virus, bệnh tự miễn và bệnh hệ thống như bệnh lupus ban đỏ hệ thống).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Bằng chứng bị bệnh thận ở người có virus viêm gan C dương tính đòi hỏi cần hội chẩn sớm với các bác sĩ chuyên khoa thận. Bệnh thận có thể gặp ngay cả khi bệnh nhân không có tình trạng viêm gan hoạt động. Bệnh thận thường gặp nhất được thấy ở các bệnh nhân có virus viêm gan C dương tính là viêm cầu thận màng tăng sinh (membrane proliferative glomerulonephritis), bệnh thận này có thể kết hợp với có globulin tủa lạnh trong máu. Có thể chỉ định sớm XN định lượng nồng độ bổ thể và phát hiện sự có mặt của cryoglobulin trong huyết thanh.

GLUCAGON

(Glucagon)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Glucagon là một hormon được các tế bào alpha của tụy bài tiết. Chức năng của hormon này là làm tăng nồng độ glucose máu bằng cách thúc đẩy quá trình *chuyển đổi glycogen thành glucose*. Tình trạng tiết glucagon của cơ thể được tình trạng hạ đường huyết kích thích và tình trạng bài tiết này bị các hormon khác của tụy (Vd: insulin và somatostatin) ức chế.

Có thể khẳng định là có tình trạng thiếu hụt glucagon bằng test truyền arginin, khi tiến hành test này nồng độ glucagon không tăng lên như dự kiến.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để xác định sự có mặt của một u tế bào tiết glucagon (glucagonoma) (thường là ung thư tế bào đảo tụy alpha) gây tăng nồng độ glucagon máu.

2. Để chẩn đoán nguyên nhân hạ đường huyết do thiếu hụt glucagon hay do rối loạn chức năng tụy gây giảm nồng độ glucagon máu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương. Máu được lấy vào ống nghiệm chứa EDTA.

Yêu cầu BN nhịn ăn từ 10 - 12h trước khi lấy máu XN.

Bệnh phẩm sau khi lấy cần được bảo quản trong đá lạnh và vận chuyển ngay tới phòng XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

50 - 100 pg/mL *hay* 50 - 100 ng/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ GLUCAGON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tụy cấp.
- Xơ gan.
- ĐTĐ.
- U tế bào tiết glucagon (glucagonoma).
- Nhiễm trùng.
- U tủy thượng thận (pheochromocytoma).
- Giai đoạn hậu phẫu.
- Tình trạng stress.
- Chấn thương.
- Hội chứng urê máu cao.

GIẢM NỒNG ĐỘ GLUCAGON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tụy mạn.
- Xơ hóa thành nang (cystic fibrosis).
- Hạ đường huyết.
- Thiếu hụt glucagon vô căn.
- Ung thư tụy.
- Sau mổ cắt tụy (postpancreatectomy).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu và dùng các chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 48h trước đó có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Gắng sức quá mức và tình trạng stress có thể làm tăng nồng độ glucagon máu.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ glucagon máu* là: Arginin hydrochlorid, danazol, glucocorticoid, gastrin, insulin, nifedipin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ glucagon máu* là: Atenolol, propranolol, secretin.

GLUCOSE MÁU

(Glucose, Glycémie veineusse / Blood Sugar, Fasting Blood Sugar, Fasting Plasma Glucose)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Bình thường glucose máu xuất xứ từ 2 nguồn hoàn toàn khác biệt:

1. **Nguồn gốc ngoại sinh** (chuyển hóa các carbohydrat do thức ăn cung cấp): Nói chung, các thực phẩm do chế độ ăn cung cấp thường chứa khoảng 45 - 50% carbohydrat, 30 - 35% lipid và 8 - 15% protein.

Các carbohydrat được thấy dưới các dạng:

- Các đường phức (tinh bột): polysaccharid cấu tạo từ nhiều phân tử monosaccharid.
- Disaccharid (sucrose, lactose): cấu tạo từ 2 phân tử monosaccharid.
- Các đường đơn (glucose, fructose, galactose).

Sau khi ăn các thức ăn, tinh bột được amylase của nước bọt và tuỵ thủy phân, trái lại các disaccharid được enzym disaccharidase của ruột phân hủy. Toàn bộ quá trình trên dẫn tới hấp thu glucose qua đường tiêu hóa và sau đó chất này kích thích các tế bào bêta của đảo Langerhans bài xuất insulin.

2. **Nguồn gốc nội sinh** (chuyển đổi glycogen thành glucose): Theo nhu cầu và dưới tác động của một số hormon như glucagon, adrenalin, cortisol và hormon tăng trưởng (GH), một số cơ quan và nhất là gan nhờ quá trình phân hủy và tân tạo glycogen có khả năng đưa vào tuần hoàn glucose từ các thành phần chuyển hóa sau đây:

- Glycogen
- Pyruvat
- Lactat
- Glycerol
- Các axit amin

Điều hòa nồng độ glucose máu chịu tác động của 2 hệ thống hormon đối lập nhau:

- Insulin có tác dụng làm hạ glucose máu .
- Glucagon, adrenalin, cortisol và GH có tác dụng làm tăng nồng độ glucose máu.

Glucose có thể tham gia vào các quá trình:

1. *Hình thành ATP* bằng quá trình *thoái giáng glucose ái khí* (trong chu trình Krebs): Glucose ⇒ Pyruvat ⇒ Acetyl CoA ⇒ ATP.

2. *Hình thành ATP* bằng quá trình *thoái giáng glucose yếm khí*: Glucose ⇒Pyruvat ⇒ Lactat ⇒ ATP. Đây là con đường thường được sử dụng trong trường hợp gắng sức.

3. *Hình thành glycogen* là một dạng dự trữ của glucose trong gan và cơ. Quá trình sinh glycogen này được kích thích bởi:

- Bản thân glucose
- Insulin

Trái lại, khi nhịn đói dài ngày, dưới tác động của glucagon và adrenalin, sẽ xuất hiện quá trình phân hủy glycogen nhằm để đưa glucose dự trữ tại gan trở lại vòng tuần hoàn.

4. *Hình thành các axit béo và cholesterol:* Glucose ⇒ Acetyl CoA ⇒ Axit béo, triglycerid, cholesterol ⇒ Axit mật.

5. *Hình thành các axit amin và protein*: Glucose ⇒ Acetyl CoA ⇒ Axit amin ⇒ Protein và Glycoprotein.

Trong điều kiện bình thường, glucose được lọc qua các cầu thận và được các ống lượn gần tái hấp thu hoàn toàn. Như vậy, một người bình thường, khỏe mạnh sẽ không thấy có glucose niệu. Khả năng tái hấp thu của ống thận đối với glucose hoàn toàn hữu hiệu khi nồng độ glucose máu ≤ 180 mg/dL. Vượt quá giá trị này thường thấy xuất hiện glucose niệu.

Cần ghi nhận là ngưỡng thận đối với glucose khác nhau ở từng cá thể và có thể gặp các tình huống trong đó:

1. BN chắc chắn bị ĐTĐ song không thấy glucose trong nước tiểu (ngưỡng thận tăng cao).

2. BN không bị ĐTĐ song có glucose niệu do tổn thương ống thận.

Vì vậy, theo dõi glucose niệu ở người bị ĐTĐ là một yếu tố hữu ích, song không phải một thông số đủ tin cậy để bảo đảm tình trạng cân bằng của bệnh ĐTĐ.

Đánh giá nồng độ glucose máu cho phép phát hiện các rối loạn chuyển hóa glucose. Mặc dù các tình trạng gây stress cho cơ thể (Vd: bỏng, chấn thương) có thể làm tăng nồng độ glucose máu, song nguyên nhân thường gặp nhất của tình trạng bất thường chuyển hóa glucose là *đái tháo đường*. Xác định nồng độ glucose huyết tương lúc đói là một biện pháp sàng lọc bệnh ĐTĐ cực kì hữu hiệu.

Đôi khi cần đánh giá nồng độ glucose máu sau ăn 2 giờ (2-hour postpradial blood glucose). Ở người không bị ĐTĐ, nồng độ glucose máu sau ăn 2 giờ thường < 6,6 - 7,7 mmol/L (120 - 140 mg/dL). Sau khi ăn, nồng độ glucose đạt mức đỉnh sau khoảng 1 giờ, sau đó trở về mức nồng độ trước ăn trong vòng 2 - 3 giờ. Ở BN bị ĐTĐ týp 2, có tình trạng giảm hay mất đáp ứng insulin sau bữa ăn, khiến cho nồng độ glucose sau ăn tăng cao. Bình thường, nồng độ glucose sau ăn 90 - 120 phút không vượt quá 7,7 mmol/L (140 mg/dL) ở người < 50 tuổi.

Xác định hemoglobin A1C (hemoglobin glycosyl hóa) và C peptid cung cấp thêm các thông số cho lâm sàng:

1. Khi người thầy thuốc muốn phát hiện một bệnh ĐTĐ chưa được biết trên một BN được theo dõi. Cần phải tiến hành các XN sau:

- XN nồng độ glucose máu lúc đói nhiều lần.
- Làm nghiệm pháp gây tăng glucose máu đường uống.

2. Khi người thầy thuốc muốn đánh giá một bệnh ĐTĐ đã được biết rõ, tiến hành nghiệm pháp gây tăng glucose máu hoàn toàn vô ích do chẩn đoán đã được xác định. Trong trường hợp nói trên các XN sau hữu ích hơn nhiều:

- XN nồng độ glucose máu lúc đói và sau khi ăn.
- XN tìm glucose trong nước tiểu.
- Diễn biến của nồng độ glucose máu mao mạch (làm 4-6 lần/ngày).
- Định lượng nồng độ HbA_1C.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các bất thường chuyển hóa glucid.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

1. Máu được lấy vào ống nghiệm chứa natri fluorure (để ức chế quá trình tự phân hủy glycogen xảy ra trong ống nghiệm với mức 5% mỗi giờ). Ống nghiệm phải được bảo quản ở 4°C.

2. BN phải được nhịn ăn tuyệt đối trong vòng ít nhất 8 giờ trước khi lấy máu XN.

3. Nếu có thể được, yêu cầu BN tạm ngừng dùng insulin và thuốc viên hạ đường huyết cho tới khi lấy hết các mẫu máu làm xét nghiệm.

4. Hiện nay việc sử dụng các giấy thử có tẩm enzym glucose oxydase và máy đo đường huyết cho phép người thầy thuốc đo được gần như ngay tức thì nồng độ đường huyết mao mạch của BN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Huyết tương: 60 - 110 mg/dL *hay* 3,36 - 6,16 mmol/L.
- Máu toàn phần: 60 - 105 mg/dL *hay* 3,36 - 5,58 mmol/L.
- Trẻ sơ sinh: 20 - 80 mg/dL *hay* 1,12 - 4,48 mmol/L.
- Nước tiểu 24h: < 200 mg/24h *hay* < 11,2 mmol/L.

- Mẫu nước tiểu: < 30 mg/dL *hay* < 1,68 mmol/L.
- Dịch não tủy: 45 - 70 mg/dL *hay* 2,58 - 3,92 mmol/L.

TIÊU CHUẨN CHẨN ĐOÁN

Tiêu chuẩn chẩn đoán của Hội Đái tháo đường Mỹ (American Diabetes Association) bao gồm:

1. Nồng độ glucose máu lúc đói bình thường: nồng độ glucose huyết tương lúc đói < 5,6 mmol/L (*hay* < 100 mg/dL).

2. Rối loạn nồng độ glucose máu lúc đói (Impaired fasting glucose): nồng độ glucose huyết tương lúc đói 5,6 - 6,9 mmol/L (*hay* 100 - 125 mg/dL).

3. Chẩn đoán đái tháo đường:

3.1 Có các triệu chứng của bệnh ĐTĐ + nồng độ glucose máu làm ngẫu nhiên ≥ 11,1 mmol/L (*hay* ≥ 200 mg/dL). Nồng độ glucose máu làm ngẫu nhiên có nghĩa là XN được làm vào bất kì thời điểm nào trong ngày và không tính đến thời gian bữa ăn cuối cùng. Các triệu chứng điển hình của ĐTĐ là tiểu nhiều, uống nhiều và sút cân không có nguyên nhân.

3.2 Nồng độ glucose huyết tương lúc đói ≥ 7,0 mmol/L (*hay* ≥126 mg/dL). Được gọi là tình trạng *lúc đói* (fasting) khi BN không được sử dụng bất kì một nguồn cấp calo nào trong khoảng thời gian ít nhất là 8 giờ.

3.3 Nồng độ glucose huyết tương 2 giờ sau khi làm nghiệm pháp gây tăng đường máu theo đường uống (2-hour postload glucose) ≥ 11,1mmol/L (*hay* ≥ 200 mg/d). Tiến hành làm nghiệm pháp theo đúng quy trình của WHO (sử dụng liều nạp glucose chứa hàm lượng tương đương với 75 g glucose được hòa tan trong nước).

TĂNG NỒNG ĐỘ GLUCOSE MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Lấy bệnh phẩm XN khi BN không nhịn ăn.
2. ĐTĐ týp I (thể phụ thuộc insulin): chiếm khoảng 10% các BN bị ĐTĐ.
3. ĐTĐ týp II (thể không phụ thuộc insulin): chiếm khoảng 90% các BN bị ĐTĐ.
4. Bệnh lý của tụy:
   - Viêm tụy cấp hay mạn.
   - Khối u tụy.

5. Các nguyên nhân hormon.

- Quá thừa adrenalin: stress, sốc, u tế bào ưa crom của tủy thượng thận, bỏng.
- Quá thừa corticoid: Dùng corticoid, Cushing.
- Quá thừa glucagon: U tế bào tiết glucagon (glucagonoma).
- Quá thừa GH: Bệnh to đầu chi.
- Nhiễm độc giáp.

6. Các nguyên nhân có thể gây mất bù tạm thời một bệnh ĐTĐ tiềm tàng:

- Nhiễm trùng.
- Chấn thương.
- Phẫu thuật.
- Tình trạng stress.
- Có thai.
- Dùng thuốc: Lợi tiểu, phenyltoin, thuốc ngừa thai, thuốc chẹn bêta giao cảm.
- Tiêm truyền glucose.

GIẢM NỒNG ĐỘ GLUCOSE MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Quá liều thuốc hạ đường huyết ở BN bị ĐTĐ:

- Dùng quá liều insulin hay thuốc sulfamid hạ đường huyết.
- Không ăn theo giờ quy định.
- Gắng sức thể lực quá mức.

2. Suy dinh dưỡng.

3. Hội chứng Dumping (xảy ra sau ăn) ở BN sau cắt dạ dày.

4. Tiết insulin quá mức (Vd: u tế bào tiết insulin [insulinoma], bệnh u nhiều tuyến nội tiết chế tiết [polyendocrinopathy], các bệnh lý khối u tiết yếu tố giống insulin (Vd: IGF II).

5. Thiếu hụt hormon đối kháng insulin:

- Suy thượng thận (thiếu adrenalin và cortisol).
- Suy tuyến yên.

6. Rối loạn kho chứa glycogen trong gan:

- Viêm gan do virus nặng.
- Xâm nhiễm di căn lớn tới gan.
- Nhiễm độc gan: CCl_4, amanit phaloid, photpho, arsenic, chloroform, paracetamol, salicylat.
- Mất khả năng dung nạp với fructose.
- Tăng galactose máu.
- Mất khả năng tích lũy glycogen.

7. Sốt rét: Do kí sinh trùng tiêu thụ glucose và do quinin gây hạ đường huyết.

8. Hạ đường huyết của trẻ sơ sinh (trẻ đẻ non).

9. Hạ đường huyết sau đẻ xảy ra trên các trẻ là con của các bà mẹ bị ĐTĐ.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ làm thay đổi kết quả XN.
- Lấy không đủ bệnh phẩm có thể cho các kết quả thấp giả tạo do nồng độ cao của natri fluorure có trong ống nghiệm gây ảnh hưởng đến định lượng nồng độ glucose máu.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ glucose máu lúc đói* là: Thuốc điều trị tâm thần, azathioprin, basiliximab, thuốc chẹn bêta giao cảm, bicalutamid, corticosteroid, diazoxid, adrenalin, estrogen, furosemid, gemfibrozil, isoniazid, levothyroxin, lithium, niacin, thuốc ức chế protease, thiazid.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ glucose máu lúc đói* là: Acetaminophen, basiliximab, carvediol, desipramin, ethanol, gemfibrozil, thuốc viên hạ đường huyết, insulin, thuốc ức chế MAO, phenothiazin, risperidon, theophyllin.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo Hội Đái tháo đường Mỹ (American Diabetes Association):

- Sàng lọc để phát hiện các bệnh nhân bị tiền đái tháo đường (prediabetes) (bao gồm các BN bị rối loạn glucose máu lúc đói [impaired fasting glucose-IFG] và rối loạn dung nạp glucose máu [impaired glucose tolerance- IGT] và ĐTĐ cần được xem xét ở các đối tượng ≥ 45 tuổi, nhất là các đối tượng có chỉ số khối cơ thể (BMI) ≥ 25 kg/m^2. Tiến hành sàng lọc cũng cần được xem xét cho các đối tượng là

người < 45 tuổi và có tình trạng thừa cân nếu như các đối tượng này có thêm các yếu tố nguy cơ bị ĐTĐ khác. Làm lại các test sàng lọc định kì được thực hiện mỗi 3 năm/lần.

- Để sàng lọc bệnh ĐTĐ/tiền ĐTĐ, có thể sử dụng XN định lượng glucose huyết tương lúc đói (FPG) hay định lượng nồng độ glucose huyết tương 2h sau khi làm nghiệm pháp gây tăng đường máu bằng đường uống (OGTT) (uống 75g glucose) hoặc cả hai được chứng minh là thích hợp.

- Nghiệm pháp gây tăng đường máu bằng đường uống có thể được cân nhắc chỉ định ở các BN bị rối loạn đường máu lúc đói giúp xác định nguy cơ bị bệnh ĐTĐ tốt hơn.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Định lượng nồng độ glucose máu sẽ cho các kết quả khác biệt khi XN được thực hiện trên máu toàn phần hay trên huyết tương do các hồng cầu chứa rất ít glucose: **Nồng độ glucose huyết tương (mmol/L) = nồng độ glucose của máu toàn phần x 1,15 + 0,3**. Hầu hết các phòng XN tiến hành định lượng nồng độ glucose huyết tương do kết quả XN không bị ảnh hưởng của các thay đổi hematocrit.

- Hạ đường huyết được định nghĩa là khi nồng độ glucose máu lúc đói < 2,8 mmol/L. Các tai biến thần kinh xuất hiện khi nồng độ glucose máu < 1,7 mmol/L.

HAPTOGLOBIN

(Haptoglobine / Haptoglobin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Haptoglobin là một protein alpha-2 globin do gan sản xuất. Chức năng chính của protein này là cố định với hemoglobin tự do trong máu để ngăn không cho các phân tử hemoglobin tự do xuất hiện trong dòng tuần hoàn.

Trong điều kiện bình thường có rất ít hemoglobin trong dòng tuần hoàn, tuy nhiên khi các hồng cầu bị phá hủy, nó sẽ giải phóng ra hemoglobin. Sau khi haptoglobin gắn với hemoglobin tự do, phức chất được tạo thành (haptoglobin-hemoglobin [Hp/Hb]) được vận chuyển ngược trở lại gan và tại đó các thành phần của phức chất này (Vd: sắt và hem) được tái sử dụng. Quá trình nói trên giúp bảo tồn kho dự trữ sắt của cơ thể do ngăn không cho sắt bài xuất vào nước tiểu. Quá trình tái quay vòng sử dụng này sẽ phá hủy haptoglobin của cơ thể.

Khi có một số lượng lớn các hồng cầu bị phá hủy, tốc độ phá hủy haptoglobin tại gan sẽ cao hơn tốc độ tạo mới cũng tại gan của haptoglobin. Như vậy, nồng độ haptoglobin trong máu sẽ giảm đi. Bất kì một tình trạng nào phá hủy hồng cầu (Vd: thiếu máu tan máu, van cơ học tim bị đứt hỏng và có các kháng thể như được thấy trong phản ứng truyền máu) đều có thể gây tình trạng thiếu hụt nồng độ haptoglobin rất nhanh, do protein này không thể được thay thế trong một thời gian ngắn.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để đánh giá tình trạng tan máu xảy ra trong lòng mạch.
2. Để đánh giá hội chứng viêm.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

Sau khi thu được bệnh phẩm cần vận chuyển ngay tới phòng XN. Chú ý tránh không được lắc ống nghiệm để tránh gây vỡ hồng cầu và ảnh hưởng đến kết quả XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

13 - 163 mg/dL *hay* 0,13 - 1,63 g/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ HAPTOGLOBIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nhiễm trùng cấp.
- Bệnh thấp khớp cấp.
- Bệnh động mạch.
- Tắc mật.
- Nhiễm trùng mạn.
- Bệnh tạo u hạt (granulomatous disease).
- Tình trạng viêm.
- Bệnh lý khối u tăng sinh ác tính.
- Loét dạ dày tá tràng.
- Viêm phổi.
- Sau nhồi máu cơ tim.
- Có thai.
- Hoại tử mô.
- Lao.
- Viêm đại tràng loét.

GIẢM NỒNG ĐỘ HAPTOGLOBIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu máu tan máu tự miễn.
- Không có haptoglobin máu bẩm sinh.
- Chứng loạn nguyên hồng cầu ở trẻ sơ sinh (Erythroblastosis fetalis).
- Thiếu hụt enzym G6-PD.
- Tan máu.

- Bệnh tế bào gan (hepatocellular disease).
- Bệnh hồng cầu hình cầu di truyền bẩm sinh (hereditary spherocytosis).
- Tăng huyết áp.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Bệnh gan.
- Nhiễm kí sinh trùng sốt rét.
- Hemoglobin niệu kịch phát xảy ra vào ban đêm (paroxysmal nocturnal hemoglobinuria).
- Van tim nhân tạo.
- Bệnh hồng cầu hình liềm.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống
- Bệnh thiếu máu vùng biển (thalassemia).
- Ban xuất huyết giảm tiểu cầu tắc mạch (thrombotic thromb-ocytopenic purpura).
- Phản ứng truyền máu.
- Hội chứng tăng urê máu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ haptoglobin máu*** là: Androgen, corticosteroid.
- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ haptoglobin máu*** là: Chlorpromazin, diphenhydramin, estrogen, indomethacin, isoniazid, nitrofurantoin, thuốc ngừa thai uống, quinidin, streptomycin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG HAPTOGLOBIN MÁU

1. XN hữu ích để chẩn đoán hội chứng viêm: Haptoglobin cũng như tất cả các protein trong huyết thanh được gọi là ***protein viêm*** (protéines inflammatoires) sẽ tăng lên trong các hội chứng viêm bất kể do nguyên nhân nào gây nên hội chứng này (Vd: viêm đa khớp dạng thấp, bệnh hệ thống tạo keo...).

2. Nồng độ haptoglobin máu bị giảm đi khi có tình trạng giảm tổng hợp protein này tại gan (Vd: khi bị bệnh lý gan), hay khi có tăng dị hóa haptoglobin

Vd: trong tình trạng tan máu). Giảm nặng nồng độ haptoglobin, thậm chí là mất haptoglobin máu là một bằng chứng tốt gợi ý cho tình trạng tan máu trong lòng mạch gây giải phóng hemoglobin vào huyết tương và hình thành các phức hợp Hp/Hb.

3. XN hữu ích để tìm kiếm nguyên nhân gây thiếu máu (nhất là thiếu máu do tan máu): Khi đánh giá tình trạng thiếu máu, có thể định lượng nồng độ haptoglobin cùng với đánh giá số lượng hồng cầu lưới và công thức máu:

- Thiếu máu do tan máu thường gây giảm nồng độ haptoglobin, tăng số lượng hồng cầu lưới và giảm số lượng hồng cầu, hemoglobin và hematocrit.
- Nếu nồng độ haptoglobin bình thường song lại thấy tăng số lượng hồng cầu lưới, ít có khả năng là tình trạng phá hủy hồng cầu này xảy ra trong lòng mạch. Rất nhiều khả năng là tình trạng này xảy ra ở lách và gan. Do trong tình huống này không có hemoglobin tự do được giải phóng vào vòng tuần hoàn, vì vậy không xảy ra tình trạng gắn của hemoglobin tự do với haptoglobin.
- Nếu cả nồng độ haptoglobin và số lượng hồng cầu lưới bình thường, nhiều khả năng là tình trạng thiếu máu không phải do tan hồng cầu gây nên.

HEMOGLOBIN

(Hemoglobine / Hemoglobin [Hb])

NHẮC LẠI SINH LÝ

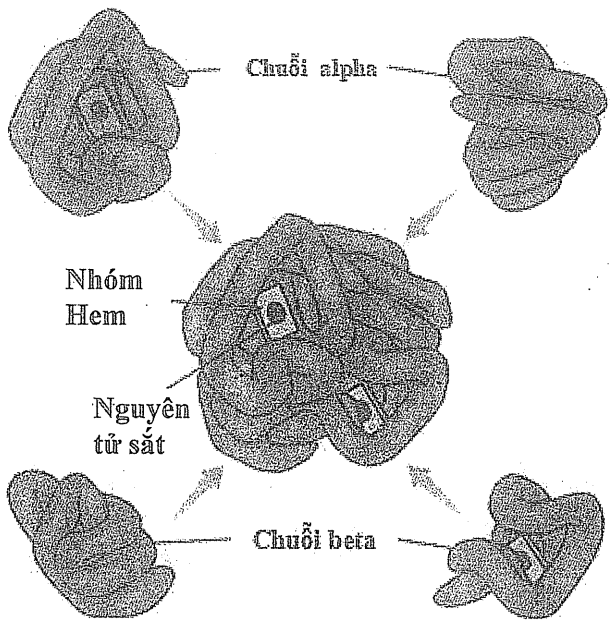
Hemoglobin (Hb) có TLPT 64 000 dalton, được hình thành từ protein (các globin) và sắc tố (hem).

Globin bao gồm 4 chuỗi polypeptid kết hợp thành 2 cặp globin giống nhau. Có 4 loại globulin là alpha, bêta, gamma và delta. Mỗi phân tử globin gắn với một nhân hem.

Hem có cấu trúc porphyrin (protoporphyrin týp III) chứa một nguyên tử sắt hóa trị 2 ở trung tâm. Như vậy mỗi phân tử Hb có chứa 4 phân tử sắt có khả năng gắn 4 phân tử oxy. Vai trò chính của Hb là để gắn thuận nghịch với oxy và bảo đảm vận chuyển oxy từ phổi tới các mô.

Trong đời sống ở bào thai và ở trẻ sơ sinh, Hb được thấy dưới dạng Hb bào thai (**Hb F**) bao gồm **2 chuỗi alpha và 2 chuỗi gamma.** Trong 6 tháng đầu tiên, tỉ lệ Hb F giảm xuống dần để được thay thế chủ yếu bằng **Hb A** gồm **2 chuỗi alpha và 2 chuỗi bêta** và với một tỉ lệ thấp hơn bằng **Hb A_2** gồm **2 chuỗi alpha và 2 chuỗi delta**, sau này Hb F chỉ còn tồn tại dưới dạng vết.

Bằng cách định lượng nồng độ hemoglobin trong máu, người ta có thể xác định được khả năng mang oxy của máu. Cả giá trị hemoglobin máu cao hay thấp hơn bình thường đều nói lên có rối loạn cân bằng của tế bào hồng cầu và có thể gợi ý một tình trạng bệnh lý. Ở BN với dịch nội môi bình thường, nồng độ hemoglobin máu bằng khoảng 1/3 giá trị hematocrit.



Hình 1. Cấu trúc hemoglobin

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN thường được sử dụng để chẩn đoán tình trạng thiếu máu, đa hồng cầu và để theo dõi đáp ứng điều trị đối với các tình trạng bệnh lý kể trên.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được tiến hành trên máu toàn phần. Máu được chống đông bằng EDTA. *Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.*
- Cũng có thể tiến hành định lượng nồng độ hemoglobin trên bệnh phẩm máu mao mạch (máu đầu ngón tay):
  - Sau khi chọc kim lấy máu ở đầu ngón tay, bỏ giọt máu đầu tiên đi.
  - Sử dụng ống mao mạch để thu 0,5 ml máu.
  - Không được nặn đầu chi khi lấy máu vì thao tác này làm cho bệnh phẩm bị lẫn thêm một lượng dịch của mô và có thể gây pha loãng bệnh phẩm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Trẻ sơ sinh*: 14 - 19 g/100mL *hay* 8,7 - 11,8 mmol/L.
- *Trẻ nhỏ*: 12 - 16 g/100mL *hay* 7,4 - 9,9 mmol/L.

- *Nữ*: 12 - 16 g/100mL *hay* 7,4 - 9,9 mmol/L.
- *Nam*: 13 - 18 g/100mL *hay* 8,1 - 9,9 mmol/L.
- *Phụ nữ có thai*: Nồng độ hemoglobin máu giảm (do máu bị hòa loãng)
- *Người già*: Nồng độ hemoglobin máu giảm nhẹ.

TĂNG NỒNG ĐỘ HEMOGLOBIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Máu bị cô đặc (mất nước, giảm khối lượng tuần hoàn, bỏng) .
2. Tăng hồng cầu:

- Tiên phát: Bệnh đa hồng cầu nguyên phát (bệnh Vaquez).
- Thứ phát:
  - Sống một thời gian trên núi cao.
  - Bệnh phổi mạn.
  - Hội chứng Pickwick (người béo bệu).
  - Bệnh tim bẩm sinh với shunt phải-trái.
  - Hemoglobin bất thường.
  - Khối u lành tính hay ác tính tiết erythropoietin (Vd: ung thư biểu mô [carcinoma] thận, thận đa nang, u nguyên bào mạch [hemangioblastome] của tiểu não, ung thư biểu mô [carcinoma] gan).

GIẢM NỒNG ĐỘ HEMOGLOBIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Hòa loãng máu

- Suy thận.
- Truyền quá nhiều dịch.
- Xơ gan.
- Hội chứng tiết ADH không thích hợp (SIADH).
- Có thai (3 tháng cuối).

2. Các thiếu máu

- *HC to*:
  - Thiếu vitamin B12.
  - Thiếu axit folic.

- Suy giáp.
- Rối loạn sinh tủy của người có tuổi.

- *HC nhỏ*:
- Thiếu sắt.
- Bệnh thiếu máu vùng biển hay bệnh thalassemie .
- Thiếu máu nguyên bào sắt (anémie sidéroblastique).

- *HC bình thường*:
- Tan máu.
- Bệnh lý viêm mạn tính.
- Tổn thương tủy xương.
- Mất máu cấp tính.

3. Ức chế tủy xương và các bệnh của máu

- Bệnh u lympho Hodgkin.
- Bệnh lơ xê mi (leukemia).
- U lympho không phải Hodgkin.
- Đa u tủy xương.

4. Các nguyên nhân khác

- Bệnh Addison.
- Suy dinh dưỡng.
- Van tim nhân tạo.
- Thấp tim.
- Viêm nội tâm mạc bán cấp do vi khuẩn.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Đặt garot quá lâu (> 1 phút) khi lấy máu XN sẽ gây tình trạng cô đặc máu.
- Tình trạng tăng giả tạo có thể xảy ra khi có tình trạng tăng lipid máu và tăng số lượng bạch cầu máu.
- Các đối tượng sống ở vùng cao sẽ có tăng nồng độ hemoglobin máu.
- Người nghiện thuốc lá cũng sẽ có tăng nồng độ hemoglobin máu.
- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ hemoglobin máu* là: Gentamycin, methyldopa.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ hemogobin máu* là: Kháng sinh, thuốc điều trị ung thư, apresolin, aspirin, indomethacin, thuốc ức chế MAO, primaquin, rifampin, sulfonamid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ HEMOGLOBIN MÁU

1. XN cho phép đánh giá mức độ nặng của một tình trạng thiếu máu: Định lượng nồng độ hemoglobin máu thường được thực hiện đồng thời với đo hematocrit.

2. Hematocrit và nồng độ hemoglobin có thể được làm theo serie để đánh giá tình trạng mất máu cũng như để đánh giá đáp ứng đối với điều trị tình trạng thiếu máu.

3. XN hữu ích trong chẩn đoán bệnh tăng HC (Nồng độ Hb > 18 g/100 mL).

4. XN không thể thiếu trong:

- Chẩn đoán một tình trạng suy nhược, khó thở, trống ngực hay đau vùng trước tim.
- Làm bilan trước mổ.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Hướng dẫn điều trị áp dụng trong thực hành lâm sàng về truyền máu cho một cuộc mổ được Hội Gây mê của Mỹ (American Society of Anesthesiologist) đề xuất năm 2006 khuyến cáo:

- ***Để theo dõi các chỉ định truyền máu***: Cần định lượng nồng độ hemoglobin hay hematocrit khi có tình trạng mất máu đáng kể hay khi có bất kì một chỉ dẫn nào về tình trạng thiếu máu mô.
- ***Nên truyền khối hồng cầu*** khi nồng độ hemoglobin thấp (tức là < 6 g/dL ở một người trẻ tuổi và trước đó hoàn toàn khỏe mạnh), nhất là khi tình trạng thiếu máu xảy ra cấp tính. ***Truyền khối hồng cầu thường không cần thiết*** khi nồng độ hemoglobin máu > 10 g/dL. Các khuyến cáo trên có thể thay đổi khi BN đang có tình trạng mất máu đang tiếp diễn.

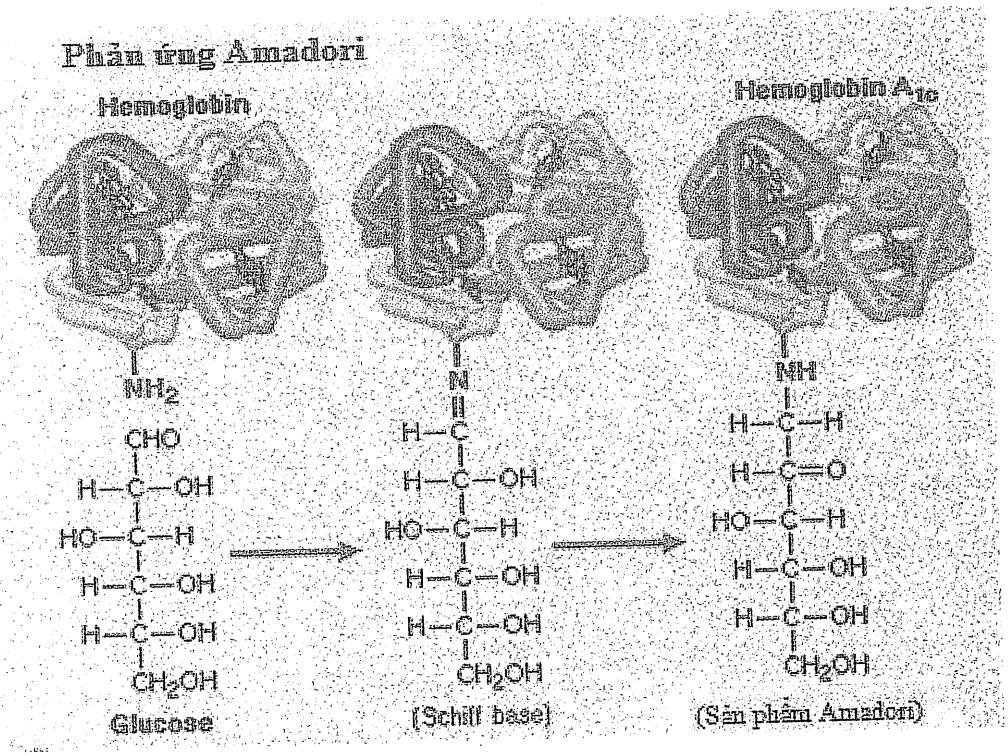
Quyết định liệu một nồng độ hemoglobin máu trong khoảng 6 - 10 g/dL có cần phải truyền khối hồng cầu cho BN cần được dựa trên chỉ dẫn hiện có về tình trạng thiếu máu cục bộ tạng, tình trạng chảy máu có nguy cơ tiềm ẩn hay hiện đang tiếp diễn (tốc độ và mức độ), tình trạng thể tích trong lòng mạch của BN và các yếu tố nguy cơ của BN bị các biến chứng liên quan với tình trạng oxy hóa máu không thỏa đáng. Các yếu tố nguy cơ bao gồm tình trạng dự trữ tim phổi của BN thấp và nhu cầu tiêu thụ oxy cao.

HEMOGLOBIN BỊ GLYCOSYL HÓA HAY GẮN ĐƯỜNG

(Hémoglobine glycosylée / Glycosylated hemoglobin G-Hb, Glycated Hgb)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi nồng độ glucose máu tăng cao hơn mức bình thường trong một khoảng thời gian đủ dài, glucose sẽ phản ứng với các protein mà không cần sự xúc tác của enzym (phản ứng glycosyl hóa protein hay còn gọi là phản ứng Amadori) tạo thành các sản phẩm Amadori (*Hình 1*). Khi phản ứng xảy ra trong hồng cầu, glucose kết hợp với hemoglobin tạo thành hemoglobin bị glycosyl hóa. Như vậy, hemoglobin bị glycosyl hóa (hémoglobine glycosylée) chính là hemoglobin của các hồng cầu bị bão hòa với glucose dưới dạng glyco-hemoglobin (*Hình 1*). Tình trạng bão hòa này được thể hiện trong suốt 120 ngày của đời sống hồng cầu.



Hình 1. Phản ứng glycosyl hóa protein (Hemoglobin)

Bằng cách định lượng nồng độ hemoglobin bị glycosyl hóa (glycosylated hemoglobin), người thầy thuốc có thể nhận định được nồng độ glucose máu trung bình trong vòng 2 - 3 tháng trước đó của BN. Điều này cung cấp các thông tin quý giá để theo dõi các BN bị ĐTĐ là đối tượng có nồng độ glucose máu thay đổi quá nhiều giữa các ngày và giúp theo dõi mức độ kiểm soát lâu dài bệnh ĐTĐ.

Khi nhận định kết quả XN nồng độ hemoglobin bị glycosyl hóa, điều quan trọng cần biết là định lượng được thành phần nào của hemoglobin bị glycosyl hóa. Một số phòng XN báo cáo hemoglobin bị glycosyl hóa bao gồm tổng các Hb (tức là gồm cả Hb A_1a, A_1b và A_1c), một số phòng XN khác chỉ ghi nhận nồng độ HbA_1c như là thành phần hemoglobin được glycosyl hóa (giá trị này có thể thấp hơn 2-4% so với giá trị được báo cáo đối với tổng các hemoglobin được bão hòa glucose). HbA_1c là một phân nhóm của HbA_1, valin có chuỗi N tận (N-terminal Val) của phân tử hemoglobin này sẽ phản ứng với glucose thông qua phản ứng glycosyl hóa không cần enzym xúc tác và không thuận nghịch để tạo nên sản phẩm amadori gọi là HbA_1c bị glycosyl hóa (*hay* HbA_1c).

Mối tương quan giữa nồng độ HbA1c và nồng độ glucose huyết tương được thể hiện bằng tăng thêm 1% giá trị nồng độ HbA_1c tương ứng với nồng độ glucose huyết tương trung bình tăng thêm 35 mg/dL. Vì vậy:

- 4% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 65 mg/dL
- 5% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 100 mg/dL
- 6% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 135 mg/dL
- 7% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 170 mg/dL
- 8% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 205 mg/dL
- 9% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 240 mg/dL
- 10% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 275 mg/dL
- 11% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 310 mg/dL
- 12% HbA_1c = nồng độ glucose huyết tương trung bình là 345 mg/dL

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để theo dõi hiệu quả điều trị và mức độ kiểm soát nồng độ glucose huyết ở BN bị ĐTĐ.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Giá trị bình thường có thể thay đổi tùy theo phòng xét nghiệm. Kết quả được trả lời bằng % nồng độ hemoglobin bị glycosyl hóa so với nồng độ hemoglobin toàn phần:
  - HbA1 toàn phần bị glycosyl hóa: 6 - 10%
  - HbA1a bị glycosyl hóa: 0,3 - 0,5%
  - HbA1b bị glycosyl hóa: 0,5 - 0,9%
- HbA1c bị glycosyl hóa:
  - Người lớn không bị ĐTĐ: 2,2 - 5%
  - Người lớn bị ĐTĐ: < 7% (Theo hướng dẫn của Hiệp hội ĐTĐ Mỹ [ADA])

TĂNG NỒNG ĐỘ HEMOGLOBIN BỊ GLYCOSYL HÓA

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nghiện rượu.
- Tăng nồng độ glucose máu.
- Ngộ độc chì.
- Bệnh ĐTĐ mới được chẩn đoán.
- Bệnh ĐTĐ được kiểm soát kém.

GIẢM NỒNG ĐỘ HEMOGLOBIN BỊ GLYCOSYL HÓA

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Mất máu mạn tính.
- Suy thận mạn.
- Thiếu máu tan máu.
- Có thai.
- Thiếu máu hồng cầu hình liềm (sickle cell anemia).
- Sau cắt lách.
- Thiếu máu vùng biển hay bệnh thalassemia.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Giảm thời gian sống trung bình của hồng cầu có thể là nguyên nhân gây ước tính thấp hơn giá trị thực nồng độ hemoglobin bị glycosyl hóa (Vd: khi BN bị thiếu máu tan máu, nhiễm thiết huyết tố được điều trị bằng trích máu).

- Có các hemoglobin bất thường cũng có thể là nguyên nhân gây sai lạc kết quả.

- Nồng độ hemoglobin bị glycosyl hóa rất thường bị ước tính cao hơn giá trị thực khi có tình trạng suy thận.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG HEMOGLOBIN A_1c

XN ***không thể thiếu*** trong quy trình theo dõi và chăm sóc lâu dài các BN ĐTĐ, nhất là các BN ĐTĐ không ổn định.

- XN này không bị ảnh hưởng bởi thời gian lấy máu XN, loại thức ăn mà bệnh nhân ăn, tình trạng gắng sức, stress và bệnh nhân có dùng hay không dùng thuốc điều trị bệnh ĐTĐ trước đó.

- XN giúp theo dõi mức độ kiểm soát lâu dài bệnh ĐTĐ: Bằng cách định lượng nồng độ hemoglobin bị glycosyl hóa (HbA_1c), người thầy thuốc có thể nhận định được nồng độ glucose máu trung bình trong vòng 2 - 3 tháng trước đó của BN. Điều này cung cấp các thông tin quý giá để theo dõi các BN bị ĐTĐ có nồng độ glucose máu thay đổi quá nhiều giữa các ngày. XN nồng độ glucose máu lúc đói là một thông số không ổn định do nó có thể bị thay đổi tùy theo mức độ tuân thủ với phác đồ điều trị gần đây của BN, định lượng nồng độ HbA_1c được coi như một chỉ số cộng gộp các giá trị nồng độ glucose máu trong vòng vài tháng trở lại đây của BN.

- XN định lượng nồng độ HbA1c nên được làm với tần suất:

- Ít nhất 2 lần/năm ở các BN là đối tượng đáp ứng được đích điều trị và kiểm soát ổn định nồng độ glucose máu.
- Mỗi 3 tháng/lần ở các BN là đối tượng có thay đổi trong phác đồ điều trị và/hoặc không đáp ứng được đích điều trị.
- Khi cần để hỗ trợ cho quyết định thay đổi phác đồ điều trị cho bệnh nhân.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

1. Hiện tại không khuyên cáo sử dụng XN định lượng HbA1c để chẩn đoán ĐTĐ do không đủ độ nhạy và độ đặc hiệu.

2. Kiểm soát glucose máu dựa trên các kết quả nghiên cứu cho thấy hạ thấp nồng độ HbA1c sẽ giúp làm giảm các biến chứng của ĐTĐ. Theo Hội Đái tháo đường Mỹ (ADA), đích chung đối với các BN bị ĐTĐ là duy trì được một ***nồng độ HbA1c < 7%***. Đích mong muốn đối với các đối tượng chuyên biệt là duy trì được

nồng độ HbA1c càng gần với giá trị bình thường càng tốt (< 6%) mà không gây hạ glucose máu đáng kể cho BN. Tuy vậy, đích điều trị này có thể không thích hợp đối với BN có tiền sử bị hạ đường huyết nặng, BN có thời gian sống sót dự kiến ngắn, trẻ quá nhỏ tuổi hay người già và các đối tượng có các bệnh lý nặng phối hợp.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

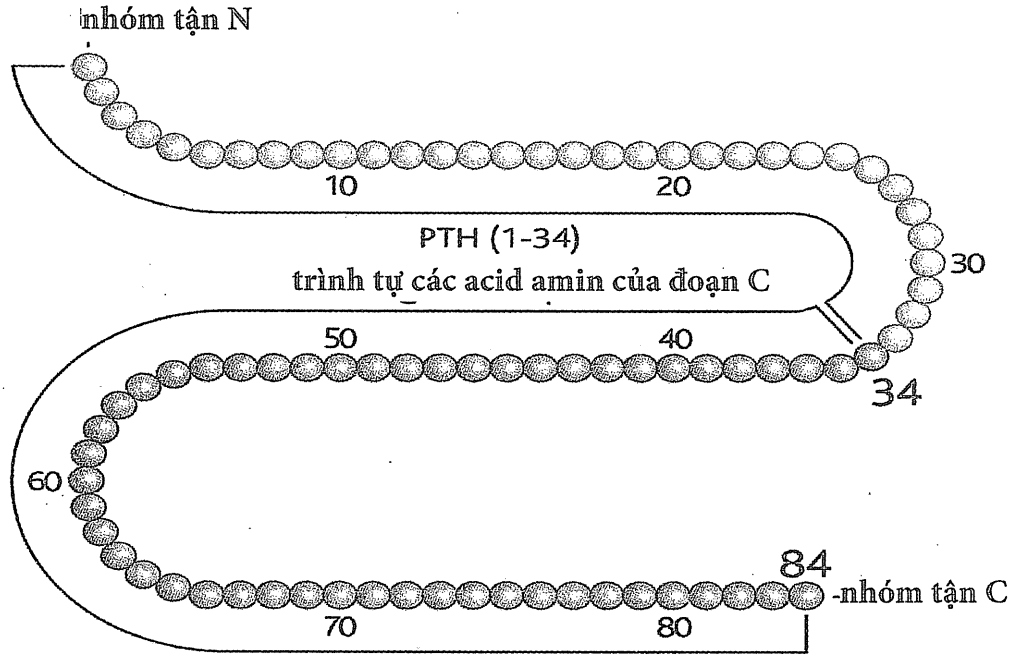
- Đích kiểm soát nồng độ glucose máu cần đạt thay đổi tùy theo đối tượng BN. Các đích kiểm soát nồng độ glucose máu càng nghiêm ngặt (Vd: duy trì nồng độ HbA1c < 6%) sẽ giúp làm giảm các biến chứng của bệnh ĐTĐ, song lại làm tăng nguy cơ bị hạ glucose máu. Trẻ em, phụ nữ có thai, người già và các đối tượng có tiền sử bị hạ glucose máu nặng và thường hay xảy ra cần được cân nhắc cẩn thận đích kiểm soát nồng độ glucose máu cần đạt.
- Nếu không thể đạt được các đích điều trị mặc dù đã đạt được đích kiểm soát nồng độ glucose máu trước bữa ăn, có thể cần chú ý hơn nữa tới đánh giá nồng độ glucose máu sau bữa ăn.
- Các BN ĐTĐ cần được hướng dẫn cách theo dõi nồng độ glucose máu tại nhà, ghi lại các kết quả theo dõi và báo cáo lại cho bác sĩ điều trị trong các lần khám định kì.

HORMON CẬN GIÁP
(Parathormone / Parathyroid Hormone [PTH])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Hormon cận giáp (PTH) là một hormon làm tăng nồng độ canxi máu được các tuyến cận giáp sản xuất. PTH đóng vai trò chính trong duy trì nồng độ canxi và phospho trong cơ thể. Tình trạng cân bằng này được thực hiện thông qua quá trình kích thích ruột hấp thu canxi, tăng huy động canxi và phospho từ xương và ống thận tăng tái hấp thu canxi và bài tiết phospho.

PTH thoái giáng thành 3 đoạn phân tử bao gồm đoạn tận N (N-terminal), đoạn tận C (C-terminal) và đoạn ở giữa. Tuy nhiên, PTH nguyên vẹn (dạng có hoạt tính sinh học chính) là dạng hormon thường được định lượng. Nồng độ trong máu của hormon này phản ánh hoạt động chức năng của tuyến cận giáp và phụ thuộc vào nồng độ canxi máu.



Hình 1. **Hormon cận giáp (parathyroid hormone)**

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Giúp cho chẩn đoán tình trạng rối loạn chức năng tuyến cận giáp (cường chức năng và suy chức năng).

2. XN được chỉ định để đánh giá các BN có nồng độ canxi máu bất thường và để theo dõi các tình trạng bệnh lý có thể có tác động tới nồng độ canxi máu (Vd: suy thận mạn).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương.

BN được yêu cầu nhịn ăn 8 - 10h trước khi lấy máu xét nghiệm. Nồng độ PTH thay đổi trong ngày (nồng độ đỉnh xảy ra vào khoảng 2h sáng). Mẫu bệnh phẩm thường được lấy vào khoảng 8h sáng.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

10 - 60 pg/mL *hay* 10 - 60 ng/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ PTH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Giảm hấp thu canxi.
- Suy thận mạn.
- Sản xuất PTH lạc chỗ.
- Giảm canxi máu.
- Phụ nữ đang trong thời gian cho con bú.
- Có thai.
- Cường cận giáp tiên phát và thứ phát.
- Tăng thải canxi trong nước tiểu do thận (renal hypercalciuria).
- Còi xương.
- Ung thư biểu mô tế bào vẩy (squamous cell carcinoma) của phổi.
- Thiếu hụt vitamin D.

GIẢM NỒNG ĐỘ PTH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh tự miễn.

- Bệnh nhiễm độc giáp (bệnh Basedow).
- Tăng canxi máu.
- Suy chức năng cận giáp.
- Hội chứng nhiễm kiềm do uống sữa (milk-alkali syndrome).
- Sau cắt tuyến cận giáp.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Ngộ độc vitamin A và D.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các kết quả thấp giả tạo có thể xảy ra sau khi BN uống sữa.
- Một số yếu tố có thể có tác động tới nồng độ PTH là: Có thai, đang trong thời kì cho con bú, tăng lipid máu và dùng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 1 tuần trước đó.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ PTH* là: Thuốc chống co giật, furosemid, isoniazid, lithium, rifampin, steroid, thuốc lợi tiểu loại thiazid và các thuốc có chứa phosphat.
- Các thuốc có thể *làm giảm nhẹ nồng độ PTH* là: Cimetidin, propranolol.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ PTH

1. XN rất hữu ích để chẩn đoán các tình trạng cường chức năng và suy chức năng tuyến cận giáp, nhất là khi tiến hành đồng thời các xét nghiệm đánh giá chuyển hóa phospho-canxi và chức năng thận (creatinin máu).
2. Các tình trạng tăng canxi máu do ung thư rất hãn hữu có đi kèm với tăng nồng độ PTH máu.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Không nên đánh giá đơn độc nồng độ PTH. Do PTH có tác động tới cả nồng độ canxi và phospho, vì vậy cũng thường cần được đánh giá nồng độ của cả hai ion này. Do chức năng thận có thể có tác động tới nồng độ PTH, do đó cũng cần theo dõi nồng độ creatinin huyết thanh. Tóm lại, cần định lượng nồng độ canxi, phospho huyết thanh và nồng độ PTH trong huyết tương ở tất cả các BN bị bệnh thận mạn tính có mức lọc cầu thận < 60 mL/min/1,73 m^2.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Khi có tăng nồng độ PTH và canxi huyết thanh, BN có nguy cơ bị các tình trạng bệnh lý như:

- Sỏi thận do tăng canxi niệu.
- Loãng xương do mất canxi của xương.
- Suy thận.
- Tăng huyết áp.

HORMON CHỐNG BÀI NIỆU

(Antidiuretic hormone [ADH], Arginine Vasopressin [AVP])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Hormon chống bài niệu (ADH), khởi thủy được biết như là vasopressin, là một hormon được vùng dưới đồi sản xuất. Hormon này được trữ ở thùy sau tuyến yên và được giải phóng khi áp lực thẩm thấu máu thay đổi.

Khi áp lực thẩm thấu máu tăng cao (chỉ dẫn máu bị cô đặc và lượng nước có trong máu bị giảm đi) ADH sẽ được giải phóng. ADH làm tăng tính thấm của các ống thận xa và ống góp, gây tăng hấp thu nước. Ngược lại, khi áp lực thẩm thấu máu thấp (chỉ dẫn có tình trạng thừa nước và huyết thanh bị hòa loãng) bài tiết ADH giảm đi và gây tăng bài xuất nước qua thận.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để góp phần chẩn đoán một số tình trạng bệnh lý có thể gây bài xuất bất thường ADH (Vd: hội chứng tiết ADH không thích hợp [SIADH]).
2. Để góp phần chẩn đoán một số tình trạng bệnh lý gây mất bài xuất ADH hay gây mất đáp ứng thận đối với tác dụng của ADH (Vd: đái nhạt nguồn gốc trung ương và đái nhạt nguồn gốc thận).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương.

Yêu cầu BN nhịn ăn 10 - 12h trước khi lấy máu XN. BN được yêu cầu tránh các hoạt động thể lực và bị stress trong thời gian XN. Lấy máu khi BN ở tư thế ngồi.

Mẫu bệnh phẩm sau khi lấy cần được bảo quản trong túi đá lạnh và được chuyển ngay tới phòng XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1,0 - 13,3 pg/mL *hay* 1,0 - 13,3 ng/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ ADH MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Chứng porphyria niệu cấp.
- Bệnh Addison.
- U não.
- Ung thư phế quản phổi.
- Sốc.
- Khối u tiết ADH lạc chỗ.
- Tình trạng chảy máu.
- Viêm gan.
- Suy giáp.
- Giảm thể tích máu.
- Đái nhạt do căn nguyên thận (nephrogenic diabetes insipidus).
- Viêm phổi.
- Tình trạng stress.
- Hội chứng tiết ADH không thích hợp (SIADH).
- Lao.

GIẢM NỒNG ĐỘ ADH MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Đái nhạt nguồn gốc trung ương (central [pituitary] diabetes insipidus).
- Chấn thương sọ não.
- Tăng thể tích máu.
- Khối u vùng dưới đồi.
- Ung thư di căn.
- Các thủ thuật ngoại thần kinh.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Giang mai.
- Nhiễm trùng do virus.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Kết quả XN có thể thay đổi khi BN bị stress thực thể và tâm thần, đang được thông khí nhân tạo áp lực dương, sử dụng ống thủy tinh để lấy bệnh phẩm.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ ADH* là: Paracetamol, thuốc gây mê, barbiturat, carbamazepin, chlorothiazid, chlorpropamid, cyclophosphamid, estrogen, lithium, morphin, nicotin, oxytocin, vincristin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ ADH* là: Rượu, phenytoin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ ADH

XN hữu ích trong chẩn đoán một số tình trạng bệnh lý gây bài xuất bất thường hay mất bài xuất ADH hay gây mất đáp ứng thận đối với tác dụng của ADH.

- Trong *bệnh đái tháo nhạt* (diabetes insipidus): Có thể gặp tình trạng tiết ADH không đầy đủ hoặc do thận không đáp ứng với ADH một cách thỏa đáng. Các nguyên nhân của đái tháo nhạt bao gồm chấn thương sọ não, u não hay tình trạng viêm não, các thủ thuật ngoại thần kinh hay các bệnh lý thận tiên phát.
- Trong *hội chứng tiết ADH không thích hợp* (SIADH): Có tình trạng giải phóng liên tục ADH ngay cả khi áp lực thẩm thấu máu thấp. Hội chứng tiết ADH không thích hợp có thể gặp ở BN có tế bào u sản xuất ADH lạc chỗ của phổi, tuyến ức, tụy, ruột non và đường tiết niệu, một số bệnh lý phổi hay khi có tình trạng stress quá mức.

HORMON KÍCH THÍCH TẠO NANG TRỨNG HAY FSH

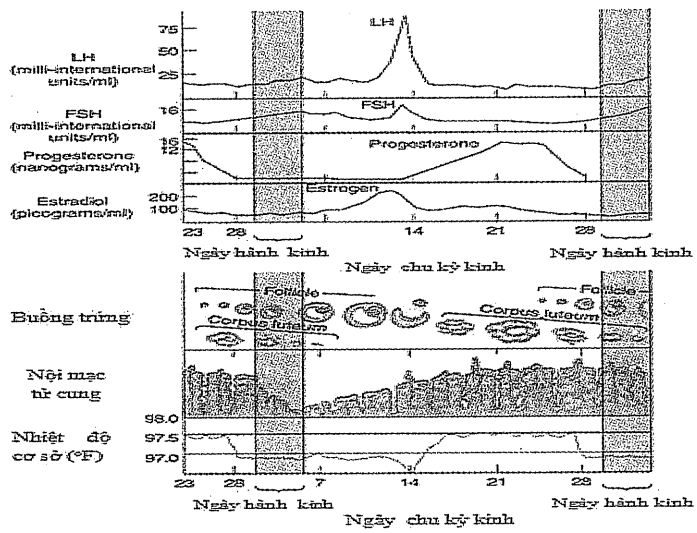
(Folliculostimuline hypophysaire / Follicle-Stimulating Hormone [FSH])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Hormon kích thích tạo nang trứng (Follicle-Stimulating Hormone [FSH]) được thùy trước tuyến yên bài tiết. Trong giai đoạn tạo nang buồng trứng (follicular phase) của chu kì kinh nguyệt, FSH khởi động sự sản xuất estradiol của các nang Graaf, sau đó hai hormon này cùng hoạt động song song giúp nang buồng trứng phát triển thêm nữa. Tăng đột ngột nồng độ FSH và hormon tạo hoàng thể (luteinizing hormone [LH]) vào giữa chu kì kinh sẽ gây ra tình trạng rụng trứng *(Hình 1)*.

Trong giai đoạn tạo hoàng thể (luteal phase), FSH kích thích sự sản xuất progesteron và hormon này cùng với estradiol, tạo thuận lợi cho đáp ứng của buồng trứng với LH. Khi xảy ra tình trạng mãn kinh, buồng trứng ngừng hoạt động chức năng, nồng độ FSH sẽ tăng lên.

Ở nam giới, FSH kích thích tinh hoàn sản xuất các tinh trùng trưởng thành và nó cũng thúc đẩy quá trình sản xuất các protein gắn với androgen (androgen binding proteins).



Hình 1. **Các biến đổi hormon, buồng trứng và tử cung trong chu kì kinh**

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá chức năng của trục dưới đồi-tuyến sinh dục ở cả nam và nữ. XN này chủ yếu được sử dụng để chẩn đoán tình trạng giảm chức năng tuyến sinh dục (hypogonadism), vô sinh, các rối loạn kinh nguyệt, dậy thì sớm và mãn kinh.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

Nếu có thể, khuyến cáo BN ngừng tất cả các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN trong vòng 48h trước khi xét nghiệm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- ***NỮ***:
  - Giai đoạn tạo nang buồng trứng: 1,68 - 15 IU/L.
  - Giữa chu kì kinh: 21,9 - 56,6 IU/L.
  - Giai đoạn tạo hoàng thể: 0,61 - 16,3 IU/L.
  - Sau giai đoạn mãn kinh: 14,2 - 5,3 IU/L.
- ***Nam***: 1,24 - 7,8 IU/L.
- ***Trước tuổi dậy thì***: 1,0 - 4,2 IU/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ FSH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Chứng to đầu chi.
- Vô kinh nguyên phát.
- Tình trạng không có một hay cả hai tinh hoàn (anorchism).
- Suy tuyến sinh dục (gonadal failure).
- Cường năng tuyến yên.
- Suy chức năng sinh dục (hypogonadism).
- Khối u vùng dưới đồi.
- Sau cắt tử cung.
- Hội chứng Klinefelter.
- Mãn kinh.
- Đang có kinh.

- Sau cắt bỏ tinh hoàn (orchiectomy).
- Suy chức năng buồng trứng.
- Khối u tuyến yên.
- Dậy thì sớm.
- Hội chứng Stein-Leventhal (hay hội chứng buồng trứng đa nang).
- Suy chức năng tinh hoàn.
- Hội chứng Turner.

GIẢM NỒNG ĐỘ FSH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tăng sản tuyến thượng thận (adrenal hyperplasia).
- Vô kinh thứ phát.
- Tình trạng chán ăn do tinh thần (anorexia nervosa).
- Chậm dậy thì.
- Giảm hormon hướng sinh dục (hypogonadotropinism).
- Sau phẫu thuật cắt tuyến yên (hypophysectomy).
- Rối loạn chức năng vùng dưới đồi.
- Ung thư thượng thận, buồng trứng, tinh hoàn.
- Trẻ trước tuổi dậy thì.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu hay có chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 1 tuần trước khi lấy máu XN có thể làm thay đổi kết quả xét nghiệm.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ FSH* là: Chlorpromazin, estrogen, thuốc ngừa thai uống, progesteron, testosteron.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ FSH

1. XN đầu tiên được ưu tiên lựa chọn khi làm bilan các tình trạng không dậy thì, vô kinh tiên phát và bệnh buồng trứng đa nang.
2. XN hữu ích trong thăm dò các BN hiếm muộn:

- Ở nữ, XN định lượng FSH luôn được làm song hành với định lượng nồng độ LH và estradiol.

- Ở nam, XN định lượng FSH luôn được phân tích kết hợp với kết quả xét nghiệm tinh dịch đồ (spermogramme).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Liên quan với đánh giá và xử trí tình trạng vô sinh, nồng độ FSH tăng cao vào ngày thứ 3 của chu kì kinh dự kiến việc thụ tinh nhân tạo có tỉ lệ thành công thấp:

- Giá trị FSH vào ngày thứ 3 của chu kì kinh > 15 µIU/L thường dự kiến khả năng có thể mang thai trong tương lai thấp.
- Giá trị FSH vào ngày thứ 3 của chu kì kinh < 10 µIU/L phản ánh một chức năng tạo nang buồng trứng có thể bình thường.
- Giá trị FSH vào ngày thứ 3 của chu kì kinh là 10 - 15 µIU/L thường phản ánh tác động của tuổi tác đối với khả năng sinh sản ở phụ nữ.

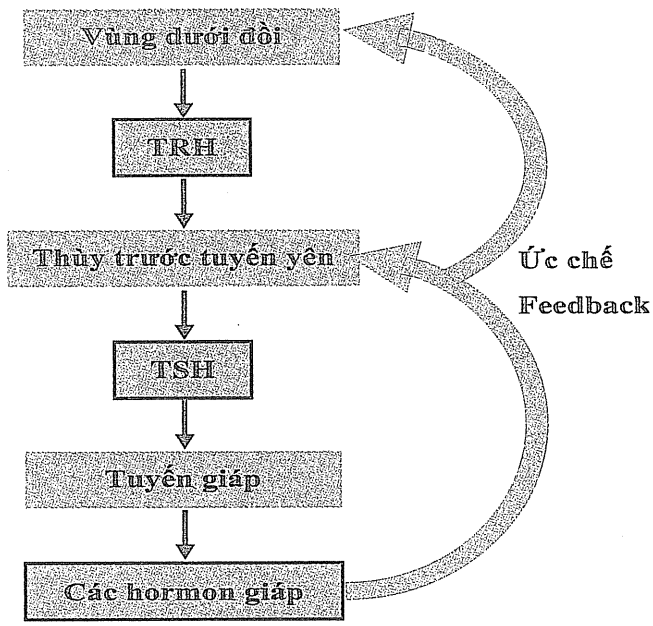
HORMON KÍCH THÍCH TUYẾN GIÁP (TSH)

(Thyréostimuline hypophysaire / Thyroid-Stimulating Hormone, Thyrotropin)

H

NHẮC LẠI SINH LÝ

TSH (Hormon kích thích tuyến giáp [Thyroid Stimulating Hormone]) là một glycoprotein có TLPT 28 000 dalton do thùy trước tuyến yên tiết ra dưới sự kiểm soát của một hormon của vùng dưới đồi (TRH). Khi nồng độ hormon giáp trong dòng tuần hoàn giảm xuống hay khi cơ thể phải đương đầu với tình trạng stress thực thể hay tâm thần, vùng dưới đồi bị kích thích để giải phóng ra hormon gây giải phóng hormon hướng tuyến giáp (thyrotropin-releasing hormone [TRH]. Khi được tiết ra, TRH sẽ kích thích thùy trước tuyến yên sản xuất hormon kích thích tuyến giáp (thyroid Stimulating Hormone [TSH]. Sau đó TSH kích thích sản xuất và giải phóng triiodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4). Nếu nồng độ T_3 và T_4 tự do trong máu tăng lên, tuyến yên bị kích thích để làm giảm sản xuất TSH thông qua cơ chế điều hòa ngược (feedback) âm tính.



Hình 1. Cơ chế điều hòa ngược sản xuất hormon giáp

Hormon kích thích tuyến giáp (TSH) bao gồm hai chuỗi peptid alpha, bêta và một nhóm hydrocarbon. Trình tự các axit amin của *chuỗi nhỏ alpha (sous unité alpha)* giống hệt nhau giữa TSH, FSH, LH và HCG vì vậy có thể gặp các phản ứng chéo nhất là ở phụ nữ sau tuổi mãn kinh. Trái lại, trình tự các các axit amin của chuỗi nhỏ bêta (sous-unité beta) và nhóm hydrocarbon của các hormon tuyến yên khác biệt nhau, vì vậy đảm bảo tính đặc hiệu hormon và miễn dịch học.

Dự trữ TSH của tuyến yên được ước tính là 4 UI. TSH hàng ngày được bài xuất vào khoảng 165 µUI với thời gian bán hủy là 50 phút. Hormon này được thải trừ chủ yếu qua đường thận dưới dạng bất hoạt.

Vị trí tác động của TSH là ở tuyến giáp. Nó được cố định trên các thụ thể của các tế bào tuyến giáp và có khả năng làm tăng:

- Tình trạng phân bố mạch và kích thước tuyến giáp.
- Tình trạng bắt giữ iod của tuyến giáp.
- Tổng hợp các thyroglobulin.
- Tổng hợp và giải phóng các triiodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4).

Mặt khác, TSH làm tăng chuyển hóa của glucose và có một tác động rõ rệt trên chuyển hóa lipid.

Bài xuất TSH của thùy trước tuyến yên được quyết định bởi các yếu tố:

1. Lượng hormon tuyến giáp tự do lưu hành trong hệ tuần hoàn:
   - Trong trường hợp suy giáp, giảm T_4 hay T_3 kích thích tuyến yên tiết TSH.
   - Trong trường hợp cường giáp, tăng T_4 hay T_3 ức chế tuyến yên tiết TSH.
2. TRH (thyrotropin Releasing Hormone) được vùng dưới đồi bài xuất. Hormon này kích thích tuyến yên tiết TSH.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để chẩn đoán các tình trạng rối loạn chức năng tuyến giáp (cường giáp và suy giáp).
2. Để chẩn đoán phân biệt nguồn gốc suy giáp là tại tuyến giáp (suy giáp tiên phát) hay ngoài tuyến giáp (thứ phát): Khi tiến hành định lượng đồng thời nồng độ T_4 tự do.
3. Để theo dõi đáp ứng điều trị của bệnh nhân bị rối loạn chức năng tuyến giáp.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN. Nếu có thể được, khuyến cáo BN tạm ngừng dùng các thuốc có thể gây ảnh hưởng đến kết quả XN.

Bệnh phẩm sau khi lấy cần được ly tâm và bảo quản đông lạnh nhanh chóng nếu cần chuyển tới phòng xét nghiệm để định lượng hormon.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0,5 - 5 µU/mL *hay* 0,5 - 5 mIU/L.

Mặc dù có các dao động theo nhịp ngày đêm với một đỉnh bài tiết của TSH xảy ra ngay trước khi ngủ, song các giá trị của TSH thu được vẫn trong giới hạn bình thường. Các giá trị của TSH không biến đổi khi có tình trạng tress, gắng sức hay do glucose.

TĂNG NỒNG ĐỘ TSH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Suy giáp nguồn gốc tại tuyến:
   - Nếu nồng độ T_3 và T_4 bình thường: Suy giáp tiềm tàng.
   - Nếu nồng độ T_3 và hoặc T_4 thấp: Suy giáp rõ rệt.
2. Dùng các thuốc gây suy giáp:
   - Thuốc kháng giáp trạng (Iod 131, propylthiourcil, strumazol)
   - Amiodaron.
   - Lithium.
3. Có kháng thể kháng TSH hay có tình trạng kháng hormon giáp.
4. Cắt một phần hay toàn bộ tuyến giáp.
5. Cường giáp nguồn gốc tuyến yên (hiếm gặp): Ví dụ tình trạng cường tuyến yên, u tế bào biểu mô tuyến yên (pituitary adenoma).
6. Sản xuất TSH lạc chỗ (Vd: ung thư phổi, vú).
7. Viêm tuyến giáp Hashimoto và các viêm tuyến giáp khác.
8. Tuổi: 10% BN > 60 tuổi có TSH tăng cao, mặt khác 25% số BN này bị giảm nồng độ T_3 hoặc T_4.
9. Suy tuyến thượng thận tiên phát.

10. Trẻ sơ sinh: TSH tăng cao trong các giờ đầu sau sinh và trở lại bình thường trong vòng 5 ngày đầu.

11. Giảm thân nhiệt.

GIẢM NỒNG ĐỘ TSH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Cường giáp nguồn gốc tại tuyến giáp (do T_3 hay T_4).
2. Suy giáp nguồn gốc tuyến yên hay dưới đồi (suy giáp thứ phát).
3. Tuyến giáp đa nhân (multinodular thyroid gland).
4. Do dùng thuốc:

- Tinh chất giáp.
- Amiodaron.
- Chế phẩm chứa iod.
- Propranolol.

5. Một số bệnh nhân bình giáp có TSH thấp (1% dân số).
6. Giảm chức năng tuyến yên.
7. Hội chứng não thực thể (organic brain syndrome).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thăm dò tiến hành gần đây có sử dụng chất đồng vị phóng xạ có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Nồng độ TSH chịu các biến đổi theo nhịp ngày đêm. Nồng độ nền xảy ra quanh thời điểm lúc 10h sáng và nồng độ cao nhất xảy ra quanh thời điểm lúc 10h đêm.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ TSH* là: Amiodaron, amphetamin, clomiphen, iod vô cơ, lithium, methimazol, metoclopramid, morphin, nitroprussid, phenylbutazon, kali iodure, propylthiouracil, thuốc cản quang, sulfonamid, sulflonylurea, tiêm hormon gây giải phóng hormon giáp (TRH).
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ TSH* là: Aspirin, dopamin, glucocorticoid, levodopa, phenyltoin, hormon giáp.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG TSH

1. Xét nghiệm hữu ích để *chẩn đoán các rối loạn chức năng* tuyến giáp và

nguồn gốc gây ra rối loạn này. Khi lâm sàng nghi ngờ có tình trạng rối loạn chức năng giáp, XN định lượng nồng độ TSH là chỉ định đầu tiên:

- Các loại suy giáp:
  - Nguồn gốc tuyến giáp: TSH tăng.
  - Nguồn gốc tuyến yên hay dưới đồi: TSH thấp.
- Các loại cường giáp
  - Nguồn gốc tuyến giáp: TSH thấp.
  - Nguồn gốc tuyến yên: TSH tăng.

2. Xét nghiệm giúp theo dõi tiến triển bệnh tuyến giáp và đánh giá hiệu quả điều trị (giảm dần nồng độ TSH ở các BN bị suy giáp được điều trị bằng tinh chất giáp).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Độ nhạy của XN TSH cho phép sử dụng XN này như một test sàng lọc đơn độc tốt nhất để phát hiện tình trạng cường giáp và đối với các trường hợp BN ngoại trú, định lượng nồng độ TSH huyết thanh được coi là test nhậy nhất để phát hiện tình trạng thừa hay thiếu hormon giáp nhẹ và khó phát hiện lâm sàng.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

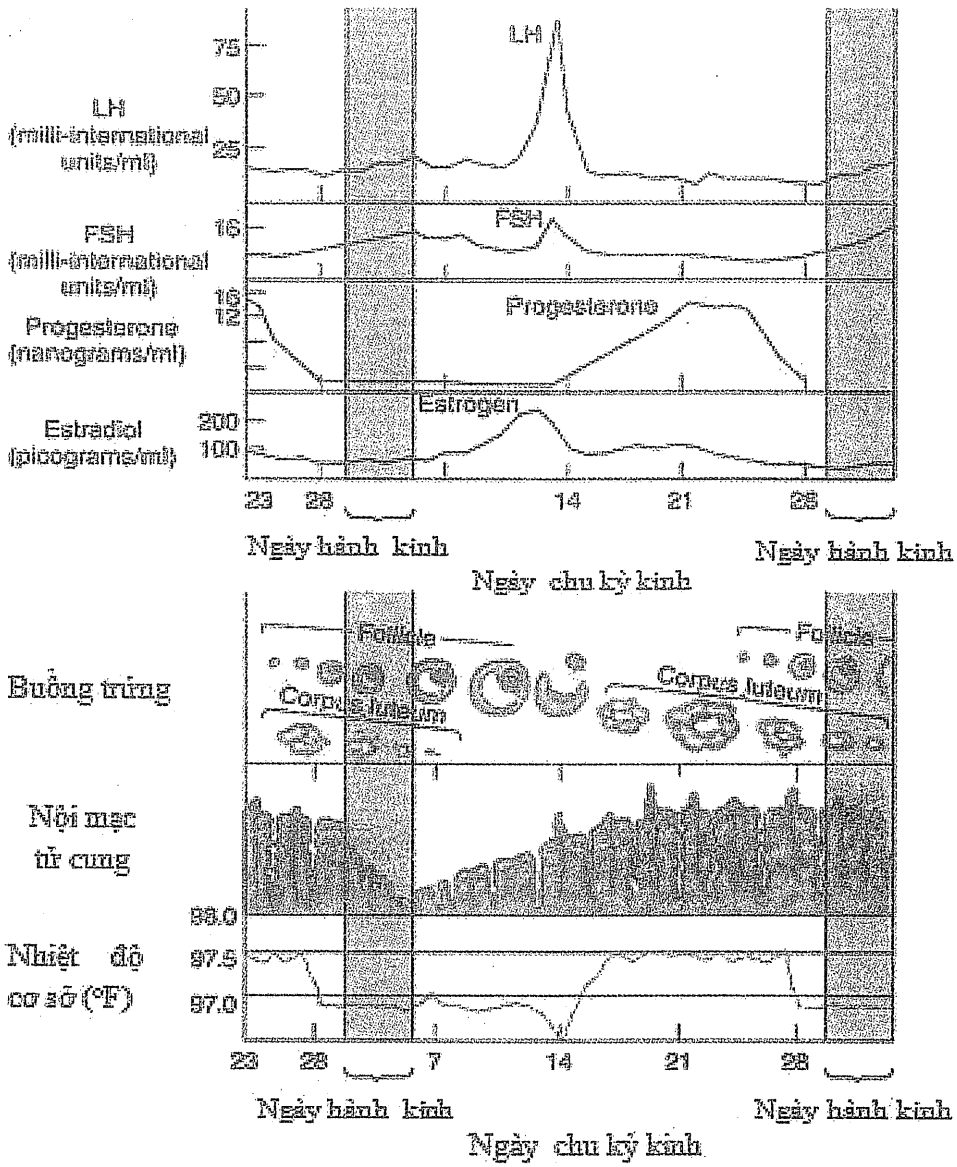
- Nồng độ TSH ở mức *giới hạn bình thường cao* có thể đã là một bằng chứng gợi ý có suy giáp, trái lại một nồng độ TSH thấp hay thậm chí không phát hiện được chưa đủ để phân biệt chắc chắn giữa một đối tượng bình thường với người bị cường giáp. Trong trường hợp nghi ngờ bị cường giáp hay suy giáp, thực hiện test TRH cùng với định lượng TSH ở thời điểm 0, 20 và 60 phút thường giúp có được chẩn đoán.
- Điều trị bằng amiodaron gây tình trạng rối loạn chức năng tuyến giáp ở 14 - 18% các BN dùng amiodaron. Vì vậy trước khi bắt đầu điều trị cordaron cho bệnh nhân, cần định lượng nồng độ TSH cơ sở (nền) và sau đó theo dõi định kì 6 tháng/lần XN này trong suốt quá trình điều trị cordaron cho bệnh nhân.

HORMON TẠO HOÀNG THỂ HAY LH

(Hormone lutéinisante / Luteinizing Hormone)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Hormon tạo hoàng thể (luteinizing hormone [LH]), cũng giống hormon kích thích tạo nang trứng (follicle-stimulating hormone [FSH]) được thùy trước tuyến yên bài tiết. FSH kích thích quá trình chín của nang trứng và điều này cần thiết cho sản xuất estrogen. Khi nồng độ estrogen tăng lên, hormon tạo hoàng thể (LH) được sản xuất. Nồng độ cao của cả hai hormon FSH và LH cần thiết để quá trình rụng trứng xảy ra ở phụ nữ và cho sự chuyển dạng của nang trứng thành hoàng thể (corpus luteum) một quá trình được biết dưới tên gọi quá trình ***tạo hoàng thể*** (luteinization). Sau khi xảy ra rụng trứng, LH duy trì hoàng thể (nơi tổng hợp progesteron). Nếu không xảy ra tình trạng có thai, hoàng thể bị thoái hóa sau khoảng 10 ngày. LH cũng kích thích buồng trứng sản xuất các steroid, chủ yếu là estradiol. Các steroid này giúp tuyến yên điều hòa quá trình sản xuất LH. Vào tuổi mãn kinh, buồng trứng ngừng hoạt động chức năng và nồng độ LH tăng lên. ở nam giới, LH và FSH kích thích tinh hoàn giải phóng teststeron, chất này cần thiết cho quá trình sinh tinh trùng.



Hình 1. Các biến đổi hormon, buồng trứng và tử cung trong chu kì kinh

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá chức năng của trục dưới đồi-sinh dục (axe hypophyso-gonadique) ở cả nam và nữ giới.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.

Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng dùng tất cả các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN 48h trước khi lấy máu định lượng LH (nhất là thuốc ngừa thai loại kết hợp estrogen và progesteron và hCG).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nữ*:
  - Giai đoạn tạo nang buồng trứng: 5 - 30 mIU/mL *hay* 5 - 30 IU/L.
  - Giữa chu kì kinh: 75 - 150 mIU/mL *hay* 75 - 150 IU/L.
  - Giai đoạn tạo hoàng thể: 3 - 40 mIU/mL *hay* 3 - 40 IU/L.
  - Giai đoạn mãn kinh: 30 - 200 mIU/mL *hay* 30 - 200 IU/L.
- *Nam*: 6 - 23 mIU/mL *hay* 6 - 23 IU/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ LH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Giai đoạn sớm của bệnh to đầu chi.
- Uống quá nhiều rượu.
- Vô kinh nguyên phát.
- Không có buồng trứng bẩm sinh (congenital absence of ovaries).
- Cường chức năng tuyến yên.
- Hội chứng Klinefelter (Klinefelter's syndrome).
- Mãn kinh.
- Đang hành kinh.
- Suy chức năng buồng trứng (ovarian failure).
- Hội chứng buồng trứng đa nang (hay hội chứng Stein- Leventhal).
- Dậy thì sớm.
- Rối loạn chức năng tuyến sinh dục tiên phát (primary gonadal dysfunction).
- Hội chứng Turner.

GIẢM NỒNG ĐỘ LH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Chứng chán ăn do tinh thần (anorexia nervoxa).
- Giảm chức năng tuyến sinh dục (hypogonadotropism).

- Giảm chức năng tuyến yên.
- Rối loạn chức năng vùng dưới đồi.
- Suy dinh dưỡng.
- U tế bào tiết prolactin (prolactinoma).
- Hội chứng Sheehan.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu hay dùng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 1 tuần trước có thể làm thay đổi kết quả XN.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ LH* là: Bromocriptin, clomiphen, finasterid, hydrocortison, ketoconazol, lupron, spironolacton, tamoxifen, axit valproic.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ LH* là: Các steroid chuyển hóa, thuốc chống co giật, digoxin, estrogen, metformin, octreotid, phenothiazin, progestin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ LH

1. Là XN thường được chỉ định ngay *bước một* khi muốn xác định tình trạng rụng trứng có xảy ra không và để đánh giá các BN bị vô kinh và hiếm muộn. FSH và LH thường được tiến hành định lượng cùng lúc.

2. XN rất hữu ích khi làm bilan tình trạng không dậy thì (impubérisme): ở nữ định lượng LH cần được tiến hành đồng thời với định lượng nồng độ estradiol, ở nam định lượng LH cần được tiến hành đồng thời với định lượng nồng độ testosteron.

- Ở nữ: Nồng độ LH tăng rất cao đi kèm với nồng độ estradiol thấp chứng tỏ có tổn thương buồng trứng týp Turner.

- Ở nam: Nồng độ LH tăng rất cao đi kèm với nồng độ testosteron thấp chứng tỏ có tổn thương tinh hoàn týp Klinefelter.

- LH bình thường hay thấp đi kèm với nồng độ testosteron thấp chứng tỏ có tổn thương vùng dưới đồi - tuyến yên.

HORMON TĂNG TRƯỞNG

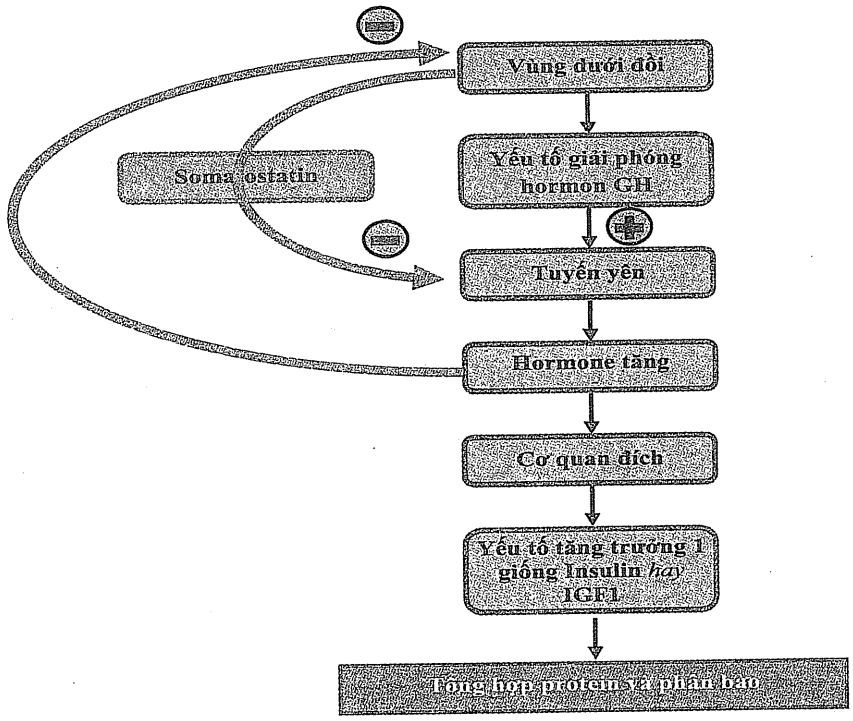
(Hormone de croissance plasmatique / Growth Hormone [GH], Human Growth Hormone [hGH], Somatotropin)

H

NHẮC LẠI SINH LÝ

Hormon tăng trưởng (Growth hormone [GH]) là một polypeptid được thùy trước tuyến yên sản xuất. Chức năng chính của hormon này là kích thích sự phát triển (tăng trưởng) của cơ thể. GH cũng đóng vai trò quan trọng trong quá trình tổng hợp protein, sử dụng axit béo, huy động insulin và sản xuất RNA.

Quá trình tổng hợp và giải phóng GH được vùng dưới đồi điều hòa thông qua vai trò của ***yếu tố giải phóng hormon tăng trưởng*** (growth hormone-releasing factor [GHRF] và ***yếu tố ức chế giải phóng hormon tăng trưởng*** (growth hormone release-inhibiting factor [GHRIH] hay somatostatin).



Hình 1. **Điều hòa tiết GH**

Giảm tiết GH ở trẻ em sẽ gây nên chứng lùn (dwarfism), trái lại tăng tiết GH gây ra chứng người khổng lồ (gigantism) ở trẻ đang tuổi phát triển và chứng to đầu chi (acromegaly) nếu tăng tiết GH xảy ra ở người lớn.

XN định lượng nồng độ GH huyết tương làm ngẫu nhiên không đủ chắc chắn để chẩn đoán tình trạng thiếu hụt của hormon này. Để cung cấp thêm các thông tin, có thể tiến hành test kích thích tiết GH (GH stimulation test) và/hoặc test ức chế tiết GH (suppression test).

- *Test kích thích tiết GH* được tiến hành để chẩn đoán tình trạng thiếu hụt hormon tăng trưởng. Một loạt các phương pháp được sử dụng để kích thích bài tiết GH (Vd: dùng insulin gây tình trạng hạ glucose máu [insulin-induced hypoglycemia], gắng sức thể lực rất mạnh và dùng thuốc như arginin hydrochlorid, glucagon, levodopa và clonidin hydrochlorid).
- *Test ức chế tiết GH* được tiến hành để chẩn đoán tình trạng tăng tiết hormon tăng trưởng. Có thể ức chế giải phóng GH ở một người có nồng độ GH bình thường bằng cách sử dụng nghiệm pháp gây tăng đường máu bằng đường uống; trái lại ở người bị tăng tiết GH, nghiệm pháp gây tăng đường máu bằng đường uống sẽ ít hoặc không gây được tình trạng giảm tiết GH.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN được sử dụng để chẩn đoán tình trạng rối loạn phát triển ở trẻ em: chứng lùn tuyến yên (do giảm tiết GH ở trẻ em), chứng người khổng lồ (do tăng tiết GH ở trẻ đang tuổi phát triển chiều cao) và chứng to đầu chi (do tăng tiết GH ở người trưởng thành).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN nồng độ GH huyết tương làm ngẫu nhiên:
  - XN được tiến hành trên huyết tương.
  - Yêu cầu BN phải nhịn ăn 8h trước khi lấy máu XN.
  - BN cần được nằm nghỉ ngơi trong một môi trường không gây stress ít nhất 30 phút trước khi lấy máu XN.
- Tiến hành test kích thích/ức chế:
  - Cần ngừng dùng tất cả các thuốc nhóm streroid trước khi chỉ định làm test nếu có thể.
  - Yêu cầu BN nhịn ăn 8 - 10h trước khi làm test.

- BN cần được nằm nghỉ trong một môi trường không gây stress trong vòng 90 phút trước khi làm test.
- Tiến hành làm test theo quy trình.

Các mẫu bệnh phẩm sau khi lấy cần được chuyển ngay tới phòng XN do GH có thời gian bán hủy ngắn (20 - 25 phút).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Nồng độ GH (Khi lấy bệnh phẩm ngẫu nhiên):
  - Nam: < 5 ng/mL *hay* < 5 µg/L.
  - Nữ: < 10 ng/mL *hay* < 10 µg/L.
- Test kích thích GH: > 10 ng/mL *hay* > 10 µg/L.
- Test ức chế GH: < 2 ng/mL *hay* < 2 µg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ GH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Chứng to đầu chi.
- Chán ăn tinh thần.
- Chứng khổng lồ.
- Hạ glucose máu.
- Khối u vùng dưới đồi.
- Cường chức năng tuyến yên.
- Khối u tuyến yên.
- Trong giấc ngủ (2h sau khi ngủ).
- Tình trạng đói ăn.
- Phẫu thuật.

GIẢM NỒNG ĐỘ GH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Chứng lùn.
- Chậm phát triển.
- Tăng glucose máu.
- Tình trạng suy chức năng tuyến yên.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nồng độ hormon tăng trưởng có thể thay đổi khi gắng sức, tình trạng dinh dưỡng, giấc ngủ và tình trạng stress.

- Không nên lên kế hoạch XN định lượng nồng độ GH trước 48h kể từ khi BN được làm một thăm dò chẩn đoán có sử dụng chất đồng vị phóng xạ.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ hormon tăng trưởng* là: Amphetamin, arginin, clonidin, dopamin, estrogen, glucagon, indomethacin, insulin, interferon, levodopa, niacin, thuốc ngừa thai uống, phenytoin.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ hormon tăng trưởng* là: Thuốc điều trị tâm thần, bromocriptin, corticosteroid, dexamethason, octreotid, progestin, valproic acid.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Một kết quả XN tăng nồng độ GH chưa đủ để khẳng định chẩn đoán to đầu chi hay không đạt được tình trạng lui bệnh đối với một BN to đầu chi đã được điều trị.

- Một kết quả XN nồng độ GH thấp (thậm chí không định lượng được) chưa đủ để khẳng định BN có tình trạng thiếu hụt GH do ở một số người bình thường có thể có hàm lượng GH rất thấp (≤ 1 µg/L).

- Khi tiến hành test kích thích/ức chế tiết GH, nên sử dụng thiết bị truyền ngắt quãng để có thể dùng thuốc và lấy mẫu máu mà không cần phải chọc tĩnh mạch BN nhiều lần.

- Đáp ứng của GH khi làm test kích thích được coi là bình thường khi nồng độ GH tối đa > 10 µg/L.

- Nếu nồng độ GH tối đa < 7 µg/L, có thể kết luận là có tình trạng thiếu hụt GH hoàn toàn.

- Nếu nồng độ GH tối đa trong khoảng 7 - 10 µg/L, có thể kết luận là có tình trạng thiếu hụt GH một phần.

CHỐNG CHỈ ĐỊNH LÀM TEST KÍCH THÍCH HAY ỨC CHẾ GH

- Chống chỉ định tiến hành test ức chế GH đối với:

- Bệnh nhân bị tai biến mạch não.

- Bệnh nhân có cơn co giật.

- BN có nồng độ cortisol huyết tương cơ sở thấp.

- BN có tiền sử bị nhồi máu cơ tim.

- Chống chỉ định tiến hành test kích thích tiết GH đối với:

- Trẻ < 1 tuổi (do insulin bị chống chỉ định).

- Người có bệnh thận (do bị chống chỉ định dùng arginin).

HOMOCYSTEIN

(Homocysteine [HCY])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Homocystein là một axit amin chứa gốc sulfur được hình thành trong quá trình chuyển đổi methionin thành cystein. Methionin là một trong các axit amin cơ bản mà cơ thể thu nhận được từ khẩu phần ăn hàng ngày. Ở tế bào của người khỏe mạnh, homocystein nhanh chóng được chuyển đổi thành các sản phẩm khác.

Từ những năm 1990, người ta đã biết là một nồng độ homocystein huyết tương cao sẽ kết hợp với gia tăng nguy cơ bị bệnh tim mạch. Tuy nhiên, người ta không biết chính gia tăng nồng độ homocystein là nguyên nhân gây nên bệnh lý tim mạch hay đây chỉ là hậu quả của bệnh tim mạch.

Folat, vitamin B6 và vitamin B12 cần thiết cho chuyển hóa homcystein. Khi bị thiếu hụt các vitamin này, nồng độ homocystein tăng lên, tình trạng này đôi khi xảy ra trước khi phát hiện được có thiếu hụt vitamin. Bổ sung thêm axit folic và các vitamin B khác vào chế độ ăn có tác dụng hữu hiệu làm giảm nồng độ homocystein, song liệu tình trạng giảm homocystein này có thể giúp cải thiện tiên lượng lâm sàng đối với BN hay không còn chưa được xác nhận.

Một nguyên nhân gây tăng nồng độ homocystein máu hiếm gặp mang tính bẩm sinh được gọi là tình trạng đái ra homosytein (homocystinuria). Trong rối loạn này, BN có rối loạn chức năng enzym khiến cơ thể không thể thoái hóa methionin một cách bình thường. Methionin và homocystein tích lũy lại trong cơ thể, gây nồng độ homocystein trong máu và nước tiểu tăng rất cao. Các đối tượng có tình trạng đái homocystin sẽ có biến dạng xương, bất thường mắt, chậm phát triển tinh thần, thoái hóa mỡ gan và chết non. Các đối tượng này cũng có nguy cơ cao bị huyết khối tắc mạch, vữa xơ động mạch và dễ bị các bệnh tim mạch từ khi còn trẻ tuổi.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh *Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.*

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 1 - 2,12 mg/L *hay* 7,4 - 15,7 µmol/L.
- *Nữ*: 0,53 - 2 mg/L *hay* 3,9 - 14,8 µmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ HOMOCYSTEIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Yếu tố nguy cơ bị bệnh tim mạch.
- Tình trạng đái homocystein (bẩm sinh).
- Hút thuốc lá.
- Các thiếu hụt vitamin (axit folic, vitamin B6, vitamin B12).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nồng độ homocystein máu có thể tăng lên ở người có tuổi và người nghiện thuốc lá.
- Các thuốc *làm tăng nồng độ homocystein máu* là: Carbamazepin, cycloserin, isoniazid, methotrexat, penicill-amin, phenytoin, procarbazin.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Hội Tim mạch Mỹ (AHA) hiện vẫn chưa công nhận tình trạng tăng homocystein máu là một *yếu tố nguy cơ chính* đối với bệnh tim mạch.

Trong khi ghi nhận homocystein có thể thúc đẩy tình trạng gây vữa xơ động mạch do làm tổn thương lớp áo trong của động mạch và thúc đẩy hình thành các cục đông, song khuyến cáo của Hội Tim mạch Mỹ nhận định là vẫn chưa xác định chắc chắn được mối quan hệ nhân quả giữa tình trạng tăng homocystein máu với nguy cơ gây bệnh tim mạch. Cho đến hiện tại, vẫn chưa có các nghiên cứu điều trị có nhóm chứng chứng minh việc bổ sung axit folic giúp làm giảm nguy cơ vữa xơ động mạch cũng như sử dụng các vitamin này có tác động tới sự xuất hiện hay tái phát của bệnh tim mạch.

Hội Tim mạch Mỹ khuyến cáo một chế độ ăn cân bằng và có lợi cho sức khỏe cần chứa một hàm lượng axit folic là 400 µg/ngày.

HỒNG CẦU

(Globules rouges, numération des globules rouges / Red blood cell count [RBC Count], Erythrocyte Count)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Hồng cầu là các tế bào không nhân có dạng giống như một đĩa hai mặt lõm, được sinh ra trong tủy xương và bị phá hủy trong lách. Các HC có đời sống trung bình là 80 - 120 ngày. Vai trò chính của các HC là vận chuyển oxy tới các mô nhờ hemoglobin chứa trong HC.

Sản xuất hồng cầu được kích thích bởi một hormon do thận bài tiết (erythropoietin). Nồng độ erythropoietin được bài tiết ra sẽ tăng lên khi có tình trạng thiếu oxy mô.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Đếm số lượng hồng cầu (một phần của XN tế bào máu) là một XN sinh học thường được thầy thuốc lâm sàng chỉ định nhất. Con số hồng cầu cung cấp các thông tin quý giá để đánh giá khả năng hoạt động của tủy xương và nó cũng dễ có các biến đổi trong rất nhiều tình trạng bệnh lý gặp trên lâm sàng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên máu toàn phần. Lấy bệnh phẩm máu vào ống XN huyết học (ống được chống đông bằng EDTA) và lắc nhẹ ống nghiệm để trộn bệnh phẩm với chất chống đông chứa trong ống.

Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 4,7 - 6,1 x 10^6 /mm^3 *hay* 4,7 - 6,1 x 10^{12}/L.
- *Nữ*: 4,2 - 5,4 x 10^6 /mm^3 *hay* 4,2 - 5,4 x 10^{12}/L.

- *Trẻ sơ sinh*: 3,5 - 5,1 x 10^6 /mm^3 *hay* 3,5 - 5,1 x 10^{12}/L.
- *1 - 2 tuổi*: 3,6 - 5,2 x 10^6 /mm^3 *hay* 3,6 - 5,2 x 10^{12}/L.
- *3 - 7 tuổi*: 4,1 - 5,5 x 10^6 /mm^3 *hay* 4,1 - 5,5 x 10^{12}/L.
- *8 - 12 tuổi*: 4,0 - 5,4 x 10^6/mm^3 *hay* 4,0 - 5,4 x10^{12}/L.

TĂNG SỐ LƯỢNG HỒNG CẦU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Máu bị cô đặc.

2. Tăng HC nguyên phát (bệnh Vaquez) với tăng cả 3 dòng máu (HC, BC và TC).

3. Tăng HC thứ phát do:

- Sống ở vùng núi cao trong một thời gian dài.
- Bệnh phổi mạn tính.
- Hội chứng Pickwick (người béo phì).
- Bệnh tim bẩm sinh có shunt phải-trái.
- Hemoglobin bất thường (Vd: bệnh thalassemia hay bệnh thiếu máu vùng biển).
- Dùng corticoid hay bị cường lách.
- Khối u lành tính hay ác tính tiết erythropoietin (Vd: ung thư biểu mô thận, bệnh thận đa nang, u nguyên bào mạch [hemangioblastoma] tiểu não, ung thư biểu mô gan).

4. Các dạng giả tăng HC của BN bị thiếu máu vùng biển hay bệnh thalassemia (HC tăng song Hb và hematocrit bình thường).

Ghi chú:

Để chẩn đoán chính xác bệnh tăng HC (tiên phát hay thứ phát), cần có các tiêu chuẩn sau:

- Số lượng HC > 6,5 x 10^6 /mm^3.
- Hemoglobin > 18 g/100mL.
- Hematocrit > 52% có tăng khối HC (đo bằng phương pháp đồng vị phóng xạ).

GIẢM SỐ LƯỢNG HỒNG CẦU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Máu bị hòa loãng

2. Các loại thiếu máu

- *Do mất máu*

▪ Cấp tính.

▪ Mạn tính.

- *Do rối loạn quá trình sinh hồng cầu (deficient erythropoiesis)*

▪ HC nhỏ (microcytic):

o Thiếu sắt.

o Khiếm khuyết trong quá trình vận chuyển, sử dụng và tái sử dụng sắt.

o Bệnh thiếu máu vùng biển hay bệnh thalassemia.

▪ HC bình thường:

o Giảm sinh: trong bệnh thận, suy tuyến nội tiết (tuyến giáp, tuyến yên), thiếu protein.

o Thiếu máu bất sản.

o Hội chứng loạn sinh tủy (myelodysplasia).

▪ HC to:

o Thiếu vitamin B12, vitamin C.

o Thiếu axit folic.

o Thiếu đồng.

- *Do tan máu quá mức*

▪ Có các khuyết tật hồng cầu ngoại sinh:

o Cường chức năng hệ thống lưới nội mô với lách to.

o Có các bất thường miễn dịch: tan máu tự miễn.

o Chấn thương cơ giới.

+ Chấn thương.

+ Nhiễm trùng.

▪ Có các khuyết tật hồng cầu nội sinh:

o Biến đổi màng hồng cầu.

+ Bẩm sinh (Vd: bệnh hồng cầu hình cầu bẩm sinh).

+ Mắc phải (Vd: do giảm phosphat máu, hemoglobin niệu kịch phát về đêm).

o Có các rối loạn chuyển hóa do khiếm khuyết enzym do di truyền (Vd: thiếu hụt enzym G6PD).

o Bệnh lý hemoglobin(Vd: thiếu máu hồng cầu hình liềm, bệnh HbC, bệnh thiếu máu vùng biển hay bệnh thalassemia...).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các yếu tố có thể làm biến đổi kết quả XN bao gồm: Tuổi cao, người sống ở vùng núi cao, hoạt động thể lực, tư thế và tình trạng thai nghén.
- Các kết quả XN thấp giả tạo xảy ra khi có mặt yếu tố ngưng kết lạnh (cold agglutinin) trong huyết tương.
- Các kết quả cao giả tạo xảy ra khi có tình trạng mất nước.
- Các thuốc có thể *làm tăng số lượng hồng cầu* là: Corticosteroid, cosyntropin, danazol, epoetin alpha, gentamy-cin và thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.
- Các thuốc có thể *làm giảm số lượng hồng cầu* là: Acetaminophen, acyclovir, allopurinol, amitriptylin, amphet-amin, amphotericin B, thuốc điều trị sốt rét, kháng sinh, barbiturat, captopril, hóa chất điều trị ung thư, chloramphe-nicol, digoxin, donepezil, indomethacin, isoniazid, thuốc ức chế MAO, phenobarbital, phenytoin, rifampin, tolbutamid, thuốc tiêu fibrin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐẾM HC

1. XN có giá trị để chẩn đoán và cho phép đánh giá mức độ thiếu máu.
2. Nhờ xác định thể tích trung bình HC, XN cho phép phân loại thiếu máu thành loại thiếu máu HC to, thiếu máu HC nhỏ và thiếu máu HC bình thường.
3. XN giúp phát hiện các tình trạng tăng HC.

CÁC BẤT THƯỜNG HÌNH THÁI HC

Có thể quan sát thấy **một số bất thường hình thái HC** trên tiêu bản giọt đàn máu:

1. HC không đều (anisocytose): Được đặc trưng bằng sự có mặt các HC có kích thước khác nhau trên cùng một tiêu bản giọt máu đàn. Tình trạng này được thấy khi có thiếu máu nhất là trong thiếu máu Biermer.
2. Tế bào hình bia: Các HC giống hình bia bắn với vùng trung tâm và vùng ngoại vi bắt màu thuốc nhuộm, trái lại vùng trung gian sáng màu hơn. Các tế bào bia này được thấy chủ yếu trong **bệnh thalassemi), bệnh hemoglobin C và sau khi cắt lách.**
3. Các tiểu thể Howell-Jolly: Đại diện cho các cặn tồn dư của axit nucleic và được thấy trong các **thiếu máu tan máu, thiếu máu nguyên HC khổng lồ** (megaloblastic) và **sau cắt lách.**
4. Các hạt ưa bazơ: Tương ứng với sự hiện diện của các hạt nhỏ bắt màu ưa bazơ ở giữa hồng cầu. Các hạt này được thấy chủ yếu trong các tình trạng **thiếu máu.**

CÁC CHỈ SỐ CỦA HỒNG CẦU

Các chỉ số của hồng cầu bao gồm: Thể tích trung bình hồng cầu (MCV), lượng hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) và nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (MCHC). Các chỉ số này được sử dụng để xác định kích thước của hồng cầu bình thường hay bất thường và hàm lượng hemoglobin chưa trong hồng cầu có thích hợp hay không.

1. Thể tích trung bình hồng cầu (Mean Corpuscular Volume [MCV]): Là một thông số đánh giá kích thước hồng cầu trung bình. Nếu MCV tăng lên, hồng cầu có kích thước lớn hơn bình thường (hồng cầu to [macrocytic]); Nếu MCV giảm đi, hồng cầu có kích thước nhỏ hơn bình thường (hồng cầu nhỏ [microcytic]); Nếu MCV trong giới hạn bình thường, hồng cầu được coi là có kích thước bình thường (normocytic).

MCV được tính theo công thức:

$$\text{MCV} = \frac{\text{Hematocrit (\%)} \times 10}{\text{Số lượng hồng cầu (triệu/mm}^3\text{)}}$$

Giá trị bình thường: 86 - 93 mm^3.

2. Lượng hemoglobin trung bình hồng cầu (Mean Corpuscular Hemoglobin [MCH]): Tính toán lượng hemoglobin chứa trong hồng cầu. MCH có tương quan với MCV.

MCH được tính theo công thức:

$$\text{MCH} = \frac{\text{Hemoglobin (g/dL)} \times 10}{\text{Số lượng hồng cầu (triệu/mm}^3\text{)}}$$

Giá trị bình thường: 28 - 33 pg/tế bào.

3. Nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration [MCHC]): Là hàm lượng hemoglobin liên quan với kích thước của tế bào (nồng độ hemoglobin) cho một tế bào hồng cầu.

MCHC được tính theo công thức:

$$\text{MCHC} = \frac{\text{Hemoglobin (g/dL)} \times 100}{\text{Hematocrit}}$$

Giá trị bình thường: 32 - 36 g/dL.

Giảm giá trị nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (MCHC) được mô tả như là tình trạng giảm sắc (hypochromic) và được gặp trong thiếu máu do thiếu sắt và bệnh thalassemia. Tăng giá trị nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (MCHC) được biết như tình trạng ưu sắc (hyperchromic) và có thể gặp trong một số thiếu máu (Vd: thiếu máu hồng cầu hình cầu). Khi giá trị nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (MCHC) trong giới hạn bình thường, tình trạng này được mô tả là đẳng sắc (mormochromic). Trên cơ sở giá trị của các chỉ số hồng cầu, người ta mô tả nhiều loại thiếu máu:

- *Thiếu máu đẳng sắc-hồng cầu bình thường* (normocytic/nor-mochromic anemia): Khi các chỉ số hồng cầu bình thường song số lượng hồng cầu giảm. Tình trạng này có thể gặp trong chảy máu và hồng cầu bị phá hủy bởi van tim nhân tạo.

- *Thiếu máu nhược sắc-hồng cầu nhỏ* (microcytic/hypo-chromic anemia): Khi cả MCV và MCHC đều giảm. Tình trạng này xảy ra trong thiếu máu do thiếu sắt, ngộ độc chì và bệnh thiếu máu vùng biển (thalassemia).

- *Thiếu máu đẳng sắc-hồng cầu to* (Macrocytic/normochromic anemia): Khi MCV tăng lên song MCHC bình thường. Tình trạng này có thể gặp trong thiếu viamin B12 hay axit folic.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Cần hướng dẫn các BN được chẩn đoán bị bệnh đa hồng cầu tiên phát (bệnh Vaquez) duy trì hoạt động thể lực để tránh tình trạng ứ trệ tĩnh mạch với nguy cơ gây huyết khối tĩnh mạch do BN đa hồng cầu có độ nhớt máu tăng cao.

HUYẾT THANH HỌC CHẨN ĐOÁN HIV

(Serologie HIV / HIV antibody test)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Virus gây suy giảm miễn dịch ở người (Human Immunodeficiency Virus [HIV]) gây hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (acquired immunodeficency syndrome [AIDS]) thuộc nhóm các retrovirus chứa ARN, các virus của nhóm này có enzym transcriptase đảo ngược (transcriptase reverse). Nhóm này có nhiều chủng virus khác biệt về phương diện kháng nguyên:

- HIV I (HTLV III) là tác nhân gây bệnh thường gặp nhất (tác nhân gây bệnh AIDS).
- HIV II được phân bố chủ yếu ở vùng phía Tây châu Phi.
- HTLV I được kết hợp với một thể bệnh tiến triển thành bệnh lơxêmi loại tế bào T.
- HTLV II được kết hợp với bệnh lơxêmi loại tế bào lông (tricoleucocyte).

Trong thực hành lâm sàng, có nhiều từ đồng nghĩa được thấy trong y văn, đôi khi có thể được gây các nhầm lẫn cho người đọc:

1. *HIV I* (Human Immuno Deficiency Virus type I) tương ứng với HTLV III (Human T Lymphotropic Virus Type III) hay LAV I (Lymphodenopathy Associated Virus Type I). **Tóm tắt lại: HIV I = HTLV III = LAV I.**

2. HIV II (Human Immuno Deficiency Virus type II) tương ứng với LAV II (Lymphodenopathy Associated Virus Type II). **Tóm tắt lại: HIV II = LAV II.**

Hiện tại, HIV **có 4 kiểu truyền bệnh chính:**

1. Truyền qua đường sinh dục.
2. Nhiễm virus do truyền máu.
3. Truyền bệnh do các dụng cụ bị phơi nhiễm virus (Vd: người tiêm trích ma túy dùng chung bơm tiêm).
4. Truyền qua rau thai trong khi có thai.

Các tế bào chính bị nhiễm virus HIV là:

1. Các tế bào lympho T4 loại hỗ trợ (lymphocytes T4 helper).
2. Các bạch cầu mônô (đại thực bào).

3. Các tế bào lympho B.
4. Các tế bào thần kinh đệm của não.
5. Các tế bào lympho dưới niêm mạc.

Do HIV chủ yếu tấn công các tế bào T loại trợ giúp (T helper) của cơ thể, tăng sinh của virus HIV trong cơ thể gây tình trạng ức chế miễn dịch toàn thể khiến cơ thể người nhiễm virus dễ bị tăng mẫn cảm với các nhiễm trùng cơ hội và tình trạng tăng mẫn cảm này liên quan với tổn thương nặng:

- Miễn dịch tế bào (khả năng phá hủy tế bào đích bởi các tế bào lympho T).
- Miễn dịch thể dịch (khả năng sản xuất kháng thể bởi các tế bào lympho B).
- Khả năng thực bào (hoạt tính thực bào của các đại thực bào).

Kiểu truyền virus bao gồm:

1. Do tiếp xúc trực tiếp giữa máu của người bị nhiễm virus với máu của người không bị nhiễm virus.
2. Thông qua quá trình truyền virus qua đường tình dục và dịch cơ thể.

Như vậy các đối tương có nguy cơ cao bị AIDS là: Người quan hệ tình dục đồng giới, người có quan hệ tình dục với nhiều bạn tình, đối tượng nghiện chích đường tĩnh mạch (nhất là khi họ dùng chung bơm tiêm), người được truyền máu và các chế phẩm máu nhiều lần (như BN bị bệnh ưa chảy máu) và trẻ sơ sinh của các bà mẹ bị nhiễm HIV.

BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

Nhiễm Virus HIV I có thể được phân nhỏ thành 4 giai đoạn:

A. Giai đoạn 1: Giai đoạn sơ nhiễm *(primoinvasion)*

Sau một thời kì ủ bệnh không có triệu chứng từ 1 đến 2 tuần có thể xuất hiện giai đoạn sơ nhiễm có triệu chứng kéo dài trong 2 - 3 tuần, đặc trưng bằng các dấu hiệu không đặc hiệu và thay đổi.

- Sốt.
- Suy nhược.
- Rối loạn tiêu hóa.
- Hạch cổ.
- Phát ban.
- Tiêu chảy.
- Viêm màng não hay viêm não màng não.

Giai đoạn này thường đi kèm với hội chứng tăng bạch cầu đơn nhân máu và có thể bị chẩn đoán nhầm với nhiễm trùng do virus Epstein Barr.

Trong giai đoạn sơ nhiễm này, không phải lúc nào cũng phát hiện được **kháng nguyên HIV trong máu** và giai đoạn này **tồn tại trong vài tuần. Giai đoạn chuyển dạng huyết thanh (seroconversion)** (xuất hiện kháng thể kháng - HIV) **xảy ra từ tuần 2 đến tuần 12.**

B. Giai đoạn II: Giai đoạn không có triệu chứng

Sau giai đoạn chuyển dạng huyết thanh (seroconversion), bệnh nhân vẫn hoàn toàn không có triệu chứng (giai đoạn II) và giai đoạn này có thể kéo dài từ **nhiều tháng tới nhiều năm.**

1. **Giai đoạn IIa**: Bệnh nhân không có các bất thường sinh học gì.
2. **Giai đoạn IIb**: Bệnh nhân có các bất thường sinh học như:

- Thiếu máu, giảm bạch cầu, giảm tiểu cầu.
- Giảm tổng số bạch cầu lympho T_4 và giảm tỉ lệ TCD_4/TCD_8.
- Tăng gammaglobulin máu.

C. Giai đoạn III: Hội chứng bệnh hạch bạch huyết mạn tính *(syndrome de lymphadenopathies chroniques).*

Biểu hiện trong thời gian > 3 tháng tình trạng bệnh hạch bạch huyết tác động tới ít nhất ≥ 2 vùng hạch nằm ngoài vùng hạch bẹn.

1. **Giai đoạn IIIa**: Bệnh nhân không có các bất thường sinh học.
2. **Giai đoạn IIIb**: Bệnh nhân có các bất thường sinh học như:

- Thiếu máu, giảm bạch cầu, giảm tiểu cầu.
- Giảm số lượng bạch cầu lympho T_4.
- Tăng gammaglobulin máu.

D. Giai đoạn IV: Giai đoạn có triệu chứng

Giai đoạn này được chia nhỏ thành 5 giai đoạn ***dưới nhóm*** tùy theo các biểu hiện lâm sàng:

1. **Giai đoạn IVa**: Có các biểu hiện toàn thân. Giai đoạn này được đặc trưng bởi sự có mặt của một hay nhiều dấu hiệu sau:

- Sốt kéo dài > 1 tháng.
- Sút cân > 10% trọng lượng cơ thể.
- Tiêu chảy > 1 tháng.

2. Giai đoạn IVb: có các dấu hiệu thần kinh.

- Giai đoạn IVb_1: Tổn thương não (viêm màng não, viêm não, bệnh của tủy sống).

- Giai đoạn IVb_2: Bệnh lý thần kinh ngoại vi.

3. Giai đoạn IVc: giai đoạn này được đặc trưng bằng sự xuất hiện các tình trạng nhiễm trùng cơ hội. Tùy theo các nhiễm trùng cơ hội này, BN được chia thành 2 nhóm:

- Giai đoạn IVc_1: Là những BN bị mắc một trong số 12 nhiễm trùng cơ hội sau:

  - Viêm phổi do pneumocystis carini (pneumocystis carinii pneumonia).
  - Nhiễm cryptosporidiose mạn tính (cryptosporidiosis).
  - Nhiễm toxoplasmose toàn thể.
  - Nhiễm isosporiase (isosporiasis).
  - Nhiễm giun lươn (strongyloidose) ở ngoài đường tiêu hóa.
  - Nhiễm nấm candida toàn thể (thực quản hay phế quản).
  - Nhiễm nấm cryptococcus neoformans.
  - Nhiễm nấm histoplasmose (histoplasmosis).
  - Nhiễm trùng mycobacterium không điển hình.
  - Nhiễm trùng toàn thân do cytomegalovirus.
  - Nhiễm virus herpes simplex da và niêm mạc hay lan tỏa.
  - Bệnh não chất trắng nhiều ổ tiến triển (progressive multifocal leukoencephalopathy).

- Giai đoạn IVc_2: Khi bệnh nhân bị một trong số 6 nhiễm trùng cơ hội sau (với mức độ bớt nặng hơn so với khi bị một trong 12 nhiễm trùng cơ hội kể ở trên).

  - Chứng bạch sản lông ở miệng (oral hairy leukoplakia).
  - Bệnh Zona.
  - Nhiễm khuẩn huyết tái phát do salmonella.
  - Bệnh nhiễm nocardia (nocardiosis).
  - Lao.
  - Nhiễm nấm candida miệng.

4. **Giai đoạn IVd**: Bệnh lý ác tính

Được đặc trưng bằng sự xuất hiện trên một bệnh nhân HIV (+) một trong các bệnh lý ung thư như:

- Bệnh sarcome của Kaposi.
- U lympho không phải Hodgkin.
- U lympho não tiên phát.

5. **Giai đoạn IVe**: Các biểu hiện khác

Là các bệnh nhân HIV (+) có thêm các biểu hiện khác như:

- Viêm phổi kẽ tăng tế bào lympho (pneumonie lympho-cytaire interstitielle).
- Ban xuất huyết do giảm tiểu cầu.

Thuật ngữ **ARC**: "**Aids - Related - Complex**" (các phức hợp bệnh lý liên quan với hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải) được áp dụng cho các bệnh nhân thuộc:

- Giai đoạn IVa *hay*
- Giai đoạn IVc_2 *hay*
- Giai đoạn IVe.

Trái lại, thuật ngữ **AIDS hay SIDA (Syndrome d'Immuno Déficience Acquise)** có thể được dành cho các bệnh nhân thuộc:

- Giai đoạn IVc_1 *hay*
- Giai đoạn IVd.

Ghi chú:

Phân loại nói trên có thể thay đổi trong thời gian tới tùy thuộc vào các tiến bộ nghiên cứu đạt được trong lĩnh vực này.

Các **bất thường sinh học chính** được thấy ở các bệnh nhân HIV (+) bao gồm:

1. **Giảm** số lượng tuyệt đối các **tế bào lympho** T_4 (giá trị bình thường: 550 - 1 100/mm^3).

2. **Tăng** số lượng tuyệt đối các **tế bào lympho** T_8 (giá trị bình thường: 350 - 850/mm^3) vào giai đoạn tiến triển kết thúc của bệnh, cũng có thể thấy giảm con số tuyệt đối các tế bào lympho T_8.

3. **Giảm tỉ lệ** TCD_4/TCD_8 (giá trị bình thường: 0,9 - 2,2). Nói chung giá trị của tỉ lệ này là < 0,5 ở các bệnh nhân HIV (+).

4. Tăng gammaglobulin máu.

5. Tăng β_2 microglobulin huyết thanh.

6. Mất đáp ứng bì (anergie cutanée) (phản ứng nội bì với tuberculin, candidin và tricophytin âm tính).

7. Có các kháng nguyên HIV lưu hành (trong giai đoạn có kháng nguyên lưu hành trong máu).

8. Có các kháng thể đặc hiệu kháng HIV.

Bảng1. Các tác nhân gây nhiễm trùng chính cần tìm ở BN HIV dương tính

Cơ quan	Virus	Vi khuẩn	Kí sinh trùng	Nấm
Phổi	CMV EBV	Legionella Mycobacteria Nocardia	Pneumocystis Toxoplasmose	Histoplasma Cryptococus
Ruột	CMV Adenovirus	Campylobacteria Salmonella Shigella Mycobacteria	Cryptosporidium Giardia Interstinal Isospora	Candida
Hệ thần kính trung ương	CMV Papovavirus Herpes	Mycobacteria	Toxoplasmose	Candida
Mắt	CMV		Toxoplasmose	
Thực quản	CMV Herpes			Candida
Gan	CMV	Mycobacteria		Histoplasma
Túi mật		Campylobacteria	Cryptosporidium	
Tim			Toxoplasmose	
Màng ngoài tim		Nocardia Mycobacteria		

Phần huyết thanh học bổ sung thêm đối với HIV

Một điều quan trọng cần được biết là:

1. Virus HIV I có vô số các kháng nguyên khác nhau như:

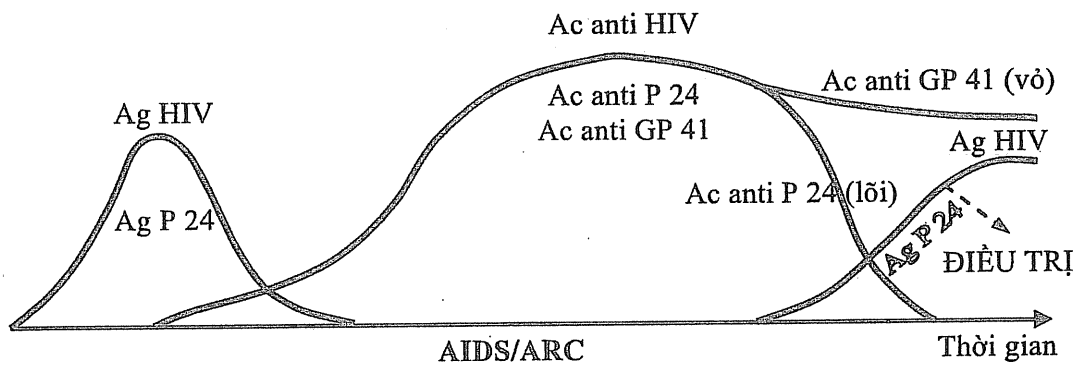
- GP 41, GP120, GP 160 tương ứng với *kháng nguyên vỏ* của virus.
- P17, P24, P31, P51, P55 , P66 tương ứng với *kháng nguyên lõi* của virus.

2. Virus HIV II có các kháng nguyên vỏ được gọi là GP 105 và GP140.

Như vậy, virus HIV có thể được phát hiện:

- Hoặc bằng cách ***định lượng trực tiếp kháng nguyên*** virus (Vd: định lượng kháng nguyên P24 trong giai đoạn có kháng nguyên trong máu) ***(xem Hình dưới).***
- Hoặc bằng cách ***phát hiện kháng thể*** được hình thành để chống lại virus HIV (Vd: phát hiện và định lượng kháng thể kháng P24 được cơ thể sản xuất để chống lại kháng nguyên P24 của virus HIV I).

Hình dưới minh họa một ví dụ về sự tiến triển của các kháng nguyên HIV và kháng thể kháng HIV theo diễn biến thời gian.



1. Giai đoạn 1 tương ứng với thời kì có kháng nguyên trong máu là giai đoạn có thể phát hiện được kháng nguyên virus (Vd: kháng nguyên P24).

2. Giai đoạn 2 tương ứng với thời kì chuyển dạng huyết thanh từ âm sang dương tính là giai đoạn có thể phát hiện:

- Các kháng thể kháng lại kháng nguyên vỏ của virus (kháng thể kháng GP41).
- Các kháng thể kháng lại kháng nguyên lõi của virus (kháng thể kháng P24).

3. Giai đoạn 3 tương ứng với giai đoạn tái xuất hiện kháng nguyên máu (tiên lượng xấu) là giai đoạn đồng thời với giảm lượng kháng thể kháng P24, thấy xuất hiện một lần nữa kháng nguyên P24 trong tuần hoàn.

4. Giai đoạn 4 tương ứng với giai đoạn giảm kháng nguyên máu (giảm lượng kháng nguyên P24) dưới tác động của điều trị.

Như vậy, dường như theo dõi đồng thời lượng kháng nguyên (Vd: kháng nguyên P24) và kháng thể lưu hành (Vd: kháng thể P24) cho phép ***dự đoán tiến triển*** của bệnh và **theo dõi hiệu quả điều trị.**

Hiện tại, có nhiều test huyết thanh có thể sử dụng để phát hiện HIV. XN huyết thanh để phát hiện HIV I thường được sử dụng nhất là phương pháp miễn dịch enzym (Enzyme - Linked Immunosorbent Assay [ELISA]). Kĩ thuật này dễ thực hiện và giúp sàng lọc nhanh tại các phòng XN, song không được coi là XN để *khẳng định chẩn đoán*. Liên quan với kĩ thuật XN, test nhanh HIV có thể cho kết quả dương tính giả và âm tính giả. ELISA *phát hiện các kháng thể đối với HIV mà không phải là với kháng nguyên HIV*. Vì vậy, một kết quả test ELISA (+) sẽ chỉ xảy ra khi nào các kháng thể có đủ thời gian để được sản xuất trong cơ thể.

Tuy nhiên, trong trường hợp dương tính, nhất thiết phải khẳng định kết quả XN kể trên bằng các phương pháp chuẩn là các XN được các labo chuyên khoa thực hiện như:

- *Westernblot* (immunobloting): Test Westernblot sử dụng kĩ thuật điện di để tách biệt các protein thành phần của HIV, vì vậy, phương pháp này giúp phát hiện các kháng thể lưu hành chống lại các kháng nguyên khác biệt của virus.
- Ripa (kết tủa miễn dịch phóng xạ [radionmmuno-precipitation]).

GIẢI THÍCH TEST XÁC ĐỊNH CHẨN ĐOÁN (WESTERN BLOT)

1. Không có toàn bộ các băng: Westem blot (-) → Huyết thanh học HIV I (-).
2. Có tất cả các băng đặc hiệu (có nghĩa, có mặt kháng thể kháng lại tất cả các kháng nguyên của virus): GP41, GP120, GP 160,P17, P24, GP 31, P51, P55, P66: Western blot (+) → huyết thanh học HIV I (+).
3. Có hai băng đặc hiệu trong đó có ít nhất một băng tương ứng với một protein vỏ (Vd: GP41, GP120 hay GP 160): Westem blot (+) → BN bắt đầu có biểu hiện chuyển dạng huyết thanh.
4. Có một hay nhiều băng tương ứng với kháng nguyên lõi của virus (Vd: P17, P24 hay P31) song không thấy có các băng tương ứng với kháng nguyên vỏ (vd., Gp41, GP120 và GP160): kết quả Western blot này phải được coi là chưa xác định chắc chắn, khi đó cần:

- XN Western blot lại đối với HIV I sau đó 1 - 2 tháng.
- Tiến hành Western blot tìm HIV II. BN được coi là (+) đối với HIV II khi thấy có kháng thể vỏ kháng GP105 hay kháng GP 140.

Ghi chú:

1. Các ***băng không đặc hiệu*** khi làm test Western blot có thể được thấy trong các bệnh lý sau:

- Các bệnh lý do virus: Epstein-Barr virus, bệnh thủy đậu zona, nhiễm cytomegalovirus, virus herpes simplex, bệnh quai bị, coxsakie, adenovirus, virus cúm A.
- Nhiễm toxoplasmose.
- Bệnh phổi do mycoplasma pneumonia.
- Bệnh luput ban đỏ hệ thống.
- Bệnh gamma đơn dòng (gammopathie monoclonale).

2. Nhận định kết quả huyết thanh học về HIV:

- Khi test Western blot (+): Đối tượng này được coi là có bằng chứng huyết thanh học bị nhiễm HIV. Điều quan trọng cần được ghi nhận và thông báo cho BN là kết quả XN có ý nghĩa là BN có tình trạng phơi nhiễm với virus và ***virus có mặt trong cơ thể họ*** song điều này ***không nhất thiết*** chỉ dẫn hội chứng AIDS đã xảy ra đối với các đối tượng này.
- Nếu test ELISA (+) song test Wesrtern blot lại chưa khẳng định, cần tiến hành làm lại XN trong vòng 3 - 6 tháng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM XÁC ĐỊNH HUYẾT THANH HỌC VỚI HIV

1. Xét nghiệm không thể thiếu

- Đối với các mẫu máu trước khi truyền cho BN hay đối với tất cả các chế phẩm máu trước khi sử dụng.
- Ở giai đoạn trước mổ.
- Trong thời gian có thai.
- Trên tất cả các trẻ sơ sinh là con các bà mẹ có HIV (+).
- Trên các bệnh nhân được điều trị tại khoa hồi sức tích cực, BN có rối loạn miễn dịch.

- Trên các bệnh nhân có nguy cơ cao: Nghiện ma túy, mắc bị bệnh ưa chảy máu, tình dục đồng giới ...vv.

- Cần ghi nhận khái niệm về các BN được coi là có nguy cơ cao hiện tại đang có xu hướng mất dần đi do tình trạng lan tràn nhanh của bệnh tác động tới tất cả các tầng lớp xã hội trên toàn thế giới.

2. Huyết thanh học HIV phải được tiến hành cho tất cả các BN có biểu hiện tối thiểu một trong các triệu chứng dưới đây

- Hạch to kéo dài.
- Sốt không xác định được nguồn gốc.
- Tiêu chảy mạn tính.
- Các biểu hiện thần kinh có căn nguyên không rõ ràng.
- Nhiễm trùng các mầm bệnh cơ hội.
- Gầy sút nhiều không rõ căn nguyên.

3. Một điều có thể hữu ích là tiến hành xét nghiệm hệ thống huyết thanh học đối với HIV cho tất cả các BN trong độ tuổi còn hoạt động tình dục để:

- Sàng lọc sớm bệnh.
- Khuyến cáo cho người có huyết thanh dương tính (đã được xác định bằng test Western blot) về các nguy cơ gây nhiễm bệnh cho người khác.
- Điều trị sớm cho người có huyết thanh học (+) với HIV trước khi họ có biểu hiện triệu chứng.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo Trung tâm Dự phòng và Kiểm soát bệnh tật Mỹ (CDC):

- Tại tất cả các cơ sở y tế, sàng lọc nhiễm HIV nên được tiến hành thường quy cho tất cả các BN tuổi từ 13 đến 64.
- Tất cả các BN trước khi bắt đầu được điều trị lao cần được sàng lọc thường quy tình trạng nhiễm HIV.
- Tất cả các BN đến khám và điều trị các bệnh lây qua đường tình dục cần được sàng lọc thường quy HIV cho mỗi lần đến khám khi xuất hiện một vấn đề khó chịu mới bất kể BN đã được biết, hay bị nghi vấn là đối tượng có nguy cơ bị nhiễm HIV hay không.
- Test sàng lọc phải là tự nguyện, chỉ được thực hiện khi BN đồng ý và hiểu rõ ý nghĩa.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Kết quả tìm kháng thể có thể (-) trong vòng 3 - 6 tháng sau khi nhiễm HIV do có một giai đoạn tiềm tàng (latency period) của virus. Trong giai đoạn này (gọi là giai đoạn cửa sổ ["window phase"]), BN sẽ hoàn toàn không có triệu chứng nhiễm virus. Tuy nhiên, BN có thể bỏ qua giai đoạn này sang một giai đoạn khác trong thời gian "cửa sổ".
- Khi một đối tượng được chẩn đoán bị nhiễm HIV, nhân viên y tế cần động viên hướng dẫn người bệnh để họ có thể nhận thức được tầm quan trọng của việc thông báo tình trạng HIV của mình cho vợ hay chồng của BN hoặc các bạn tình hiện tại, hay gần đây của họ và khuyến cáo các đối tượng có quan hệ tình dục với BN nên làm test sàng lọc HIV.

HUYẾT THANH HỌC CHẨN ĐOÁN VIRUS VIÊM GAN

(Sérologie de l'hépatite virale / Hepatitis virus [Hepatitis A, B, C, D, E])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Các viêm gan virus là các nhiễm trùng toàn thân với tác động ưu thế đối với tế bào gan gây các tổn thương viêm và các biến đổi thoái hóa của tế bào gan, trong một số trường hợp tình trạng này có thể dẫn tới xơ hóa và xơ gan. Có 6 týp viêm gan virus chính đã được phân lập (virus viêm gan A, virus B, virus C, virus D [hay delta], virus E và virus G). Mỗi loại viêm gan virus do một loại virus khác nhau gây nên và khác biệt nhau về thời gian ủ bệnh, mức độ nặng và đường lây truyền *(Bảng 1)*.

1. Virus viêm gan A (Hepatitis A virus [HAV]): Trước đây được gọi là viêm gan nhiễm trùng (infectious hepatitis) có thời gian ủ bệnh từ 2 đến 7 tuần (trung bình là 4 tuần) và được lây truyền chủ yếu qua đường phân-miệng. Thể viêm gan do virus A *không có triệu chứng* rất thường gặp ở trẻ nhỏ. Ở người lớn, các thể có triệu chứng thường gặp với: giai đoạn trước khi xảy ra vàng da (phase préictérique) kéo dài từ 1 đến 3 tuần với các biểu hiện mệt mỏi, chán ăn, buồn nôn và nôn, đau từng lúc vùng hạ sườn phải, hội chứng nhiễm virus (hội chứng cúm) với sốt nhẹ, đau đầu, đau cơ, đau khớp và nổi mày đay. Giai đoạn vàng da với hoàng đảm, phân bạc màu, nước tiểu vàng sẫm và đôi khi là ngứa. Loại viêm gan này không dẫn đến tình trạng viêm gan mạn. Hiện tại đã có vaccin phòng viêm gan A. XN đối với viêm gan A nhằm phát hiện kháng thể IgM và IgG.

2. Virus viêm gan B (Hepatitis B [HBV]): Được trình bày riêng trong bài huyết thanh học chẩn đoán virus viêm gan B.

3. Virus viêm gan C (Hepatitis C [HCV]): Đã một thời được gọi là (viêm gan không phải A-không phải B) có thời gian ủ bệnh từ 2 đến 25 tuần (trung bình 7 đến 9 tuần) và được lây truyền chủ yếu do tiếp xúc với máu và các dịch cơ thể. Loại viêm gan này cũng có thể được truyền bệnh qua kim tiêm tĩnh mạch bị nhiễm bẩn và sử dụng kim tiêm bị nhiễm virus để xăm trổ hay xiên lỗ để đeo khuyên. Về phương diện lâm sàng, viêm gan C tương tự như viêm gan B, song thường nhẹ hơn (các triệu chứng thường nghèo nàn hơn viêm gan B với 90% các trường hợp không có biểu hiện vàng da). Ở giai đoạn cấp, *tăng nồng độ các enzym transaminase thường ở mức độ vừa* (gấp 5-10 lần bình thường). Tuy nhiên, các giao động trong nồng độ transaminase thường được thấy với các giai đoạn có thời gian thay đổi mà trong các giai đoạn này enzym gan có thể bình thường hay gần bình thường. Loại viêm gan này cũng có thể tiến triển tới ung thư gan, rất hay tiến triển thành viêm gan mạn và xơ gan. XN đối với viêm gan C nhằm phát hiện sự có mặt của các kháng thể HCV. Chuyển dạng huyết thanh xảy ra muộn và thường xuất hiện sau 15-30 ngày kể từ đỉnh tăng nồng độ transaminases.

4. Virus viêm gan D (Hepatitis D [HDV]): Trước đây được biết như viêm gan delta, do virus delta (một ARN virus) gây nên. Loại viêm gan này chỉ gây bệnh cho các đối tượng đã bị nhiễm viêm gan B rồi. Nó có thời gian ủ bệnh từ 2 đến 8 tuần. Về phương diện lâm sàng, bội nhiễm thêm virus viêm gan D sẽ gây một viêm gan cấp tiến triển và trong 80% các trường hợp tiến triển thành viêm gan D mạn tính xảy ra trên nền viêm gan B mạn tính. Vaccin dự phòng viêm gan B cũng có tác dụng dự phòng viêm gan D. XN tìm kháng thể kháng HDV thường không được làm trừ khi đối tượng đó được thấy đã bị nhiễm virus viêm gan B.

5. Virus viêm gan E (Hepatitis E [HEV]): Rất hiếm gặp. Những đợt dịch bùng phát của virus này thường có liên quan với sử dụng nguồn nước bị nhiễm virus. Nó có thời gian ủ bệnh từ 2 đến 9 tuần (trung bình 40 ngày). Nhiễm trùng cấp do virus viêm gan E thường gây bệnh cảnh vàng da. Loại viêm gan này chưa gặp tình trạng tiến triển thành thể mạn, vì vậy, không cần phải điều trị. Hiện tại không có XN tìm virus viêm gan E.

Bảng 1. Đường truyền bệnh và đặc điểm tiến triển của các virus viêm gan chính gặp trên lâm sàng

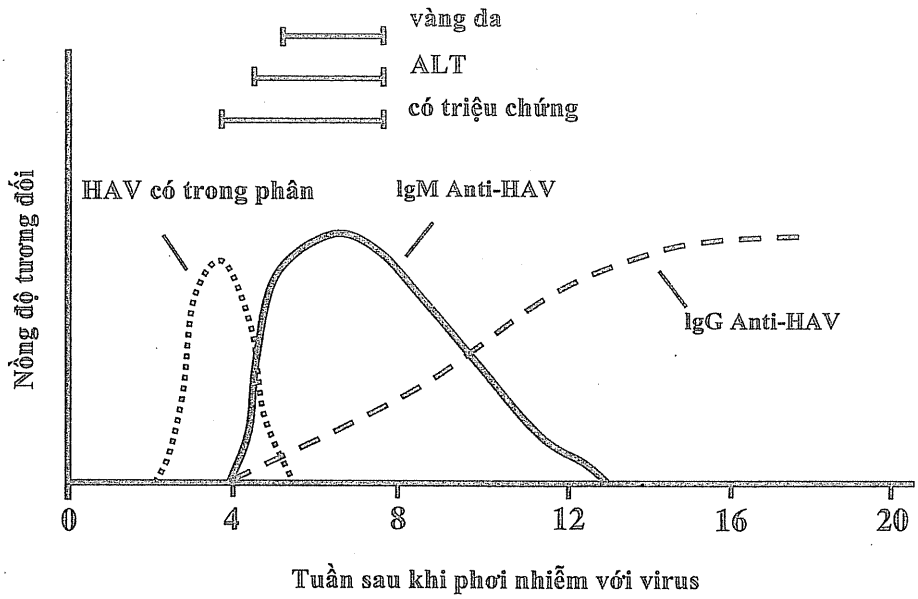
	Truyền bệnh qua đường miệng phân	Truyền bệnh qua đường tiêm, chích	Truyền bệnh qua đường tình dục	Truyền bệnh từ mẹ sang con	Tiến triển thành thể mạn tính	Nguy cơ viêm gan tối cấp	Thời gian ủ bệnh (ngày)
HAV	+++	+	+/ -	0	0	± (< 5 %o)	15 - 45
HBV	0	+++	+++	+++	+++	+++ (1%)	30 - 120
HCV	0	+++	+/ -	+ ↑ nếu HIV	+++	0 (?)	15 - 90
HDV	0	+++	++	+	+++	+++ (5%)	30 - 45
HEV	+++	+	0	0	0	± (< 5%o)	10 - 40
HGV	0	+	?	+	?	0 (?)	?

Từ viết tắt:

HAV: Virus viêm gan A; HBV: Virus viêm gan B; HCV: Virus viêm gan C; HDV: Virus viêm gan D; HEV: Virus viêm gan E; HGV: Virus viêm gan G.

CHẨN ĐOÁN VIÊM GAN DO VIRUS

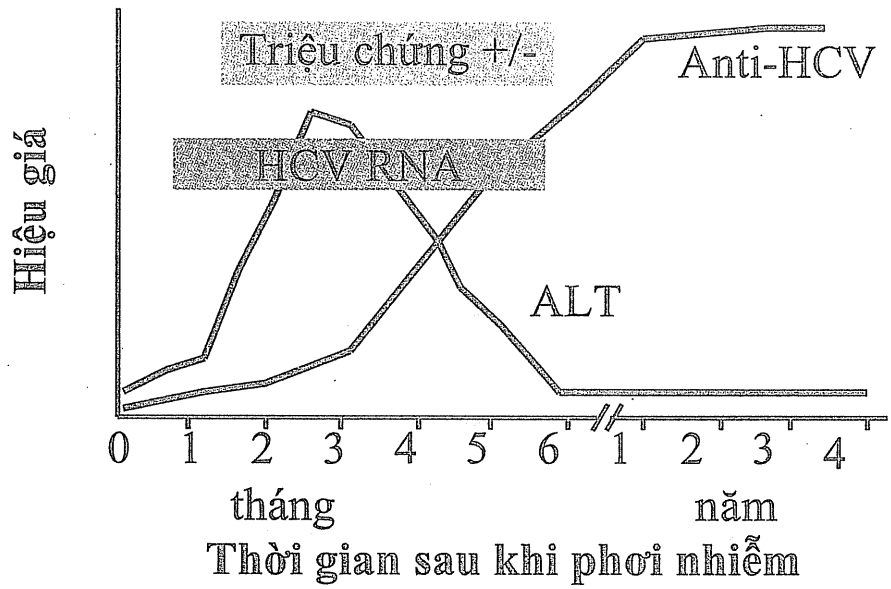
- *Chẩn đoán viêm gan do virus viêm gan A (HAV)*: Các kháng thể kháng - HAV thuộc nhóm IgM và IgG xuất hiện sớm ngay sau khi có các dấu hiệu lâm sàng đầu tiên. Nồng độ kháng thể nhóm IgM tăng lên nhanh và đạt tới giá trị đỉnh vào khoảng ngày 60 - 90 sau khi nhiễm virus, sau đó nồng độ này giảm xuống. Nồng độ kháng thể kháng - HAV týp IgG tăng cao tiếp diễn trong nhiều năm phản ánh có tình trạng đáp ứng miễn dịch đặc hiệu chắc chắn và bền vững với virus. Chẩn đoán viêm gan A cấp dựa trên việc phát hiện kháng thể kháng - HAV týp IgM. Phát hiện các kháng thể kháng - HAV týp IgG chỉ mang ý nghĩa điều tra dịch tế học và để xét chỉ định tiêm vaccin cho các đối tượng người lớn sau tuổi 40.



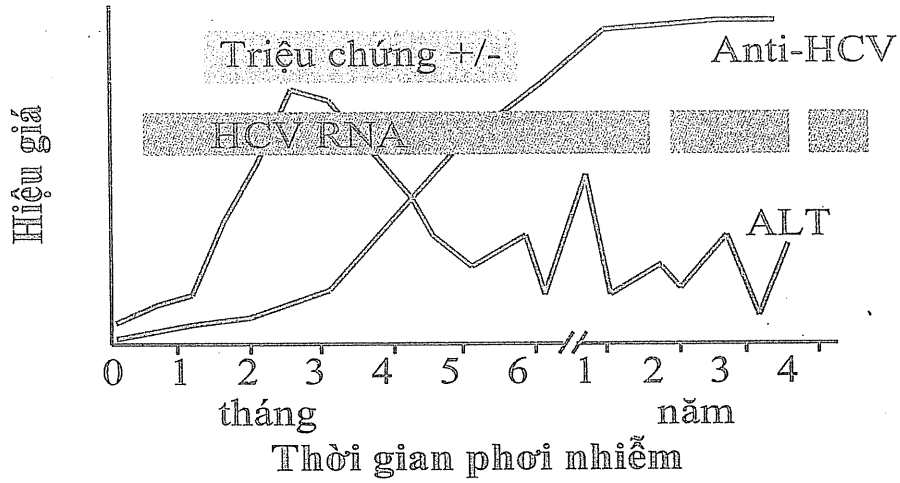
Hình 1. Viêm gan do virus viêm gan A

- *Chẩn đoán viêm gan do virus viêm gan C (HCV)*:

▫ **Huyết thanh học chẩn đoán viêm gan C**: Test ELISA thế hệ thứ ba đạt độ nhạy và độ đặc hiệu gần 100%. Trong trường hợp (+), chẩn đoán phải được khẳng định bằng một test ELISA thứ hai để loại trừ sai số. XN này định lượng các kháng thể kháng virus viêm gan C. Hầu hết các trường hợp viêm gan sau truyền chế phẩm máu là viêm gan C. Có mặt kháng thể kháng - HCV chứng tỏ BN có tình trạng phơi nhiễm với virus viêm gan C, song nó không cho biết là bệnh nhân ở giai đoạn cấp, mạn hay đã ổn định.



Hình 2A. Viêm gan C cấp tính



Hình 2B. Viêm gan C mạn

- **PCR (amplification génique)**: Sau khi test ELISA (+) cần tiến hành test PCR định lượng để khẳng định tình trạng nhiễm virus mạn. Trong trường hợp ELISA nghi vấn, chỉ định tiến hành PCR huyết thanh để khẳng định. Có thể gặp một số trường hợp hiếm là nhiễm HCV với huyết thanh chẩn đoán (-) song PCR (+), nhất là và đối với trường hợp đồng nhiễm HIV - HCV và/hoặc khi tìm kháng thể bằng test ELISA thế hệ một.

- **Định kiểu gen virus (genotypage)**: Định kiểu gen đối với HCV được chỉ định khi test PCR dương tính và cần xem xét chỉ định điều trị cho BN. Có 6 kiểu gen (genotype) được phát hiện: kiểu gen 1 (1a và nhất là 1b) tác động chủ yếu tới các đối tượng bị nhiễm virus do truyền máu hay ở các đối tượng có kiểu truyền bệnh không được biết rõ; kiểu gen 3a tác động chủ yếu tới đối tượng nghiện trích ma túy đường tĩnh mạch; các kiểu gen 2a và 4, 5, 6 khá hiếm gặp.

- **Đếm virus huyết thanh (Charge virale sérique)**: Tiến hành đánh giá số lượng virus trong huyết thanh bằng các phương pháp khác nhau (PCR định lượng, bDNA...). XN giúp xem xét chỉ định điều trị và dự kiến đáp ứng với điều trị của BN.

- ***Kháng thể viêm gan D (anti HDV)***: XN này định lượng kháng thể kháng virus viêm gan D. Kết quả XN dương tính gợi ý BN bị nhiễm virus gần đây hoặc là người mang virus (tình trạng này chỉ xảy ra chung với viêm gan B do virus *(Bảng 2)*.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu làm XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Âm tính.

Bảng 2. Chẩn đoán nhiễm virus viêm gan D

		Đồng nhiễm (HBV+ HDV)	Bội nhiễm HDV trên một viêm gan B
VBV	Kháng nguyên HBs	+	+
	Kháng thể kháng HBc týp IgM	+	-
HDV	Kháng nguyên viêm gan D	Tạm thời	Tạm thời
	Kháng thể kháng viêm gan D	Chuyển dạng huyết thanh	Chuyển dạng huyết thanh
	Kháng thể kháng viêm gan D týp IgM	Chuyển dạng huyết thanh	Chuyển dạng huyết thanh
	ARN của HDV	+	+

Bảng 3. Các chất chỉ điểm (markers) chẩn đoán virus học chính cho phép chẩn đoán virus nguyên nhân gây tình trạng hủy tế bào gan cấp hay mạn ở bệnh nhân có tình trạng viêm gan do virus

Virus	Marker chẩn đoán virus học
Virus viêm gan A (HAV)	IgG (+) và IgM anti HAV (+) (viêm gan cấp)
Virus viêm gan B (HBV)	HBs Ag (+) Hbe Ag (+) (trừ týp đột biến pre - C) Anti - HBs (-) Anti HBe (-) (trừ týp đột biến pre - C) Anti - HBc (+) ADN HBV (+) IgM anti HBc (+): (viêm gan cấp)
Virus viêm gan C (HCV)	IgG anti HCV (+) ARN HCV (+)
Virus viêm gan D (HDV)	Huyết thanh chẩn đoán (IgG) và PCR (+)
Virus viêm gan E (HEV)	Huyết thanh chẩn đoán (IgG)
Virus viêm gan G (HGV)	PCR
EBV	IgM anti - VCA (+), Paul Bunnell Davidsohn (+), MNI test (+)
CMV	IgM anti - CMV
HSV	IgG anti - HSV
VZV	↑IgG hay IgM (+)
Các virus khác	
Arbovirus	Huyết thanh chẩn đoán
Sốt xuất huyết	Huyết thanh chẩn đoán, PCR

Từ viết tắt:

HAV: Virus viêm gan A; HBV: Virus viêm gan B; HCV: Virus viêm gan C; HDV: Virus viêm gan D; HEV: Virus viêm gan E; HGV: Virus viêm gan G; EBV: Epstein - Barr virus; CMV: Cytomegalovirus; HSV: herpes simplex virus;VZV: Virus Varicella và Zona.

Ý NGHĨA KHI KẾT QUẢ XN TIM KHÁNG THỂ VIRUS VIÊM GAN DƯƠNG TÍNH

- *Kháng thể virus viêm gan A (HAV - Ab):*
  - IgM (+): Nhiễm trùng do virus viêm gan A cấp tính.
  - IgG (+): Đã từng phơi nhiễm với virus viêm gan A, có lẽ đã có miễn dịch với virus viêm gan A.
- *Kháng thể virus viêm gan C (anti - HCV):*
  - Viêm gan C (cấp tính, mạn tính hay đã khỏi bệnh).
- *Kháng thể virus viêm gan D (anti - HDV):*
  - Nhiễm virus viêm gan D hay tình trạng người mang không có triệu chứng.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Tiến hành các thăm dò chẩn đoán sử dụng chất đồng vị phóng xạ trong vòng 1 tuần trước khi lấy máu XN có thể gây tăng giả tạo kết quả xét nghiệm.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo Nhóm nghiên cứu chuyên trách về dịch vụ dự phòng Mỹ (U.S Preventive Services Task Force [UPSTF]):

- Không khuyến cáo tiến hành sàng lọc thường quy tìm kiếm nhiễm virus viêm gan C (HCV) ở đối tượng người lớn không có triệu chứng và không thuộc quần thể bị gia tăng nguy cơ nhiễm virus.
- Chưa thấy có đủ bằng chứng để khuyến cáo hay bác bỏ việc tiến hành sàng lọc thường quy đối với nhiễm HCV ở đối tượng người lớn có nguy cơ bị nhiễm virus cao do chưa tìm thấy bằng chứng chứng minh biện pháp sàng lọc này giúp cải thiện tiên lượng lâu dài cho bệnh nhân.

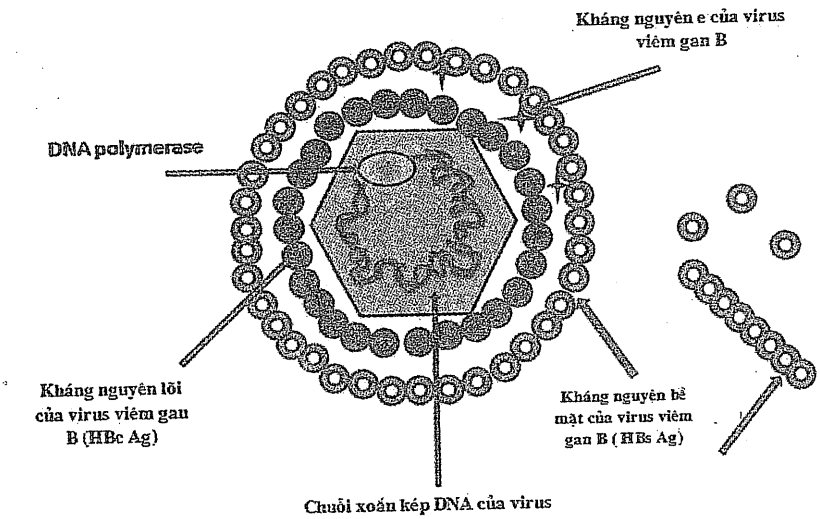
HUYẾT THANH HỌC CHẨN ĐOÁN VIRUS VIÊM GAN B

(Sérologie de l'hépatite B / Hepatitis B)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Viêm gan B trước đây được biết như viêm gan do huyết thanh (serum hepatitis) là một nhiễm trùng do virus có thời gian ủ bệnh trong vòng 6 tuần tới 6 tháng. Kháng nguyên HBs của virus viêm gan B có thể được phát hiện trong tất cả các dịch của cơ thể (máu, tinh dịch, chất tiết âm đạo, nước bọt, nước mắt, mồ hôi) ngoại trừ trong phân. Virus viêm gan B cũng được lây truyền qua sử dụng chung kim tiêm bị nhiễm virus.

Virus viêm gan B (HBV) gồm một lớp vỏ bên ngoài bao quanh một lõi trong. Lớp vỏ ngoài chứa một protein được gọi là kháng nguyên bề mặt virus viêm gan B (HBs Ag). Lõi trong chứa kháng nguyên lõi virus viêm gan B (HBc Ag). Lõi trong còn chứa một protein khác được gọi là HBe Ag. Cơ thể đáp ứng đối với sự hiện diện của các kháng nguyên này bằng cách sản xuất ra các kháng thể đặc hiệu chống lại các kháng nguyên này. Vì vậy huyết thanh chẩn đoán viêm gan B bao gồm tìm kiếm sự có mặt của các nguyên kể trên (HBs Ag, HBc Ag, Hbe Ag) cũng như các kháng thể đặc hiệu đối với các kháng nguyên này (HBsAb, HBcAb và HBeAb).



Hình 1. Cấu trúc của virus viêm gan B

Kiểu gây nhiễm virus rất thay đổi và qua nhiều đường:

- Máu (Vd: vết thương, truyền máu).
- Quan hệ tình dục.
- Truyền qua rau thai trong khi có thai.
- Truyền qua các vật dụng bị nhiễm virus (Vd: người nghiện ma túy dùng chung bơm tiêm).

Tỉ lệ mắc viêm gan B khác nhau theo từng vùng trên trái đất. Một cách sơ đồ hóa, người ta chia làm ba vùng khác biệt.

1. **Vùng có tỉ lệ bệnh dịch địa phương thấp**: Tây Âu, Bắc Mỹ và Úc.

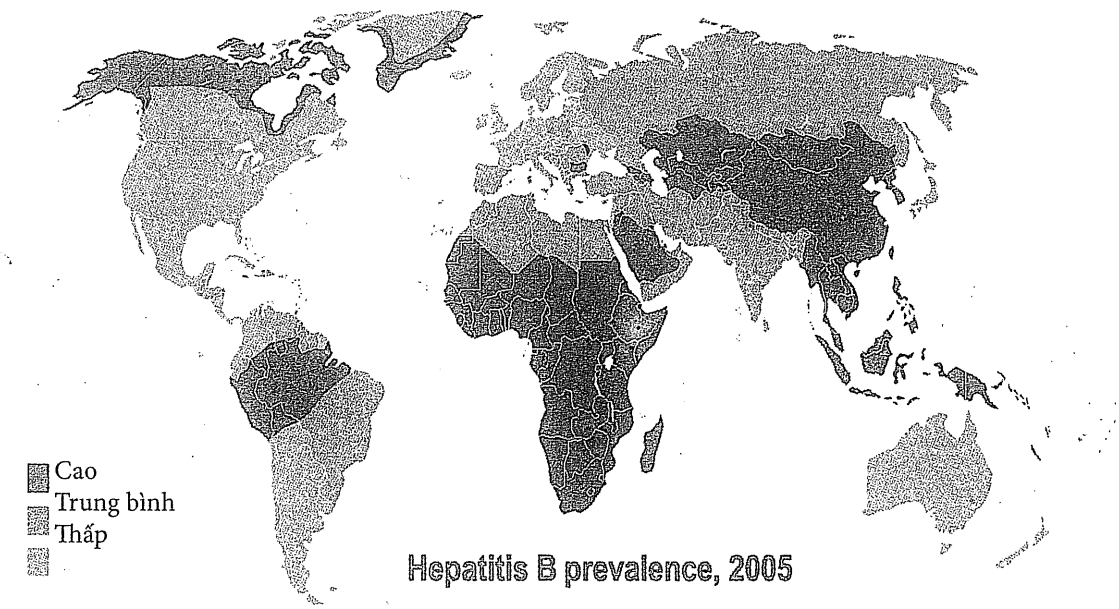
- Tỉ lệ người mang kháng thể kháng HBs (chứng tỏ có tiếp xúc với virus) < 5%.
- Tỉ lệ người mang kháng nguyên HBs mạn là 0,1 - 0,5%.
- Viêm gan B hiếm gặp ở trẻ nhỏ trong vùng.

2. **Vùng có tỉ lệ bệnh dịch địa phương trung bình**: Vùng Địa Trung Hải, Trung Đông, Nam Mỹ, Đông Âu và Liên Xô cũ.

- Tỉ lệ người mang kháng thể kháng HBs (chứng tỏ có tiếp xúc với virus) là 20 - 50%.
- Tỉ lệ người mang kháng nguyên HBs mạn là 2 - 7%.

3. **Vùng có tỉ lệ bệnh dịch địa phương cao**: Trung Quốc, Đông Nam Á, châu Phi

- Tỉ lệ người mang kháng thể kháng HBs (chứng tỏ có tiếp xúc với virus) là 70 - 90%.
- Tỉ lệ người mang kháng nguyên HBs mạn là 8 - 15%.



Hình 2. Tỉ lệ mắc viêm gan B theo từng vùng trên trái đất *(số liệu năm 2005)*

Viêm gan B có thể được biểu hiện với các thể lâm sàng khác nhau:

1. **Thể không có triệu chứng**: BN hoàn toàn không có triệu chứng và không cho thấy có bất kì tiền sử bị viêm gan B hay các triệu chứng gợi ý chẩn đoán này. Khi lấy máu làm XN thường quy, BN được phát hiện có kháng thể kháng HBc và kháng thể kháng HBs, chứng tỏ có nhiễm virus viêm gan B song không thể xác định chính xác thời gian nhiễm bệnh.

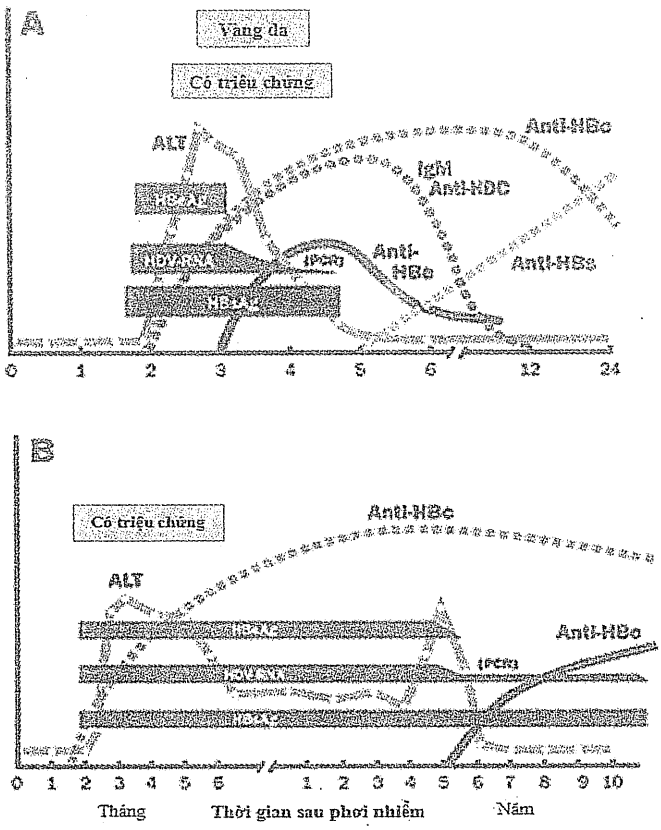
2. **Thể cấp tính "kinh điển"**: Đây là biểu hiện thường thấy nhất của viêm gan B. BN có tình trạng suy nhược, chán ăn, cảm giác tức ở vùng hạ sườn phải kèm theo hay không kèm theo vàng da. Khám thực thể thường thấy gan to kín đáo. XN hóa sinh thấy có tăng transaminase (GPT> GOT) và LDH, có thể kèm với tăng bilirubin. Huyết thanh học đối với viêm gan B dương tính. Thể này có tiến triển lành tính với các triệu chứng lâm sàng và bất thường transaminase trở lại bình thường sau vài tuần, các kháng nguyên HBs và HBe biến mất (chứng tỏ không còn tình trạng nhân lên của virus trong cơ thể) đi kèm với xuất hiện kháng thể kháng HBs chứng tỏ có tình trạng lui bệnh vĩnh viễn.

3. **Thể tối cấp**: 1% các viêm gan B được biểu hiện dưới dạng viêm gan tối cấp với sự xuất hiện nhanh chóng các dấu hiệu nặng (giảm nồng độ fibrinogen, kháng thrombin III, kéo dài thời gian prothrombin, giảm cholesterol và albumin máu) kết hợp với tình trạng vàng da nặng lên đột ngột và các rối loạn thần kinh do bệnh não do tăng amoniac máu. 85% các trường hợp ***teo gan vàng cấp*** sẽ tiến triển tới tử vong trong vòng vài ngày. Giảm nhanh lượng transaminase không luôn đồng nghĩa là có cải thiện tình trạng bệnh mà thường phản ánh tình trạng suy gan cực kì nặng khiến tế bào gan mất khả năng tổng hợp các enzym gan này. Trong một số nhỏ các trường hợp, bệnh tiến triển thuận lợi tới khỏi hoàn toàn hay để lại di chứng gan nhẹ.

4. **Thể tiến triển sang mạn tính**: Hoàn toàn không thể dự đoán được nguy cơ tiến triển sang tình trạng mạn tính. Được coi là có tình trạng viêm gan mạn khi kháng nguyên HBs tồn tại trong máu > 6 tháng. Tình trạng mạn tính nói trên có thể xảy ra sau khi bị viêm gan thể không có triệu chứng, viêm gan thể cấp tính cổ điển hay thể bùng phát.

Tiến triển sang viêm gan mạn được thấy:

- Ở 10% các viêm gan B nói chung.
- Ở 50% các BN bị suy giảm miễn dịch.
- Ở 90% các trẻ dưới 6 tháng tuổi.



Hình 3. Tiến triển theo thời gian của các kháng nguyên và kháng thể của viêm gan B cấp (A) và mạn (B)

Tiến triển sang viêm gan mạn có thể được thể hiện bằng 3 thể lâm sàng:

a. **Viêm gan mạn không có triệu chứng**: Là các BN mang kháng nguyên HBs trong nhiều tháng tới nhiều năm song không có bất kì bằng chứng gì chứng tỏ có kháng thể kháng HBc hay kháng thể kháng HBs. Bệnh nhân hoàn toàn không có triệu chứng, không có biểu hiện bất thường về transaminase, song họ có thể truyền virus cho người khác để rồi người này biểu hiện bị viêm gan B với một tiến triển không dự đoán trước.

b. **Viêm gan mạn kéo dài**: Là các BN có biểu hiện tăng mạn tính giá trị transaminase kèm với tồn tại kháng nguyên HBs lâu dài và các dấu hiệu giải phẫu bệnh của tình trạng viêm gan mạn. Nhìn chung thể viêm gan mạn này tiến triển tới khỏi trong vòng 2 - 4 năm, song cũng có thể chuyển sang thể viêm gan mạn hoạt động gây biến chứng xơ gan sau viêm gan.

c. **Thể viêm gan mạn hoạt động**: Không có tiêu chuẩn nào cho phép dự đoán nguy cơ một viêm gan B cấp chuyển thành viêm gan mạn hoạt động. Thể viêm gan mạn hoạt động sẽ diễn biến:

- Hoặc thành xơ gan sau viêm gan với nguy cơ gây ung thư biểu mô gan.
- Hoặc khỏi bệnh với xơ hóa gan tồn dư nhẹ.

Chẩn đoán

Virus viêm gan B có chứa **3 thành phần mang tính kháng nguyên:**

1. **HBs Ag** (đồng nghĩa: kháng nguyên HBs, kháng nguyên Australia).
2. **HBc Ag** (đồng nghĩa: kháng nguyên HBc).
3. **HBe Ag** (đồng nghĩa: kháng nguyên HBe).

Ba kháng nguyên này tương ứng với **3 loại kháng thể:**

1. **HBs Ac** (đồng nghĩa: kháng thể kháng HBs).
2. **HBc Ac** (đồng nghĩa: kháng thể kháng HBc).
3. **HBe Ac** (đồng nghĩa: kháng thể kháng HBe).

Tiến triển theo thời gian của các kháng nguyên và kháng thể kể trên trong viêm gan B cấp cũng như trong viêm gan B mạn được tóm tắt trong ***Hình 1 và 2.***

- **Kháng nguyên HBs (HBs Ag):**

▪ Là một kháng nguyên bề mặt của virus và là một chất chỉ điểm chính của viêm gan B.

▪ Là **yếu tố chỉ điểm sớm nhất** cho tình trạng nhiễm virus cấp và xuất hiện **trước** kháng nguyên HBe (HBeAg) và **trước khi** xuất hiện các kháng thể kháng HBe *(Xem Hình 3).*

▪ Kháng nguyên này được thấy trước khi BN có biểu hiện lâm sàng, nó xuất hiện từ 4 đến 12 tuần sau khi nhiễm virus và thường tồn tại trong vòng **2 - 4 tháng**, sự mất đi của kháng nguyên này thường tương ứng với cải thiện lâm sàng.

▪ Trong trường hợp kháng nguyên HBs tồn tại kéo dài **trên 6 tháng**, bệnh nhân phải được xem xét kĩ lưỡng về khả năng tiến triển sang tình trạng viêm gan mạn.

▪ XN này thường được chỉ định để sàng lọc người cho máu và để chẩn đoán viêm gan virus B. Một kết quả XN HBs Ag (-) có thể coi đối tượng đó chưa bao giờ phơi nhiễm với virus viêm gan B hoặc đã hồi phục hoàn toàn và đã hết virus hoàn toàn.

- **Kháng nguyên HBe (Hbe Ag):**

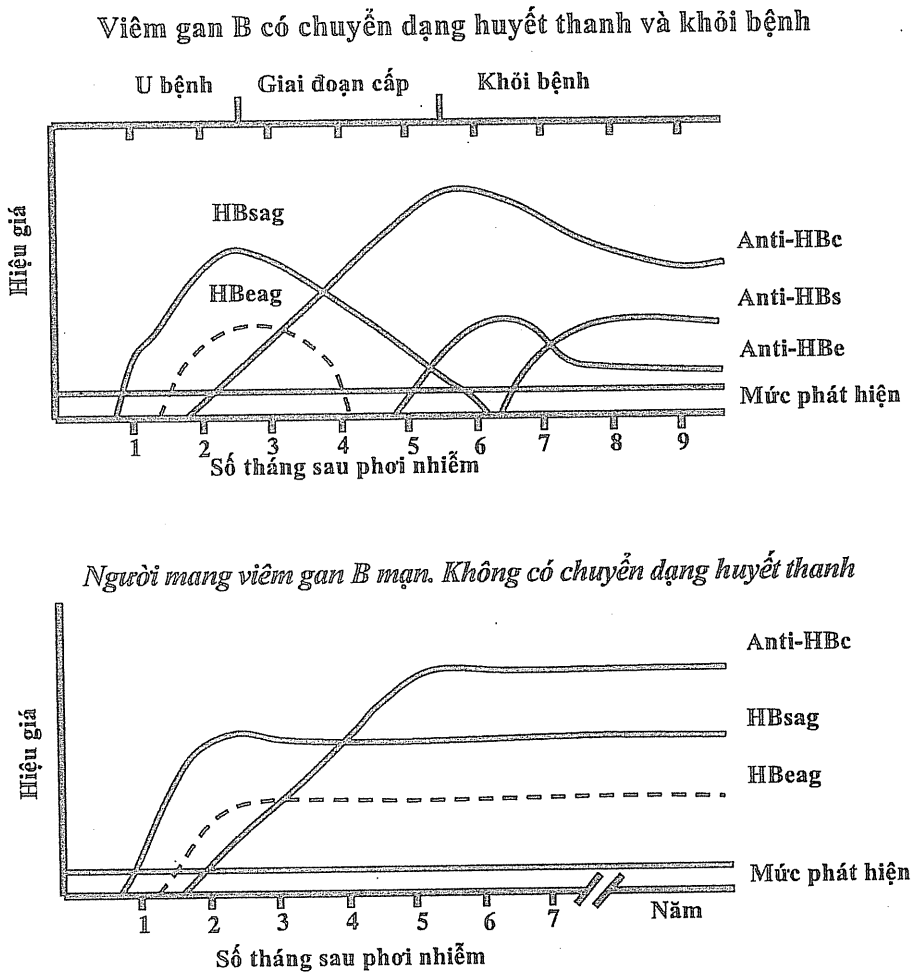
▪ Kháng nguyên này xuất hiện ngay từ khi bắt đầu bị bệnh và ngay sau kháng nguyên HBs.

▪ Khác với kháng nguyên HBs, kháng nguyên HBe chỉ được tìm thấy trong máu khi có mặt của virus viêm gan B. Vì vậy tìm thấy kháng nguyên HBe chứng tỏ đang có **tình trạng nhiễm virus** và BN đang ở giai đoạn virus nhân lên. Nồng độ kháng nguyên HBe tương ứng với hiệu giá của virus, vì vậy XN này được sử dụng chủ yếu để đánh giá mức độ nhiễm bệnh.

- Kháng nguyên HBe tồn tại trong vòng 4 - 5 tuần và khi kháng nguyên này mất đi thì kháng thể kháng HBe sẽ xuất hiện *(Xem Hình 3)*.
- Tồn tại của kháng nguyên HBe quá 6 tuần gợi ý tiến triển sang thể mạn tính.
- Kháng nguyên HBe mất đi mang một ý nghĩa tiên lượng tốt. Ngoài ra, nó còn chỉ dẫn là bệnh nhân không còn là nguồn gây lây nhiễm virus nữa. Định lượng kháng nguyên HBe có thể được áp dụng để theo dõi hiệu quả của điều trị (điều trị được coi là thành công chỉ khi BN không còn kháng nguyên HBe trong máu và kháng thể kháng HBe xuất hiện).

- Kháng nguyên HBc (HBc Ag):

- Tương ứng với một kháng nguyên lõi của virus viêm gan B không thể phát hiện được trong huyết thanh mà chỉ phát hiện được trong nhân của các tế bào gan.
- XN chỉ được sử dụng cho các mục đích nghiên cứu.



Hình 4. Diễn biến theo thời gian của các kháng nguyên và kháng thể viêm gan B

- **Kháng thể kháng HBc (HBc Ac hay anti - HBc):**

▪ **Đây là các kháng thể xuất hiện sớm nhất trong huyết thanh** về phương diện thời gian tiến triển (1 đến 4 tuần sau khi nhiễm virus viêm gan B). Kháng thể này xuất hiện trước kháng thể kháng HBe và kháng thể kháng HBs. Tuy nhiên, xuất hiện của kháng thể này xảy ra sau sự xuất hiện của kháng nguyên HBs và kháng nguyên Hbe *(Xem Hình 4)*.

▪ Kháng thể này tồn tại trong nhiều năm và thậm chí suốt cuộc đời. Nồng độ của kháng thể này tăng lên trong giai đoạn mạn tính của bệnh.

▪ Hiện diện đơn độc của kháng thể kháng HBc mà **không** đi kèm với có kháng thể kháng HBs, gợi ý một viêm gan B tương đối mới. Do nồng độ kháng thể HBc tăng lên trong khoảng thời gian mà kháng nguyên bề mặt (HBs Ag) mất đi và kháng thể bề mặt (HBs Ab) xuất hiện. Giai đoạn thời gian này được gọi là giai đoạn "cửa sổ đối với kháng nguyên lõi" ("core window" phase). Vì vậy XN được coi là test tin cậy nhất để xác định có tình trạng nhiễm virus viêm gan B khi cả kháng nguyên và kháng thể bề mặt của virus (-).

- **Kháng thể kháng HBe (HBe Ac hay anti - HBe):**

▪ Xuất hiện khi kháng nguyên HBe mất đi (8 đến 16 tuần sau khi nhiễm virus).

▪ **Là một bằng chứng cho tiến triển thuận lợi của bệnh và chỉ dẫn BN không còn là nguồn gây lây nhiễm virus** nữa.

▪ Kháng thể này xuất hiện **sau** kháng thể kháng HBc nhưng **trước** kháng thể kháng HBs. *(Xem Hình 4)*

▪ Kháng thể này tồn tại trong nhiều năm.

▪ Sự hiện diện của kháng thể này kết hợp với kết quả XN kháng nguyên bề mặt virus viêm gan B (+) chứng tỏ BN là người mang virus.

- **Kháng thể kháng HBs (HBs Ac hay anti - HBs):**

- Đây là kháng thể xuất hiện cuối cùng về phương diện thời gian *(Xem Hình 4)*.

- Kháng thể này xuất hiện sau khi kháng nguyên HBs biến mất **từ 2 đến 16 tuần.**

- **Nó chỉ dẫn tình trạng khỏi bệnh lâm sàng và chứng tỏ BN đã có miễn dịch đối với virus gây viêm gan B ngoại trừ đối với một vài dưới týp virus hiếm gặp.**

- Kháng thể này tồn tại trong nhiều tháng tới nhiều năm.

- XN này thường được chỉ định để xác định là có cần tiêm vaccin cho đối tượng có nguy cơ bị viêm gan B (Vd: người chạy thận nhân tạo) hay không.

Ghi chú:

Để có thể dễ ghi nhớ sự xuất hiện các kháng thể theo trình tự thời gian, một gợi ý là các kháng thể này xuất hiện theo "trình tự alphab" (*c, e, s*): kháng thể kháng HBc (Ac Anti - HBc), rồi đến kháng thể kháng HBe (Ac Anti - HBe), và cuối cùng là kháng thể kháng HBs (Ac Anti - HBs).

Bảng 1. **Giải thích kết quả xét nghiệm các chỉ điểm (marker) huyết thanh chẩn đoán viêm gan B**

HBs Ag (+)
Đang trong giai đoạn nhiễm virus hay tình trạng người mang mạn tính
HBeAg (+)
Đang trong giai đoạn nhiễm virus: virus đang nhân lên mạnh. HBe Ag âm tính không cho phép loại bỏ chẩn đoán có tình trạng nhiễm virus mạn tính (đột biến pré - C)
Kháng thể Anti - HBs (+)
Khỏi bệnh và có miễn dịch (tự nhiên hay sau tiêm vaccin phòng viêm gan B, hiệu giá > 10 mUI/mL)
Kháng thể Anti - HBc (IgG) (+)
IgM (+): nhiễm virus gần đây (hay virus tái hoạt động); Ig M (-) và HBs Ag (-): nhiễm virus cũ; IgM (-) và HBs Ag (+): nhiễm virus mạn tính
ADN virus huyết thanh (test định lượng)
XN cho phép lượng giá một tình trạng nhân lên mạnh của virus
PCR HBV
XN định lượng nhậy hơn để tìm kiếm ADN của virus viêm gan B, cho phép phát hiện các nhân lên yếu của virus
Mutant YMĐ
Có các đột biến ở vùng mã hóa enzym transcriptase đảo được kết hợp với tình trạng kháng lamividin
Delta (IgG, IgM, PCR)
Tìm kiếm tình trạng đồng nhiễm hay bội nhiễm virus

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG:

- **HBs Ag**: âm tính
- **HBe Ag**: âm tính
- **HBc Ac**: âm tính
- **HBe Ac**: âm tính
- **HBs Ac**: âm tính

Ghi chú:

Hiện tại có thể định lượng được các kháng thể kháng HBs (HBs Ab):

1. Một giá trị < 10 UI/mL tương ứng với không có kháng thể kháng HBs.
2. Một giá trị > 10 UI/mL tương ứng với có kháng thể kháng HBs đạt khả năng bảo vệ miễn dịch.
3. Trong trường hợp đã tiêm vaccin, kháng thể kháng HBs > 100 UI/mL. Cần ghi nhận là tiêm vaccin viêm gan B không tạo được khả năng bảo vệ miễn dịch trong suốt cả cuộc đời người tiêm phòng và cần khuyến cáo BN tiêm nhắc lại nếu lượng kháng thể kháng HBs ở trong khoảng 10 - 100 UI/ mL.

Ý NGHĨA CỦA XÉT NGHIỆM HUYẾT THANH ĐỐI VỚI VIRUS VIÊM GAN B DƯƠNG TÍNH

- ***Kháng nguyên bề mặt virus viêm gan B (HBs - Ag) dương tính***: Hoặc đang bị viêm gan B thể tiến triển hay mạn tính hoặc là tình trạng người mang virus.
- ***Kháng thể đối với kháng nguyên bề mặt virus viêm gan B (HBs Ac hay anti - HBs) dương tính***: Đã có miễn dịch với virus viêm gan B (do nhiễm trùng tự nhiên hay sau tiêm vaccin phòng viêm gan B).
- ***Kháng thể đối với kháng nguyên lõi virus viêm gan B (HBc Ac hay anti - HBc) dương tính***: Nhiễm viêm gan B.
- ***Kháng nguyên e virus viêm gan B (HBe - Ag) dương tính***: Nhiễm viêm gan B.
- ***Kháng thể đối với kháng nguyên e của virus viêm gan B (HBe Ac hay anti - HBe) dương tính***: Nhiễm viêm gan B hay tình trạng người mang virus.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Tiến hành các test chẩn đoán sử dụng chất đồng vị phóng xạ trong vòng 1 tuần trước khi lấy máu XN có thể gây tăng giả tạo kết quả xét nghiệm.

LỢI ÍCH CỦA XÁC ĐỊNH HUYẾT THANH HỌC VIÊM GAN B:

1. XN không thể thiếu trước khi hiến máu hay truyền máu.
2. Xét nghiệm hữu ích để đánh giá các tình trạng:

- Suy nhược, chán ăn.
- Đau ở vùng thượng vị.
- Vàng da.
- Kết quả XN chức năng gan bị biến đổi (kiểu hủy tế bào gan).
- Xơ gan không rõ căn nguyên.

Các xét nghiệm huyết thanh học viêm gan B nên được thực hiện cùng với xét nghiệm huyết thanh chẩn đoán viêm gan A, tăng bạch cầu đơn nhân, nhiễm toxoplasmose và bệnh do cytomegalovirus.

3. Xét nghiệm quan trọng cần được tiến hành:

- Cho các nhân viên y tế để quyết định xem có cần tiêm phòng vaccin viêm gan B hay không.
- Trước khi tiến hành phẫu thuật.
- Trong khi có thai để xác định nguy cơ nhiễm virus cho bào thai.

Bảng 2. Sơ đồ đánh giá phối hợp kết quả XN huyết thanh học đối với viêm gan B

HBs Ag	HBe Ag	HBc Ab	HBe Ab	HBs Ab	Giải thích
+	-	-	-	-	Giai đoạn sớm của một viêm gan cấp hay người mang mạn tính không có hiệu chứng
+	+	-	-	-	Viêm gan cấp mới, giai đoạn nhiễm virus, giai đoạn gây lây nhiễm hay viêm gan mạn nếu HBs Ag hiện diện > 6 tháng

HBs Ag	HBe Ag	HBc Ab	HBe Ab	HBs Ab	Giải thích
+	+	+	-	-	Viêm gan cấp mới, giai đoạn mới bắt đầu xuất hiện các kháng thể hay viêm gan mạn nếu HBsAg tồn tại > 6 tháng
+	-	+	+	-	Viêm gan cấp mới có tiến triển thuận lợi và hết giai đoạn gây lây nhiễm virus
-	-	+	+	-	Viêm gan cấp tương đối mới (có kháng thể kháng HBc song không có kháng thể kháng HBs)
-	-	+	+	+	Tiền sử viêm gan B
-	-	+	-	+	Tiền sử viêm gan B hay tình trạng sau tiêm vaccin phòng viêm gan B.
-	-	-	-	+	Tiền sử viêm gan B hay tình trạng sau tiêm vaccin phòng viêm gan B
-	-	-	-	-	Không có tiếp xúc với virus viêm gan B

INSULIN

(Insulinémie / Insulin Assay, Serum Insulin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Insulin là một hormon được các tế bào bêta của tụy đảo Langerhans bài tiết. Insulin tham gia điều hòa chuyển hóa và vận chuyển carbohydrat, axit amin, protein và lipid và tạo thuận lợi cho quá trình nhập glucose vào mô mỡ và cơ vân. Insulin cũng kích thích sự tổng hợp và dự trữ triglycerid và protein.

Insulin sẽ được tiết ra khi nồng độ glucose huyết tương tăng lên. Nếu nồng độ glucose huyết tương giảm xuống, tình trạng tiết insulin ngừng lại. Tình trạng tiết insulin bị giảm hay mất ở các BN bị ĐTĐ, tình trạng tiết hormon này tăng lên và mất khả năng kiểm soát ở các trường hợp có khối u tiết insulin (insulinoma).

Cần lưu ý là insulin có thời gian bán hủy rất ngắn (6 - 8 phút).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để giúp cho chẩn đoán các u tiết insulin (insulinoma).
2. Để góp phần đánh giá tình trạng kháng insulin.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Yêu cầu BN nhịn ăn 8h trước khi lấy máu XN.

Nên ngừng sử dụng insulin trước khi XN. Nếu định lượng nồng độ insulin huyết thanh được chỉ định cùng với nghiệm pháp gây tăng đường máu bằng đường uống, bệnh phẩm máu để định lượng insulin phải được lấy trước khi cho BN uống glucose để làm nghiệm pháp.

Sau khi lấy bệnh phẩm cần tiến hành ly tâm ngay và bảo quản ở 4^0C khi chưa tiến hành được xét nghiệm định lượng được insulin máu.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- 6 - 29 IU/mL *hay* 43 - 208 pmol/L.
- Khi tiến hành làm nghiệm pháp gây tăng đường máu bằng đường uống: 60 - 120 mU/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ INSULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh to đầu chi.
- Hội chứng Cushing.
- Không dung nạp với fructose.
- Không dung nạp với galactose.
- Tình trạng cường insulin (hyperinsulinism).
- Hạ glucose máu do dùng sulfonylurea (Sulfonylurea - induced hypoglycemia).
- Tiêm insulin ngoại sinh.
- Khối u tiết insulin (insulinoma).
- Bệnh gan.
- ĐTĐ týp 2.
- Béo phì.
- Tổn thương tế bào đảo tụy.

GIẢM NỒNG ĐỘ INSULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tăng glucose máu.
- Suy chức năng tuyến yên.
- ĐTĐ týp 1.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Dùng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 7 ngày trở lại đây sẽ làm thay đổi kết quả XN.
- Bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ gây phá hủy insulin.
- Có kháng thể kháng sinsulin có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ insulin máu* là: adrenalin, albuterol, canxi gluconat dùng cho trẻ sơ sinh, fructose, glucagon, glucose, insulin, levodopa,

acetat medroxy-progesteron, thuốc ngừa thai uống, prednisolon, quinidin, spironolacton, sucrose, terbutalin, hormon giáp, tolazamid, tolbutamid.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ insulin máu* là: asparaginase, thuốc chẹn bêta giao cảm, calcitonin, cimetidin, axit ethacrynic, ethanol, ête, furosemid, metformin, nifedipin, phenobacbital, phenytoin, lợi tiểu nhóm thiazid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG INSULIN MÁU

1. XN hữu ích để chẩn đoán khối u tiết insulin (insulinoma): Chẩn đoán tình trạng này được dựa trên định lượng đồng thời nồng độ glucose máu và nồng độ insulin máu.

2. XN có thể cung cấp các thông tin hữu ích về sự hiện diện của tình trạng kháng insulin: Nếu nồng độ insulin máu cao với một nồng độ glucose máu bình thường hay tăng cao, điều này có thể chứng tỏ tụy đang phải hoạt động tích cực hơn mức bình thường (có tình trạng kháng insulin). Tình trạng kháng insulin là một đặc trưng *của hội chứng chuyển hóa* với nguy cơ khiến bệnh nhân bị mắc bệnh tim do mạch vành và ĐTĐ týp 2.

3. Đo nồng độ insulin huyết thanh cũng được sử dụng để hỗ trợ cho chẩn đoán tình trạng hạ glucose máu và ĐTĐ:

- XN đôi khi được áp dụng để xác nhận một BN ĐTĐ chưa được điều trị bằng insulin hiện đã chuyển sang giai đoạn phụ thuộc insulin: Nồng độ insulin máu bị giảm rất thấp hay không có.

- XN giúp chẩn đoán tình trạng hạ đường huyết "giả tạo" do tiêm insulin không có chỉ định của thầy thuốc: có tình trạng không tương xứng giữa một nồng độ insulin máu tăng cao song nồng độ C peptid rất thấp.

- XN hữu ích để theo dõi khả năng "sống" (viability) của mô ghép ở các BN được ghép tụy.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Khi làm bilan đối với trường hợp hạ glucose máu, ngoài định lượng nồng độ insulin máu cần tiến hành thêm các XN khác như đường huyết, proinsulin, kháng thể kháng insulin và peptid C.

- Không phải là hiếm gặp ở các đối tượng bị bệnh ĐTĐ týp 2 mới được chẩn đoán có tình trạng tăng triglycerid máu. Điều trị đưa nồng độ glucose máu trở về mức bình thường *có thể có tác dụng* đồng thời làm hạ thấp nồng độ triglycerid máu của BN này.

KALI

(Kaliémie / Potasium)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Nồng độ kali của dịch trong tế bào (160 mEq/L) lớn gấp 40 lần nồng độ kali của dịch ngoài tế bào (4 mEq/I). Như vậy kali (K^+) là cation chính ở trong tế bào. Có mối tương quan nghịch giữa kali và natri. Trong điều kiện bình thường, chế độ ăn hàng ngày cung cấp một lượng kali khoảng 50 - 150 mEq/ngày.

Kali chịu trách nhiệm duy trì thăng bằng toan - kiềm, điều hòa áp lực thẩm thấu tế bào và đóng vai trò quan trọng trong dẫn truyền thần kinh và tình trạng co cơ.

Đối với các tế bào cơ tim:

- Giảm kali máu làm tăng tính chịu kích thích với nguy cơ xuất hiện các ngoại tâm thu thất và ngừng tim thì tâm thu.
- Tăng kali máu làm giảm tính chịu kích thích với nguy cơ ngừng tim thì tâm trương.

Một điều quan trọng cần được nhắc lại là tăng kali máu làm lu mờ tình trạng ngộ độc digitalis, trái lại giảm kali máu làm tăng thêm mức nguy hiểm của ngộ độc digitalis. Nhiều BN dùng đồng thời cả digitalis và thuốc lợi tiểu gây mất kali. Nếu xảy ra tình trạng hạ kali máu có thể dẫn tới các loạn nhịp tim nguy hiểm có nguy cơ gây tử vong cho bệnh nhân.

Đối với cơ trơn của ống tiêu hóa, giảm kali máu có thể gây tình trạng liệt ruột.

Thận đóng vai trò cốt lõi để duy trì tình trạng hằng định nội môi của kali trong cơ thể. Lượng kali được thải trừ qua mồ hôi và phân thấp (25mEq/24h). Trái lại, kali được thải trừ chủ yếu qua nước tiểu, kali được lọc và tái hấp thu ở các ống lượn gần và được bài xuất ở các ống lượn xa.

Ở ống lượn xa của thận, thải trừ kali diễn ra theo cơ chế tranh chấp với quá trình thải trừ của ion H^+ và được thực hiện bằng cách trao đổi với ion Na^+ (thải trừ K^+ hay H^+ qua nước tiểu song song với tái hấp thu Na^+ của ống thận).

- Trong trường hợp *nhiễm toan chuyển hóa*, thải trừ của ion H^+ nghịch đảo với thải trừ ion K^+. Vì vậy xuất hiện tăng kali máu.
- Trong trường hợp *nhiễm kiềm chuyển hóa*, ion H^+ được giữ lại kèm với thải trừ thứ phát của ion K^+. Vì vậy xuất hiện giảm kali máu.

Thải trừ kali qua nước tiểu phụ thuộc vào:

1. Aldosteron (tái hấp thu Na^+ và thải trừ K^+).
2. pH.
3. Tái hấp thu Na^+
4. Khẩu phần kali trong chế độ ăn.

Các BN có tình trạng *tăng kali máu* sẽ có biểu hiện yếu cơ, khó ở, buồn nôn, tiêu chảy, tình trạng tăng kích thích thần kinh cơ, tiểu ít và nhịp tim chậm. Các BN có tình trạng *hạ kali máu* sẽ có biểu hiện ý thức lú lẫn, chán ăn, yếu cơ, dị cảm, tụt HA, mạch nhanh và yếu và giảm phản xạ.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Giúp đánh giá nồng độ một ion có vai trò quan trọng trong cân bằng toan - kiềm, tình trạng co của cơ vân và cơ tim, tình trạng nhu động của ruột v.v..

- Định lượng nồng độ kali máu thường được chỉ định để đánh giá các BN bị rối loạn nhịp tim, rối loạn chức năng thận, bệnh nhân có tình trạng lú lẫn ý thức và rối loạn tiêu hóa.

- Đo nồng độ kali có trong nước tiểu 24h cung cấp các thông tin liên quan với thăng bằng điện giải của cơ thể. Các dữ liệu này giúp cho chẩn đoán các bệnh lý của thận và thượng thận.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- **Máu:** XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN. Tránh sử dụng garot khi lấy máu (nếu có thể). Do kali là cation chính ở trong tế bào, cần phải tách nhanh hồng cầu khỏi huyết thanh để tránh xảy ra tình trạng vỡ hồng cầu.

- **Nước tiểu:** lấy bệnh phẩm nước tiểu 24h hay lấy mẫu nước tiểu buổi sáng để XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- **Máu:** 3,5 - 5,0 mEq/L *hay* 3,5 - 5,0mmol/L.
- **Nước tiểu:** 25 - 123 mEq/24h *hay* 25 - 123 mmol/ngày.

TĂNG KALI MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Cung cấp kali quá nhiều (qua đường miệng hay đường truyền tĩnh mạch).
2. Tan máu ngoài cơ thể (in vitro).
3. Tan máu trong cơ thể (in vivo).
4. Tình trạng phá hủy mô (hội chứng giập nát mô, tái hấp thu từ khối máu tụ, hóa trị liệu tích cực).
5. Nhiễm toan chuyển hóa.
6. Suy thận nặng (cấp hay mạn tính).
7. Suy thượng thận (Vd: bệnh Addison).
8. Dùng các chất ức chế aldosteron.
9. Liệt chu kì tăng kali máu (hay hội chứng Gamstorp).
10. Hoạt động thể lực quá mạnh.
11. Thiếu máu hồng cầu hình liềm.

GIẢM KALI MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Cung cấp kali không đủ.
2. Do mất qua đường tiêu hóa (Vd: nôn, tiêu chảy).
3. Mất qua nước tiểu do bài niệu thẩm thấu (Vd: do đường niệu) hay do dùng lợi tiểu.
4. Trong một số bệnh lý thận (Vd: bệnh thận kẽ).
5. Cường aldosteron tiên phát hay thứ phát.
6. Hội chứng Cushing hay dùng corticoid liều cao.
7. Nhiễm toan do ống thận.
8. Nhiễm toan - cetôn do đái tháo đường điều trị bằng insulin.
9. Bỏng rộng.
10. Xơ hóa thành nang (cystic fibrosis).
11. Giảm thân nhiệt.
12. Hẹp môn vị.
13. Ngộ độc salicylat.
14. Truyền nhiều dịch muối (không cung cấp kali).

TĂNG NỒNG ĐỘ KALI TRONG NƯỚC TIỂU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nhiễm kiềm.
- Suy thận mạn.
- Bệnh Cushing.
- Mất nước.
- Nhiễm toan cetôn do ĐTĐ.
- Khẩu phần có quá nhiều kali.
- Sốt.
- Hạ kali máu.
- Tình trạng cường aldosteron.
- Nhiễm toan do ống thận.
- Ngộ độc salicylat.
- Bị bỏ đói.

GIẢM NỒNG ĐỘ KALI TRONG NƯỚC TIỂU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Suy thận cấp.
- Suy vỏ thượng thận.
- Tiêu chảy.
- Tăng kali máu.
- Giảm hấp thu.
- Hội chứng thận hư.
- Hội chứng tiết ADH không thích hợp (SIADH).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Sử dụng garot khi lấy máu có thể làm thay đổi kết quả XN: đặt garot và yêu cầu co duỗi tay trong khi tiến hành lấy mẫu máu có thể làm tăng thêm 20% kết quả nồng độ kali máu.
- Bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ kali máu* là: thuốc ức chế men chuyển angiotensin, thuốc ức chế thụ thể angiotensin, azathioprin, thuốc chẹn bêta giao

cảm, cyclosporin, ngộ độc digoxin, epoetin, lithium, thuốc kháng viêm không phải là steroid, bicarbonat kali, muối kali, spironolacton.

- Các thuốc có thể làm *giảm nồng độ kali máu* là: Amphotericin, thuốc kích thích bêta 2, cidofovir, cisplastin, corticosteroid, mảnh Fab miễn dịch của digoxin, thuốc lợi tiểu, fluconazol, foscarnet, insulin, itraconazol, cảm thảo, lithium, theophyllin, vitamin B12.

- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ kali niệu* là: Acetazolamid, ammonium chlorid, glucocorticoid, thuốc lợi tiểu quai (Vd: furosemid), thuốc lợi tiểu thủy ngân, thuốc lợi tiểu loại thiazid, kali, salicylat.

- Các thuốc có thể làm *giảm nồng độ kali niệu* là: thuốc nhuận tràng, cam thảo.

LỢI ÍCH CỦA ĐỊNH LƯỢNG KALI

1. XN định lượng nồng độ kali máu là một XN cơ bản trong hồi sức cấp cứu: tình trạng tăng hay giảm kali máu được coi là các cấp cứu nội khoa cần được quan tâm và xử trí kịp thời.

2. Xét nghiệm quan trọng trong *thăm dò*:

- Tình trạng tắc ruột hay táo bón mạn tính.
- Loại nhịp tim (Vd: ngoại tâm thu thất).
- Liệt cơ.
- Suy thượng thận.
- Giảm natri máu.

3. Xét nghiệm không thể thiếu trong *theo dõi*:

- Suy thận.
- Đái tháo đường mất bù.
- Bệnh nhân được điều trị bằng truyền dịch.
- Các BN được điều trị bằng lợi tiểu hay chất ức chế aldosteron.

KHÁNG NGUYÊN BẠCH CẦU NGƯỜI (HLA)

(Système HLA, Complexe majeur d'histocompatibilité / Human Leukocyte Antigen Test, HLA test, HLA Typing, Histocompatibility Antigen Test, Tissue Typing)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Kháng nguyên bạch cầu người (Human Leukocyte Antigen [HLA]) là các glycoprotein được tìm thấy ở hầu hết các tế bào có nhân trong cơ thể, song chúng có nồng độ cao nhất trên bề mặt của bạch cầu. HLA là thành phần chủ yếu được hệ thống miễn dịch của cơ thể sử dụng để quyết định một chất có phải của chính bản thân nó hay là một chất ngoại lai. Trong thực hành lâm sàng, HLA được xác định bằng cách sử dụng các test huyết thanh và kháng thể đơn dòng (anticorps monoclonaux) có mặt trên các bạch cầu lympho của bệnh nhân.

Nhiều HLA đã được phát hiện và các nghiên cứu tiếp tục phát hiện thêm nhiều HLA nữa. Một số kháng nguyên đặc hiệu được cho thấy là kết hợp với một số bệnh. Một ví dụ được biết rõ nhất là HLA - B27, là kháng nguyên HLA được tìm thấy ở các BN bị viêm cột sống dính khớp, hội chứng Reiter và viêm khớp dạng thấp. Một số kháng nguyên khác được thấy là kết hợp với bệnh Celiac và ĐTĐ týp 1.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Test HLA được thực hiện để xác định xem kháng nguyên bạch cầu nào hiện diện trên bề mặt tế bào, điều này giúp:

1. Làm rõ mức độ tương hợp tổ chức (histocompatibility) trước khi ghép tạng.
2. Tìm kiếm các nhóm HLA thường hay kết hợp với một số bệnh lý nội khoa.
3. Định dạng đặc tính di truyền của một cá thể: Định nhóm HLA để xác định mối quan hệ huyết thống (paternity testing).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Bệnh phẩm được lấy vào ống nghiệm tráng heparin.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Người ta phân biệt các HLA:

- Thuộc nhóm I hay A, B, C: A (từ A1 đến A28); B (từ B1 đến B47); C (từ C1 đến C8).
- Thuộc nhóm II hay D: D/DP (D/DP1 đến D/DP6), D/DQ (D/DQ1 đến D/DQ3), DR (từ D/DR1 đến D/DR14).
- Thuộc nhóm III mã hóa đối với phần của bổ thể Bf, C2, C4a, C4b.

Khi một gen vẫn còn đang trong quá trình nghiên cứu, người ta đặt chữ cái w (w= on work shop, Vd: Dw3).

CÁC VÍ DỤ ỨNG DỤNG NHÓM HLA TRONG THỰC HÀNH LÂM SÀNG

- *Khi (+) đối với HLA - B27*: Viêm cột sống dính khớp, hội chứng Reiter, viêm khớp dạng thấp, nhiễm độc giáp (bệnh Basedow).
- *Khi (+) đối với DR2/DQ1*: Động kinh vô căn.
- *Khi (+) đối với B8*: Bệnh Celiac, viêm gan mạn thể hoạt động, bệnh sarcoidose.
- *Khi (+) đối với A3*: Nhiễm thiết huyết tố (hemochromatosis).
- *Khi (+) đối với Bw15+ B8*: Bệnh ĐTĐ týp 1.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- BN vừa được truyền máu trong vòng 72h trước khi lấy máu XN sẽ làm thay đổi kết quả XN.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH KHÁNG NGUYÊN BẠCH CẦU NGƯỜI (HLA)

1. Test HLA được coi là XN *không thể thiếu* khi cân nhắc ghép tạng do tính tương hợp mô (histocompatibility) hay tổ chức (tissue compatibility) phải được tôn trọng để làm giảm tới mức thấp nhất nguy cơ loại bỏ tạng ghép. Đối với ghép tủy xương, nhận diện kháng nguyên HLA A,B,C, + HLA - DR, DQ phenotype thường được khuyến cáo.

2. Tồn tại của một số kháng nguyên HLA có thể giúp ích, loại trừ chẩn đoán một số bệnh lý. Vd: B27 với viêm cột sống dính khớp; B8 với viêm da dạng hecpet (dermatite hertiforme); A3 và/hayB14 với nhiễm thiết huyết tố; B5 với bệnh Behcet; D/DR3 hay D/DR4 hay D/DR2 với bệnh ĐTĐ; Cw6 với bệnh vảy nến, D/DR2 với hội chứng Goodpasture; D/DR3 với viêm cầu thận tăng sinh màng (glomérulonéphrite extra - membraneuse); D/DQ w2 với bệnh Celiac.

3. Một chỉ định sử dụng khác đối với định nhóm HLA là để xác định phả hệ. Trong tình huống này, HLA của một đứa trẻ được so sánh với HLA của người được cho là cha của nó. Nếu hệ HLA không tương hợp chứng tỏ người này chắc chắn không phải là cha của trẻ. Tuy nhiên, nếu nhóm HLA tương hợp, kết quả này chỉ dẫn rằng người đàn ông này *có thể* có mối liên quan phả hệ với đứa bé.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Sự hiện diện của một HLA đặc *hiệu không nhất thiết* chỉ dẫn một tình trạng bệnh lý liên quan. Vd: kháng nguyên HLA - B27 được tìm thấy ở 80-90% các BN bị viêm cột sống dính khớp song kháng nguyên này cũng có mặt ở 5-7% người không có bệnh tự miễn; kháng nguyên HLA B27 được tìm thấy ở 40% BN bị bệnh Behcet song nó cũng được thấy ở 10% người thuộc nhóm đối chứng. Vì vậy, nhận định kết quả HLA phải được xem xét kết hợp với các triệu chứng lâm sàng mà bệnh nhân có.

KHÁNG NGUYÊN ĐẶC HIỆU TUYẾN TIỀN LIỆT

(Antigène Prostatique Spécifique / Prostate - Specific Antigen [PSA], Total PSA)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt (Prostate - Specific Antigen [PSA] là một glycoprotein chỉ được tìm thấy ở tế bào biểu mô tuyến tiền liệt. PSA được coi là một chất chỉ dẫn khối u tin cậy đối với ung thư tuyến tiền liệt.

Một nồng độ PSA ≥ 4 ng/mL được coi là cao bất thường và đòi hỏi phải tiến hành các thăm dò thêm. Do sử dụng XN nồng độ PSA như một test sàng lọc có tỉ lệ dương tính giả cao, điều này có thể khiến phải tiến hành XN theo dõi lâu dài không cần thiết. Vì vậy, cần cân nhắc giữa nguy cơ và lợi ích khi chỉ định XN PSA cho BN để quyết định là liệu có nên làm XN PSA thường quy hay không.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để phát hiện một ung thư tuyến tiền liệt, theo dõi tiến triển của bệnh và để theo dõi đáp ứng của BN với điều trị ung thư tuyến tiền liệt.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Mẫu bệnh phẩm thường được lấy vào đầu buổi sáng, BN được yêu cầu nhịn ăn.

Nếu muốn kết hợp khám tuyến tiền liệt bằng thăm trực tràng, cần lấy mẫu bệnh phẩm trước khi tiến hành thăm khám tuyến tiền liệt.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 4 ng/mL *hay* < 4 µg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ PSA

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Phì đại lành tính tuyến tiền liệt.
- Xơ gan.
- Liệt dương.
- Sau khi tiến hành các thủ thuật trên đường tiết niệu.
- Ung thư tuyến tiền liệt.
- Chấn thương hay thăm khám đối với tuyến tiền liệt.
- Viêm tuyến tiền liệt.
- Vừa mới hoạt động tình dục.
- Ứ nước tiểu.
- Nhiễm trùng đường tiết niệu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các giá trị PSA tăng cao giả tạo xảy ra sau khi thăm khám tuyến tiền liệt hay sau khi làm các thủ thuật như soi bàng quang, siêu âm qua đường hậu môn trực tràng, hay sinh thiết tuyến tiền liệt.
- Nồng độ PSA có thể bị ảnh hưởng sau khi bị một nhiễm trùng đường tiết niệu hay sau đặt catheter bàng quang.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ PSA*: Allopurinol.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ PSA*: Finasterid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG PSA

1. XN rất hữu ích để chẩn đoán ung thư tuyến tiền liệt:

- Độ nhạy cao hơn so với phosphatase axit trong chẩn đoán ung thư tuyến tiền liệt ở giai đoạn đầu.
- Khi nồng độ PSA tăng càng cao khả năng bị ung thư càng nhiều: Khi nồng độ PSA là 20 µg/L chẩn đoán ung thư tuyến tiền liệt đạt độ nhậy 87% và độ đặc hiệu 93%.

2. XN hữu ích để theo dõi một ung thư tuyến tiền liệt đang được điều trị để đánh giá đáp ứng với điều trị và phát hiện tình trạng ung thư tiền liệt tiến triển trở lại.

3. XN có thể được sử dụng để phát hiện sớm ung thư tuyến tiền liệt:

- Mặc dù có hai bệnh lý khác của tuyến tiền liệt cũng có thể gây tăng nồng độ PSA là viêm tuyến tiền liệt cấp và phì đại lành tính tuyến tiền liệt song mức tăng thường chỉ vừa phải. Trong hai tình trạng bệnh lý kể trên, nồng độ PSA liên tục cao khi tiến hành định lượng nhắc lại nhiều lần rất gợi ý khả năng có ung thư tuyến tiền liệt phối hợp và đòi hỏi chỉ định các thăm dò thêm để tìm kiếm chẩn đoán.

- Cần chú ý tới khuynh hướng tăng dần nồng độ PSA qua thời gian theo dõi (upward trend) như một dấu hiệu gợi ý ung thư tuyến tiền liệt. Ngay cả khi giá trị PSA trong giới hạn bình thường, một gia tăng ít nhất 0,75 ng/mL mỗi năm (được coi là tốc độ thay đổi PSA cao) phải được coi là bất thường và cần đưa BN vào chương trình giám sát và chỉ định làm các XN chẩn đoán bổ sung thêm (Vd: thăm trực tràng, siêu âm tuyến tiền liệt và có thể sinh thiết tuyến tiền liệt).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Nhiều hiệp hội chuyên khoa không khuyến cáo chỉ định XN PSA thường quy. Tuy nhiên, Hội Tiết niệu Mỹ (Amercan Urologic Association), Hội Ung thư Mỹ (American Cancer Society) và Mạng lưới Quốc gia tăng cường phát hiện bệnh ung thư Mỹ (National Comprehensive Cancer Network) gợi ý tất cả các nam giới nên được XN PSA hàng năm bắt đầu vào tuổi 50 (đối với các đối tượng nam giới có nguy cơ cao, nên bắt đầu làm XN này vào tuổi 40 - 45).

Hội nghị về phát hiện sớm ung thư tuyến tiền liệt của Hội Ung thư Mỹ năm 2001 (the American Cancer Society Workshop on Early Prostate Cancer Detection) khuyến cáo:

1. XN kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt (Prostate - specific antigen [PSA] test) và thăm khám tuyến tiền liệt bằng thăm trực tràng (digital rectal examiation) cần được áp dụng định kì hàng năm bắt đầu vào tuổi 50 cho các nam giới là đối tượng có dự kiến sống quá tuổi 60. Các nam giới thuộc đối tượng có nguy cơ cao cần được bắt đầu test sàng lọc vào tuổi 45.

2. Cần cung cấp đầy đủ các thông tin cho BN về các lợi ích và hạn chế của test sàng lọc ung thư tuyến tiền liệt. Đặc biệt là trước khi được đưa vào chương trình sàng lọc sớm ung thư tuyến tiền liệt, BN cần được tập huấn về lợi ích và các hạn chế của test trong chương trình phát hiện sớm và điều trị sớm ung thư tuyến tiền liệt.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Nếu nồng độ PSA toàn phần tăng song thăm khám tuyến tiền liệt bằng thăm trực tràng bình thường, có thể chỉ định định lượng nồng độ PSA tự do (*free PSA test*):

- XN này có thể giúp phân biệt giữa ung thư tuyến tiền liệt với các nguyên nhân không phải ung thư gây tăng nồng độ PSA.
- BN bị ung thư tuyến tiền liệt thường bị tăng nồng độ PSA ưu thế với phần PSA gắn với protein, trái lại BN bị phì đại tuyến tiền liệt lành tính thường bị tăng nồng độ PSA tự do hay PSA không gắn với protein.
- Nồng độ PSA tự do > 27% thường chứng tỏ bệnh nhân có xác suất bị ung thư tuyến tiền liệt thấp.

KHÁNG NGUYÊN UNG THƯ 15-3 HAY CA 15-3

(Antigène carbohydraté 15-3 / Cancer Antigen 15-3, CA 15-3 Tumor Marker)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Chất chỉ điểm ung thư (tumor marker) là một chất được các tế bào của cơ thể sản xuất khi đáp ứng với sự có mặt của ung thư. Kháng nguyên ung thư 15-3 (Cancer Antigen 15-3 [CA 15-3]) là một glycoprotein được tìm thấy trong máu của các BN bị các bệnh lý lành tính và ác tính của vú, cũng như trong các ung thư biểu mô (carcinoma) vú đã di căn tới gan và xương. Tuy vậy, nồng độ CA 15-3 cao nhất được tìm thấy ở BN bị ung thư vú di căn.

Nồng độ CA 15-3 càng tăng cao chứng tỏ ung thư đang ở các giai đoạn nặng và càng làm tăng thêm khả năng dự đoán là đã có di căn.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để theo dõi đáp ứng với điều trị của một ung thư vú.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 22 U/mL *hay* < 22 kU/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CA 15-3

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Ung thư vú và ung thư vú đã di căn.

- Viêm gan mạn.
- Xơ gan.
- Ung thư đại trực tràng.
- Bệnh xơ nang của vú (fibrocystic breast disease).
- Ung thư gan.
- Ung thư phổi.
- Ung thư buồng trứng.
- Ung thư tụy.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Bệnh luput ban đỏ hệ thống.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CA 15-3

- XN hữu ích trong *chẩn đoán ung thư vú và đánh giá ung thư vú đã có di căn hay chưa*:

  - Nồng độ CA15-3 tăng lên ở 10% các khối u lành tính của vú, 30 - 50% các ung thư vú chưa có di căn; 70 - 80% các ung thư vú đã có di căn.
  - Nồng độ CA 15-3 trong các tình trạng không phải là bệnh lý ung thư có *xu hướng ổn định theo thời gian*, trái lại trong ung thư vú di căn, nồng độ này tăng lên liên tục.

- XN rất hữu ích để theo dõi *đáp ứng với điều trị* của BN ung thư vú, nhất là ở các đối tượng có nồng độ CA 15-3 ban đầu cao hơn mức bình thường.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo Hiệp hội Ung thư học lâm sàng Mỹ (American Society of Clinical Oncology) các dữ liệu hiện có chưa đủ để khuyến cáo sử dụng CA15-3 hay CA 27-29 để *sàng lọc, chẩn đoán, phân chia giai đoạn hay theo dõi sau điều trị* ung thư.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Do nồng độ CA 15-3 có thể không tăng (trong giới hạn bình thường) ở giai đoạn sớm của ung thư vú, nên XN này không hữu ích khi sử dụng với mục đích sàng lọc ung thư vú.

CA 15-3 không đặc hiệu đối với ung thư vú do tăng nồng độ CA 15-3 cũng được thấy ở các BN không bị ung thư (Vd: xơ gan) và ở BN bị ung thư gan, phổi và buồng trứng.

KHÁNG NGUYÊN UNG THƯ 19-9 HAY CA 19-9

(Antigène carbohydraté 19-9 / Cancer Antigen 19-9, CA 19-9 Tumor Marker)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Chất chỉ điểm ung thư (tumor marker) là một chất được các tế bào của cơ thể sản xuất khi đáp ứng với sự có mặt của ung thư. Kháng nguyên ung thư 19-9 (cancer antigen 19-9 [CA 19-9]) tăng cao ở các BN có khối u của đường tiêu hóa. Nồng độ CA 19-9 cao nhất được thấy trong ung thư ống tụy ngoại tiết (excretory ductal pancreatic cancer). Tăng kín đáo nồng độ CA 19-9 cũng được thấy ở các ung thư không thuộc đường tiêu hóa và ở nhiều loại bệnh lý không phải là ung thư (Vd: 10% các viêm tụy cấp). Độ đặc hiệu và độ nhạy của CA 19-9 không đủ để sử dụng xét nghiệm này *với mục đích sàng lọc ung thư.*

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN hỗ trợ cho chẩn đoán các ung thư đường tiêu hóa, nhất là ung thư tụy.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 37 U/mL *hay* < 37 kU/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CA 19-9

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm túi mật.
- Sỏi ống mật chủ.
- Xơ gan.
- Ung thư đại trực tràng.
- Xơ hóa thành nang (cystic fibrosis).
- Ung thư túi mật.
- Ung thư dạ dày.
- Ung thư gan đường mật (hepatobiliary cancer).
- Bệnh gan.
- Ung thư phổi.
- Ung thư tụy.
- Viêm tụy.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Nồng độ CA 19-9 huyết thanh tăng lên ở BN có tình trạng hoàng đảm.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CA 19-9

1. XN đặc biệt hữu ích trong chẩn đoán ung thư tụy: Nồng độ CA19-9 tăng cao trong hầu hết các trường hợp ung thư đường tiêu hóa, đặc biệt với một tần suất cao trong ung thư tụy (80%); ung thư đường mật (70%), với tần suất thấp hơn đối với ung thư tại các vị trí khác (30 - 40% đối với ung thư dạ dày và đại tràng). Khi chấp nhận một ngưỡng dương tính cao (100 U/mL), độ nhạy của XN này sẽ đạt mức 70% và độ đặc hiệu đạt gần 100%.

2. Theo dõi nồng độ CA 19-9 có thể là một XN hữu ích để đánh giá hiệu quả của điều trị ung thư tụy và để theo dõi tình trạng ung thư tái phát.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Nhóm nghiên cứu các biện pháp dự phòng ung thư Mỹ (US Preventive Service Task Force [USPSTF]) khuyến cáo *không cần* tiến hành sàng lọc thường quy (bằng cách sử dụng kĩ thuật khám bụng, siêu âm bụng hay làm XN tìm chất chỉ điểm ung thư trong huyết thanh) nhằm mục đích tìm kiếm ung thư tụy ở người lớn không có triệu chứng.

KHÁNG NGUYÊN UNG THƯ 125 HAY CA-125

(Antigène carbohydraté 125 / Cancer Antigen 125, CA-125 Tumor Marker)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Chất chỉ điểm ung thư (tumor marker) là một chất được các tế bào của cơ thể sản xuất khi đáp ứng với sự có mặt của ung thư. Kháng nguyên ung thư CA-125 là một glycoprotein bình thường có thể được thấy ở nội mạc tử cung và trong dịch tử cung song CA-125 bình thường không tìm thấy trong dòng tuần hoàn. Chỉ thấy có CA-125 trong máu khi có tình trạng phá hủy của các mô này (Vd: ở BN bị ung thư nội mạc tử cung hay ung thư buồng trứng). Do test có tần suất (+) giả cao, nên việc sử dụng XN này như một biện pháp sàng lọc được coi là không thích hợp.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp theo dõi các ung thư biểu mô của buồng trứng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 35 U/mL *hay* < 37 kU/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CA-125

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tụy cấp và mạn.
- Ung thư vú.
- Xơ gan.
- Bệnh lý u tân sinh của đại tràng.
- U tân sinh nội mạc tử cung.
- Lạc nội mạc tử cung (endometriosis).
- Ung thư vòi trứng (fallopian tube cancer).
- Ung thư gan.
- Ung thư phổi.
- Ung thư buồng trứng.
- Ung thư tụy.
- Bệnh lý viêm tiểu khung (Vd: viêm phần phụ, apxe vòi trứng...).
- Viêm phúc mạc.
- Ung thư tử cung.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Nồng độ CA-125 tăng lên trong vòng 3 tháng đầu của thời gian có thai và trong thời gian kinh nguyệt.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CA-125

1. XN được sử dụng để theo dõi đáp ứng với điều trị đối với ung thư buồng trứng và để phát hiện tình trạng ung thư tái phát: nồng độ CA-125 trong huyết thanh có tương quan với kích thước của tổ chức khối u.

2. Đôi khi XN này cũng được sử dụng để sàng lọc các phụ nữ có nguy cơ cao bị ung thư buồng trứng (tiền sử gia đình bị ung thư buồng trứng) song hiện vẫn chưa phát hiện bị bệnh.

3. XN có thể được sử dụng để loại trừ chẩn đoán ung thư buồng trứng: Trước một khối u vùng tiểu khung, một giá trị CA-125 bình thường cho phép loại trừ gần như chắc chắn chẩn đoán ung thư buồng trứng dạng nhầy (cancer ovarien mucineux).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Hiện vẫn chưa có một bằng chứng tin cậy nào chứng minh là có bất kì một test sàng lọc nào kể cả CA-125, siêu âm hay khám định kì vùng tiểu khung giúp làm giảm tỉ lệ tử vong do ung thư buồng trứng. Hơn nữa, các bằng chứng hiện có liên quan với test sàng lọc giúp phát hiện ung thư buồng trứng giai đoạn sớm còn chưa đủ độ tin cậy để chỉ dẫn chẩn đoán sớm tình trạng bệnh lý này sẽ giúp làm giảm tỉ lệ tử vong cho bệnh nhân.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Các BN có nguy cơ cao bị ung thư buồng trứng bao gồm các đối tượng thuộc tầng lớp nghèo, đẻ ít hay sinh con muộn, với tần suất bị mắc bệnh tăng theo tuổi.

Yếu tố dự đoán mạnh nhất bị ung thư buồng trứng là tiền sử gia đình BN có ung thư buồng trứng.

KHÁNG NGUYÊN UNG THƯ BIỂU MÔ PHÔI

(Antigène carcinoembryonnaire [ACE] / Carcinoembryonic Antigen [CEA])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi (CEA) là một nhóm các glycoprotein không đồng nhất có TLPT 200.000 dalton, di chuyển cùng với các bêta globulin khi làm điện di máu. Ở người lớn, CEA bình thường được thấy với một hàm lượng vết trong máu. Tuy vậy, CEA có xu hướng tăng cao khi bị các bệnh lý ác tính.

Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi (CEA) được sản xuất bởi:

1. **Mô biểu mô phôi và thai:** Nồng độ chất này tăng lên trong thời gian có thai với đỉnh cao vào tuần thai thứ 22, rồi giảm dần để đạt tới giá trị bình thường vào tuần thai thứ 40.

2. **Các TB ruột (biểu mô tuyến, nhất là ở niêm mạc đường tiêu hóa):** Với một lượng nhỏ, CEA được các TB Kupffer của gan thanh thải.

3. **Các TB ung thư:** Các bệnh lý khối u thường gây tăng nồng độ CEA là:

- *Ung thư đại tràng - trực tràng* (50% có giá trị CEA > 10).
- *Ung thư vú* (30% có giá trị CEA > 10).
- *Ung thư phổi* (29% có giá trị CEA > 10).

Đối với các khối u kể trên, dường như có mối tương quan giữa:

1. Nồng độ CEA và **mức độ lan rộng** của bệnh lý khối u nguyên nhân:

- 10% các ung thư đại tràng thuộc phân độ Dukes A có nồng độ CEA tăng, so với 90% đối với các ung thư thuộc độ Dukes D.
- Phẫu thuật cắt bỏ khối u tiên phát giúp làm giảm hoặc thậm chí đưa nồng độ CEA trở lại giá trị bình thường.

2. Nồng độ CEA và **tiên lượng:** ở cùng một giai đoạn của bệnh, các khối u có nồng độ CEA bình thường dường như có tiên lượng tốt hơn so với các khối u có nồng độ CEA tăng.

CEA là một chất chỉ dẫn (marker) **kém đặc hiệu** do có nhiều bệnh lý không phải là bệnh lý khối u cũng có thể gây tăng CEA, vì vậy không nên sử dụng đơn độc XN này để

chẩn đoán ung thư. Tuy vậy, khi giá trị của CEA càng tăng cao, nguy cơ phát hiện được một bệnh lý khối u càng hiển nhiên. Như vậy, khi giá trị CEA > 15 ng/mL, khả năng bị bệnh lành tính rất thấp và khi nồng độ CEA > 25 ng/mL khả năng bệnh là lành tính gần như được loại bỏ.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp cho chẩn đoán và tiên lượng một số loại ung thư, nhất là ung thư đại tràng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh (kĩ thuật miễn dịch phóng xạ [RIA]). ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Người không hút thuốc: < 3 ng/mL *hay* <3 µg/L.
2. Người hút thuốc: < 5 ng/mL *hay* < 5 µg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ CEA

Các ***nguyên nhân chính*** được gặp là:

1. Hút thuốc lá.
2. Viêm phổi do vi khuẩn.
3. Viêm phế quản mạn tính, khí thũng phổi, bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính (COPD).
4. Có thai.
5. Viêm tụy cấp.
6. Bệnh Crohn.
7. Viêm loét đại tràng (18% các BN có tăng nồng độ CEA).
8. Viêm túi thừa (diverticulitis).
9. Bệnh loét dạ dày - tá tràng.
10. Xơ gan.
11. Viêm gan mạn.
12. Viêm khớp dạng thấp.

13. Viêm túi mật .

14. Các bệnh viêm của thận gây suy thận cấp.

15. Các bệnh lý khối u (ung thư) (theo trình tự tần xuất gặp giảm dần):

- Đại tràng, trực tràng.
- Vú.
- Phổi.
- Tụy.
- Dạ dày.
- Bệnh lơxêmi (leukemia).
- Các bệnh lý khối u khác (Vd: buồng trứng, tử cung, tuyến giáp)

16. Suy giáp.

17. Sau xạ trị.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Hút thuốc có thể làm tăng nồng độ CEA.
- Các thuốc có thể làm tăng nồng độ CEA là: Thuốc điều trị ung thư, thuốc gây độc cho gan.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CEA

1. Do có tính đặc hiệu thấp, định lượng CEA với mục đích phát hiện các ung thư một cách hệ thống ít có giá trị. Tuy vậy, trong trường hợp lâm sàng nghi vấn BN có bệnh lý khối u (ung thư), XN thấy tăng nồng độ kháng nguyên ung thư biểu mô phôi là một dữ liệu bổ sung thêm cho việc phải tiếp tục làm các thăm dò tìm khối u nguyên phát.

2. XN này đã được cho thấy là có hiệu quả trong phát hiện sớm ung thư đại trực tràng (nồng độ CEA tăng cao một vài tháng trước khi xuất hiện các triệu chứng lâm sàng). Các khối u nhỏ ở giai đoạn sớm sẽ có nồng độ CEA bình thường hay thấp, trái lại khi bệnh ở giai đoạn nặng hay có di căn thường thấy có tăng nồng độ CEA.

3. Trong trường hợp khối u đã được xác định, định lượng CEA cho phép theo dõi tiến triển của bệnh lý khối u và đáp ứng với điều trị. Tất cả các gia tăng nồng độ CEA sau điều trị phẫu thuật cắt bỏ u cần phải tiến hành tìm kiếm tình trạng u tái phát tại chỗ hay đã di căn ở xa.

4. Trước tất cả các tăng giá trị của CEA đòi hỏi phải làm thêm XN bổ sung, nhất là khi giá trị này > 15 ng/mL.

HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Định lượng nồng độ CEA được khuyến cáo chỉ định trước và 3 tháng/lần trong vòng 2 năm đầu sau phẫu thuật cắt bỏ ung thư đại trực tràng:

- Tình trạng giảm trở về giá trị bình thường sau phẫu thuật ở một bệnh nhân có tăng nồng độ CEA trước mổ mang ý nghĩa là khối u đã được cắt bỏ hoàn toàn, trái lại nồng độ CEA vẫn tiếp tục tăng cao sau phẫu thuật chỉ dẫn vẫn còn ung thư tồn dư.
- Tăng nồng độ CEA trước mổ là một yếu tố dự đoán độc lập cho một tiên lượng xấu đối với BN.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Khi ung thư di căn tới các cơ quan khác trong cơ thể, nồng độ CEA tăng lên và có thể thấy tăng nồng độ CEA cả trong các dịch khác của cơ thể như trong dịch não tủy.

KHÁNG THỂ KHÁNG ADN

(Anticorps anti - ADN natif / Anti - DNA Antibody Test, Anti - ds - DNA Antibody)

NHẮC LẠI SINH LÝ

XN tìm kháng thể kháng ADN (anti - DNA antibody test) giúp phát hiện sự có mặt của các kháng thể đối với chuỗi kép ADN (double - stranded DNA) hay ADN tự nhiên (native DNA). Sự có mặt của các kháng thể này chỉ dẫn BN bị một loại bệnh tự miễn nào đó. Phức hợp kháng nguyên - kháng thể tạo thành có vai trò quan trọng gây tổn thương mô trong các bệnh tự miễn. Các kháng thể kháng ADN rất hay gặp ở BN bị bệnh lupus ban đỏ hệ thống. Đặc biệt là các kháng thể kháng chuỗi kép ADN (hay ADN tự nhiên) có tính đặc hiệu cao hơn so với kháng thể kháng chuỗi đơn ADN và một số loại loại kháng thể kháng nhân để chẩn đoán bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN này có giá trị trong chẩn đoán và theo dõi tiến triển của bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Yêu cầu BN nhịn ăn qua đêm thường được khuyến cáo trước khi lấy máu xét nghiệm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Phương pháp miễn dịch huỳnh quang*: Âm tính ở mức hòa loãng huyết thanh 1:10.
- *Phương pháp ELISA*:
  - Âm tính: < 50 IU/mL.

- Ranh giới: 50 - 60 IU/mL.
- Dương tính: > 60 IU/mL.

- *Phương pháp miễn dịch enzym (Enzyme Immunoassay method)*:
- Âm tính: < 100 IU/mL.
- Ranh giới: 100 - 300 IU/mL.
- Dương tính: > 300 IU/mL.

TĂNG NỒNG ĐỘ KHÁNG THỂ KHÁNG ADN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm cầu thận do lupus.
- Cơn nhược cơ toàn thể (myasthenia gravis).
- Viêm khớp dạng thấp.
- Xơ cứng bì.
- Hội chứng Sjogren.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ kháng thể kháng ADN* là: Hydralazin, procainamid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NỒNG ĐỘ KHÁNG THỂ KHÁNG ADN

1. XN rất có giá trị để chẩn đoán bệnh lupus ban đỏ hệ thống và hầu như không bao giờ âm tính ở các BN lupus có tổn thương thận: nồng độ kháng thể kháng chuỗi kép DNA tăng có ý nghĩa ở 55 - 98% các trường hợp BN bị bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
2. XN có giá trị giúp theo dõi tiến triển của bệnh lupus ban đỏ hệ thống: theo dõi nồng độ kháng thể kháng ADN được coi như một thông số quan trọng để đánh giá tình trạng tiến triển của bệnh.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Trong một thời gian dài, XN này được coi là đặc hiệu chỉ riêng cho bệnh lupus ban đỏ hệ thống. Hiện tại người ta biết là kháng thể này có thể được tìm thấy trong rất nhiều bệnh lý của mô liên kết khác cũng như ở các BN bị bệnh viêm gan mạn tự miễn, song với tần suất gặp thấp hơn nhiều so với tần suất gặp ở BN bị lupus ban đỏ hệ thống.

KHÁNG THỂ KHÁNG BÀO TƯƠNG CỦA BẠCH CẦU ĐOẠN TRUNG TÍNH

(Anticorps anticytoplasme des polynucléaires neutrophiles / Anti - Neutrophil Cytoplasmic Antibody [ANCA], Neutrophil Cytoplasmic Antibody)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Kháng thể kháng bào tương của bạch cầu đoạn trung tính (ANCA) là các tự kháng thể được cơ thể sản xuất để chống lại một số thành phần có trong bào tương của bạch cầu đoạn trung tính (Vd: proteinase - 3 và myeloperoxydase).

Có hai phương pháp XN được áp dụng để phát hiện kháng thể kháng bào tương của bạch cầu đoạn trung tính là: Kĩ thuật miễn dịch huỳnh quang gián tiếp (immunofluorescence indirect) và kĩ thuật ELISA ở pha đặc.

1. Kĩ thuật miễn dịch huỳnh quang gián tiếp phát hiện được các tự kháng thể thuộc nhóm IgG và cho phép phân biệt các globulin miễn dịch này thành 2 týp: c-ANCA (cố định các hạt khuếch tán ở bên trong bào tương) và p-ANCA (cố định các khuếch tán quanh nhân). Kháng nguyên tìm được đối với hầu hết các c-ANCA là proteinase - 3. Kháng nguyên chính tìm được đối với hầu hết các p-ANCA là myeloperoxydase.

2. Kĩ thuật sử dụng các kháng nguyên tinh chế ở pha đặc (ELISA) cho phép định lượng và làm rõ bản chất tự kháng thể tìm được.

Tìm kiếm kháng thể kháng bào tương của bạch cầu đoạn trung tính (ANCA) không phải là một XN được chỉ định thường quy mà được sử dụng chủ yếu để chẩn đoán và theo dõi các BN bị bệnh u hạt của Wegener (Wegener's granulomatosis). Bệnh u hạt Wagener là một bệnh tự miễn được đặc trưng bằng tình trạng viêm mạch của nhiều mô của cơ thể (bao gồm hệ hô hấp trên và dưới, thận, mắt, tai và da).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp cho chẩn đoán một số bệnh lý tự miễn nhất là bệnh u hạt Wegener.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Yêu cầu BN nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Sau khi lấy được bệnh phẩm tiến hành ly tâm ở điều kiện nhiệt độ phòng và gửi huyết thanh tới phòng XN càng nhanh càng tốt.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Tìm ANCA theo kĩ thuật miễn dịch huỳnh quang: âm tính
- Tìm ANCA theo kĩ thuật ELISA:
  - Âm tính: < 21 U.
  - Dương tính yếu: 21 - 30 U.
  - Dương tính: > 30 U.

XN TÌM KHÁNG THỂ KHÁNG BÀO TƯƠNG CỦA BẠCH CẦU ĐOẠN TRUNG TÍNH (+)

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tiểu cầu thận (glomerulonephritis).
- Bệnh ruột do viêm (inflammatory bowel disease) (Vd: bệnh Crohn, viêm đại tràng loét).
- Viêm nhiều động mạch thành nút (Polyarteritis nodosa).
- Viêm khớp trong bệnh hệ thống (systemic arthritis).
- U hạt của Wegener.

LỢI ÍCH CỦA XN TÌM KHÁNG THỂ KHÁNG BÀO TƯƠNG CỦA BC ĐOẠN TRUNG TÍNH

XN tìm ANCA mang lại lợi ích chẩn đoán nhất định đối với một số bệnh lý viêm mạch tự miễn:

1. Trong bệnh u hạt Wegerner: ANCA (+) ở 80-90% các trường hợp và thường thuộc týp c-ANCA.

2. Trong hội chứng Churg - Strauss: ANCA (+) ở 75% các trường hợp và thường thuộc týp p-ANCA.

3. Trong bệnh viêm cầu thận tiến triển nhanh (rapidly progressive glomerulonephritis) hay viêm cầu thận hoại tử và tạo hình liềm tăng sinh (crescentic glomerulonephritis): ANCA (+) ở 90% các trường hợp và chủ yếu thuộc týp p-ANCA; Trong khi đó, ANCA thường (-) trong khi bị các bệnh lý cầu thận khác.

4. Hãn hữu có thể tìm thấy ANCA (+) khi bị bệnh lupus ban đỏ hệ thống và viêm cầu thận tăng Ig A (Bệnh Berger). Kháng nguyên này cũng hiếm khi được phát hiện (15%) ở các BN bị bệnh viêm nút quanh động mạch kinh điển và trong hội chứng Goodpasture.

KHÁNG THỂ KHÁNG CARDIOLIPIN

(Anticorps anticardiolipine / Anticardiolipin Antibody [ACA], cardiolipin Antibodies)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Kháng thể kháng cardiolipin là dạng thường gặp nhất của kháng thể kháng phospholipid. Kháng thể này đóng vai trò quan trọng trong quá trình cầm máu của cơ thể. Khi cơ thể tạo các tự kháng thể chống lại cardiolipin của chính bản thân cơ thể (kháng thể kháng cardiolipin [ACA]), BN có nguy cơ cao bị tình trạng huyết khối mạch (thrombosis) tái phát.

Có 3 týp kháng thể kháng cardiolipin là IgG, IgM và IgA.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để phát hiện hay để làm bilan đánh giá BN bị bệnh luput ban đỏ hệ thống.
2. Để phát hiện chất chống đông lưu hành (anticoagulant circulant).
3. Để đánh giá thăm dò ở các phụ nữ bị xảy thai tự nhiên tái phát không rõ nguyên nhân.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh (định lượng các IgG và IgM được thực hiện theo phương pháp ELISA).

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. *Kháng thể cardiolipin loại IgG*

- Âm tính: < 10 GPL.
- Nghi ngờ: 10 - 40 GPL.
- Dương tính cao: > 40 GPL.

2. *Kháng thể cardiolipin loại IgM*

- Âm tính: < 12 MPL.
- Nghi ngờ : 12 - 40 MPL.
- Dương tính cao: > 40 MPL.

3. *Kháng thể cardiolipin loại IgA*

- Âm tính: < 12 APL.
- Nghi ngờ : 12 - 40 APL.
- Dương tính cao: > 40 APL.

TĂNG NỒNG ĐỘ KHÁNG THỂ KHÁNG CARDIOLIPIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Hội chứng có kháng thể kháng phospholipid (antiphospholipid syndrome).
- Ban xuất huyết giảm tiểu cầu vô căn.
- Viêm khớp vảy nến (psoriatic arthritis).
- Viêm khớp dạng thấp.
- Hội chứng Sjogren.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Gần đây hay tiền sử bị giang mai có thể khiến kết quả XN tìm kháng thể kháng cardiolipin *dương tính giả*.
- Các thuốc có thể gây XN tìm *kháng thể kháng cardiolipin dương tính* là: thuốc chống co giật, kháng sinh, hydralazin, thuốc ngừa thai dạng uống, phenothiazin, procainamid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM TÌM KHÁNG THỂ KHÁNG CARDIOLIPIN

1. XN quan trọng để thăm dò và xác định nguyên nhân huyết khối, giảm số lượng tiểu cầu: Hội chứng có kháng thể kháng phospholipid.

2. XN rất hữu ích và quan trọng trong đánh giá ở các phụ nữ bị sảy thai tự nhiên tái phát nhiều lần: Hội chứng Soulier và Boffa.

3. XN rất hữu ích để đánh giá các BN bị bệnh lupus ban đỏ hệ thống: Tăng nồng độ kháng thể kháng cardiolipin thường gặp ở các BN bị bệnh luput ban đỏ hệ thống bất kể các BN này có chất chống đông lưu hành týp luput hay không.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Các BN có kháng thể kháng cardiolipin dương tính cần được thảo luận chỉ định dùng dự phòng huyết khối bằng aspirin liều thấp.

KHÁNG THỂ KHÁNG STREPTOLYSIN-O HAY ASLO

(Anticorps antistreptococciques sériques / Antistreptolysin-O Titer [ASO Titer], Streptococcal Antibody Test)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Streptolysin - O là một enzym do vi khuẩn liên cầu tan máu bêta nhóm A sản xuất ra. Khi đương đầu với enzym ngoại lai này, cơ thể sẽ sản xuất ra các kháng thể chống lại enzym này. Các kháng thể xuất hiện 7 - 10 ngày sau nhiễm trùng do liên cầu cấp và tiếp tục tăng lên trong vòng 2 đến 4 tuần. Nồng độ kháng thể kháng streptolysin - O (ASLO) điển hình sẽ giảm xuống tới mức như trước khi bị nhiễm trùng trong vòng 6 đến 12 tháng.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp chẩn đoán xác định một nhiễm trùng tiến triển do liên cầu nhóm A gây nên.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Người lớn*: < 160 đơn vị Todd/mL.
- *5 - 12 tuổi*: < 170 đơn vị Todd/mL.
- *2 - 5 tuổi*: < 160 đơn vị Todd/mL.
- *0 - 2 tuổi*: < 50 đơn vị Todd/mL.

TĂNG HIỆU GIÁ KHÁNG THỂ KHÁNG STREPTOLYSIN - O

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thấp khớp cấp.
- Viêm nội tâm mạc sau nhiễm liên cầu (post - streptococcal endocarditis).
- Viêm cầu thận sau nhiễm liên cầu (Post - streptococcal glomerulonephritis).
- Bệnh tinh hồng nhiệt (do nhiễm trùng liên cầu).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm giảm hiệu giá của ASLO*: Kháng sinh, corticosteroid.
- Các kết quả (+) giả có thể xảy ra khi mẫu bệnh phẩm có nồng độ lipid tăng cao.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG KHÁNG THỂ KHÁNG STREPTOLYSIN-O

1. XN được chỉ định để cung cấp các bằng chứng về tình trạng nhiễm trùng do liên cầu nhóm A nhất là khi không phân lập được vi khuẩn. XN thường được áp dụng trong thực hành lâm sàng nhằm phát hiện kháng thể kháng Streptolysin-O. Nếu có các kháng thể này, chứng tỏ đối tượng đã từng bị nhiễm trùng do liên cầu. Trên 80% các BN bị thấp khớp cấp và 95% các BN bị viêm cầu thận cấp do liên cầu (acute streptococcal glomerulonephritis) có tăng nồng độ kháng thể kháng streptolysin-O. Nồng độ ASLO thường sẽ không tăng ở người bị nhiễm trùng da do liên cầu.
2. XN đặc biệt hữu ích để xác định tình trạng đau khớp hay viêm cầu thận có phải là hậu quả của nhiễm trùng liên cầu hay không.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- XN này được coi là kém nhạy do định lượng hiệu giá của ASLO đơn độc chỉ giúp phát hiện được 75 - 85% các trường hợp nhiễm trùng do do liên cầu.
- Hiệu giá ASLO thường được làm nhắc lại sau 10 - 14 ngày để so sánh với kết qủa ban đầu nhằm xác nhận nồng độ kháng thể có tăng lên hay không.
- XN ASLO không giúp dự kiến có xảy ra các biến chứng sau một nhiễm trùng do liên cầu hay không, cũng như nó không giúp dự kiến mức độ nặng của tình trạng nhiễm trùng do liên cầu.

KHÁNG THỂ KHÁNG NHÂN

(Anticorps antinucléaires [AAN], Facteurs antinucléaires [FAN] / Antinuclear Antibody test [ANA], Fluorescent ANA [FANA])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Kháng thể kháng nhân (antinuclear antibodies) là các tự kháng thể đặc hiệu do cơ thể sản xuất ra để chống lại một hay nhiều thành phần của chính bản thân nhân tế bào của BN (Vd: kháng thể kháng ARN, ADN, histon, desoxyribonucleoprotein hòa tan [SNP] hay không hòa tan [DNP], các kháng nguyên nhân hòa tan...). Tình trạng này sẽ gây ra các bệnh tự miễn.

Trong thực hành, có thể yêu cầu XN phát hiện một kháng thể đặc hiệu mà sự có mặt cũng như hiệu giá của kháng thể này giúp ích cho chẩn đoán và theo dõi một bệnh lý của mô liên kết. Song, một điều thường được áp dụng trong thực tế là bước đầu người thầy thuốc yêu cầu XN tìm kháng thể kháng nhân chung (globale d'ANN). XN này sử dụng kĩ thuật miễn dịch huỳnh quang gián tiếp. Test sẽ tạo ra một số dạng bắt thuốc nhuộm huỳnh quang của nhân (dạng đồng nhất, dạng hạt nhân ([nucleolar], dạng ngoại vi và dạng lốm đốm). Các dạng bắt thuốc nhuộm này có thể gợi ý chẩn đoán một số quá trình bệnh lý đặc hiệu. Trong giai đoạn tiếp theo và tùy thuộc vào các thông tin lâm sàng và dạng bắt thuốc nhuộm huỳnh quang thu được khi làm test ban đầu người ta có thể chỉ định các XN tìm các loại kháng thể kháng nhân đặc hiệu bằng các kĩ thuật miễn dịch khác biệt bằng cách sử dụng các kháng huyết thanh hay cơ chất chuyên biệt phù hợp với XN chỉ định.

Danh sách các nhóm kháng thể kháng nhân có thể phát hiện được rất nhiều. Các kháng thể giống nhau song lại có thể được gọi tên khác nhau và cần được lưu ý khi chỉ định *(Bảng 1)*.

Bảng 1.

Bệnh có thể gặp	Kháng nguyên phát hiện được	Tần suất của tự kháng thể phát hiện được
Bệnh lupus ban đỏ hệ thống	ADN tự nhiên hay chuỗi xoắn kép *	40 - 70%
	ADN chuỗi đơn (ADN dénaturé)	70%
	Histone	70%
	Sm*	30%
	RNP nhân (UI - RNP)	30%
	Ro/SS - A	35%
	La/ SS - B	15%
	Ku	10%
	RNP ribosomal	10%
	PCNA/ cycline	3%
Bệnh lupus do thuốc gây ra (Lupus induits)	ADN chuỗi đơn (ADN dénaturé)	80%
	Histone	> 95%
Hội chứng Sharp	RNP nhân *	> 95%
	Protein 70 kD*	> 90%
Hội chứng Sjogren	Ro/SS - A	60%
	La/SS - B	40%
Viêm da và cơ (Dermato-polymyosite)	Jo - 1*	25%
	PL - 7*	4%
	PL - 12*	Hiếm gặp
	Mi - 2 ARNt	Hiếm gặp
	PM - Scl	8%
Xơ cứng bì	Scl 70*	70% (dạng lan tỏa)
	Kinétochore(centromere)*	80% (CREST)
	ARN	4%
	Polymerase I Fibrillarine*	8%
	PM - Scl	3%
	Lamines nucléaires	Hiếm gặp

Ghi chú:

[*] Tự kháng thể đặc biệt đặc hiệu đối với bệnh tự miễn

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN tìm kháng thể kháng nhân có tầm quan trọng đặc biệt giúp chẩn đoán và theo dõi bệnh lý của mô liên kết nhất là bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Âm tính với hiệu giá 1:8 (độ hòa loãng).

XN TÌM KHÁNG THỂ KHÁNG NHÂN DƯƠNG TÍNH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm nội tâm mạc do vi khuẩn.
- Viêm gan tự miễn mạn tính.
- Xơ gan.
- Bệnh mô liên kết (connective tissue diseases).
- Viêm da cơ (dermatomyosis).
- Lupus ban đỏ dạng đĩa (discoid lupus erythematosus).
- Bệnh lupus do thuốc gây ra (drug - induced lupus).
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng (infectious mononucleosis).
- Bệnh lơxêmi (leukemia).
- Các bệnh lý ung thư, nhất là u lympho.
- Bệnh mô kẽ hỗn hợp (mixed connective tissue disease) hay hội chứng Sharp.
- Cơn nhược cơ toàn thể.
- Viêm đa cơ (polymyositis).
- Hội chứng Raynaud.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Xơ cứng bì.
- Hội chứng Sjogren.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Lao.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể gây *kết quả (+) giả* (hội chứng lupus do thuốc gây nên [drug-induced syndrome similar to SLE]): Acetazolamid, carbidopa, chlorothiazid, chlopropamid, clofibrat. thuốc chẹn bêta giao cảm, ethosuximid, muối vàng, D-penicillamin, griseofulvin, hydralazin, isoniazid, lithium, methyldopa, thuốc ngừa thai uống, penicillin, phenylbutazon, phenyltoin, primidon, procainamid, propylthiouracil, quinidin, reserpin, streptomycin, sulfonamid, tetracyclin, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.
- Các thuốc có thể gây *kết quả (-) giả*: Steroid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM TÌM KHÁNG THỂ KHÁNG NHÂN

1. XN thường được sử dụng để loại trừ bệnh lupus ban đỏ hệ thống do 95 đến 99% các BN bị bệnh lupus có XN tìm kháng thể kháng nhân dương tính.
2. Tìm kiếm kháng thể kháng nhân là XN tương đối ít tốn kém và đạt độ nhạy và độ đặc hiệu tốt để chẩn đoán các bệnh lý của mô liên kết nói chung và bệnh lupus ban đỏ hệ thống nói riêng. Tìm kiếm một kháng thể đặc hiệu cần được hướng dẫn dựa trên bệnh cảnh lâm sàng.
3. Có thể làm lại XN để theo dõi tiến triển của bệnh.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

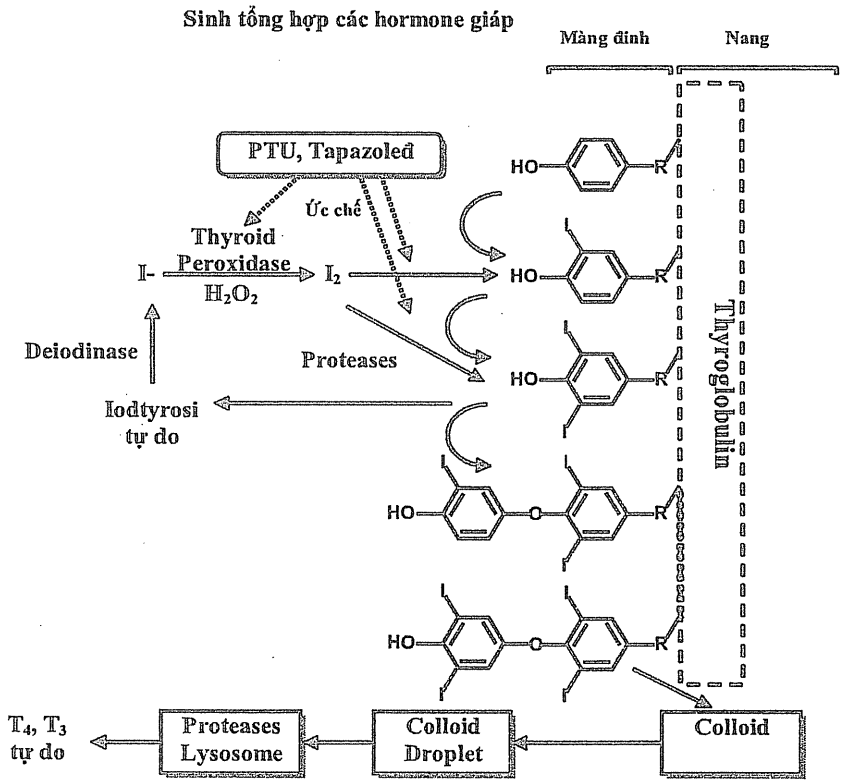
- Thường phát hiện được kháng thể kháng nhân với hiệu giá thấp trong huyết thanh của các BN có tuổi và không có ý nghĩa bệnh lý.
- Kết quả tìm kháng thể kháng nhân (+) có thể gặp ở người không phát hiện được bệnh tự miễn.

KHÁNG THỂ KHÁNG THYROGLOBULIN

(Anticorps antithyroglobuline / Antithyroglobulin Antibody Test, Thyroid Antithyroglobulin Antibody)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Thyroglobulin là một glycoprotein của tuyến giáp có vai trò trong quá trình tổng hợp triiodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4) (*Hình 1*). Trong một số loại bệnh lý rối loạn chức năng tuyến giáp, thyroglobulin có thể bị thoát ra khỏi tuyến giáp. Một khi được giải phóng ra ngoài tuyến giáp, các chất này có thể trở thành một kháng nguyên đối với cơ thể. Để đáp ứng lại, cơ thể sản xuất ra các kháng thể chống lại thyroglobulin, dẫn tới phản ứng viêm và phá hủy tuyến giáp. Kháng thể kháng thyroglobulin được thấy ở hầu hết các BN được chẩn đoán viêm tuyến giáp Hashimoto.



Hình 1. Sinh tổng hợp hormon giáp

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để phát hiện các bệnh lý tự miễn của tuyến giáp (Vd: viêm tuyến giáp Hashimoto).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Có thể định lượng được hiệu giá kháng thể < 1:100.

(Hiệu giá kháng thể là nồng độ huyết thanh được hòa loãng nhất mà vẫn phát hiện được kháng thể kháng thyroglobulin).

TĂNG HIỆU GIÁ KHÁNG THỂ KHÁNG THYROGLOBULIN

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu máu tan máu tự miễn.
- Bệnh ĐTĐ týp 1.
- Viêm tuyến giáp tạo u hạt (granulomatous thyroidis).
- Viêm tuyến giáp Hashimoto.
- Cường chức năng tuyến giáp.
- Viêm tuyến giáp do tế bào lympho ở tuổi thiếu niên (Juvenile lymphocytic thyroiditis).
- Cơn nhược cơ toàn thể.
- Phù niêm.
- Bướu nhân giáp không độc (Nontoxic nodular goiter).
- Thiếu máu ác tính Biermer.
- Suy giáp tiên phát.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Hội chứng Sjogren.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Bệnh tuyến giáp tự miễn.
- Ung thư tuyến giáp.
- Nhiễm độc giáp (thyrotoxicosis).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mặc dù thường âm tính ở người bình thường, song kháng thể kháng thyroglobulin có thể được thấy với hiệu giá rất thấp ở 5-10% người bình thường. Giới hạn bình thường có thể thay đổi tùy phòng XN (1/400 - 1/1 000).
- Điều trị bằng corticoid hay thuốc ức chế miễn dịch có thể làm giảm hiệu giá kháng thể kháng thyroglobulin.
- Các thuốc có thể *làm tăng hiệu giá kháng thể kháng thyroglobulin*: Thuốc ngừa thai dạng uống.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG KHÁNG THỂ KHÁNG THYROGLOBULIN

Một hiệu giá kháng thể rất cao được thấy ở BN bị viêm tuyến giáp Hashimoto.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- XN này thường được làm đồng thời với XN tìm kháng thể kháng microsome.
- Nếu được tìm thấy ở mẹ, kháng thể kháng thyroglobulin có thể làm tăng nguy cơ gây suy giáp hay cường giáp cho thai và trẻ sơ sinh do nó có thể đi qua được hàng rào rau thai.

KHOẢNG TRỐNG ANION

(Trou Anionique / Anion Gap)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi các điện giải của máu được đánh giá, các thành phần định lượng được bao gồm hai ion dương (được gọi là cation) là natri [Na^+] và kali [K^+] và hai ion âm (được gọi là anion) là clo [Cl^-] và bicarbonat [HCO_3^-]. Khi so sánh tổng lượng các cation và tổng lượng các anion, bình thường sẽ thấy có nhiều cation hơn anion dẫn tới khái niệm được gọi là ***khoảng trống anion*** (anion gap). Sở dĩ có sự khác biệt nay là do người ta ***không định lượng được*** tất cả các anion có trong huyết tương. Nói cách khác khoảng trống anion phản ánh ***các anion*** bình thường ***không định lượng được*** khi XN điện giải đồ huyết tương (Vd: các protein, các thể cetôn, các gốc sulfat, phosphat, lactat, pyruvat và đôi khi là oxalat và citrat).

Khoảng trống anion thường được tính toán như sau:

Khoảng trống anion (Anion Gap) = $(Na^+ + K^+) - (Cl^- + HCO_3^-)$

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán và phân loại các tình trạng nhiễm toan chuyển hóa.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- 12 ± 4 mEq/L *hay* 12 ± 4 mmol/L nếu ***không tính*** nồng độ kali.
- 16 ± 4 mEq/L *hay* 16 ± 4 mmol/L nếu ***có tính*** nồng độ kali.

TĂNG KHOẢNG TRỐNG ANION

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nhiễm toan cetôn do rượu.
- Mất nước.
- Nhiễm toan cetôn do ĐTĐ.
- Giảm canxi máu.
- Giảm magiê máu.
- Nhiễm toan lactic.
- Nhiễm toan chuyển hóa.
- Suy thận.
- Ngộ độc salicylat.
- Hội chứng urê máu cao.

GIẢM KHOẢNG TRỐNG ANION

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Ngộ độc Bromid.
- Tăng canxi máu.
- Tăng hòa loãng máu.
- Tăng magiê máu.
- Giảm albumin máu.
- Giảm natri máu.
- Giảm phospho máu.
- Đa u tủy xương.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Tình trạng *giảm giả tạo* khoảng trống anion có thể xảy ra do hấp thu iod từ dịch rửa vết thương chứa povidon - iodin.
- Các thuốc có thể làm *tăng khoảng trống anion* là: Acetazolamid, thuốc điều trị tăng huyết áp, carbenicillin, corticosteroid, dịch glucose truyền tĩnh mạch, dimercaprol, acid ethacrynic, furosemid, methyl alcohol, nitrat, paraldehyd, penicillin, salicylat, natri bicarbonat, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.

- Các thuốc có thể làm *giảm khoảng trống anion* là: Thuốc trung hòa axit dịch vị (antacid) loại chứa magiê, axit boric, chlorpropamid, cholestyramin, cortison acetat, corticotropin, muối iod, lithium carbonat, phenylbutazon, polymycin B, vasopressin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG KHOẢNG TRỐNG ANION

XN không thể thiếu để phân loại và xác định các nguyên nhân tiềm ẩn của toan chuyển hóa.

- *Toan chuyển hóa với tăng khoảng trống anion*: khoảng trống anion bị tăng lên do có sự tích tụ các axit không định lượng được nguồn gốc ngoại sinh (Vd: axit acetylsalicylic) hay nguồn gốc nội sinh (Vd: axit lactic, các thể cetôn...).

  - Suy thận (Vd: các sulfat và phosphat).
  - Nhiễm cetôn do ĐTĐ hay do rượu (Vd: aceto-acetat và 3β-hydroxybutyrat).
  - Nhiễm toan lactic.

- *Toan chuyển hóa với khoảng trống anion bình thường*: Thường đi kèm với tăng nồng độ clo máu (hyperchlorémie) do các nguyên nhân.

  - Nguồn gốc tiêu hóa do mất bicarbonat, tiêu chảy, có tình trạng rò dịch tiêu hóa.
  - Nguồn gốc thận do giảm tái hấp thu các bicarbonat hay do tăng bài tiết các ion H^+ (tình trạng nhiễm toan do ống thận).

LACTAT HAY AXIT LACTIC

(Acide lactique / Lactic acid, Blood lactate)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Axit lactic được sản xuất bởi quá trình phân hủy glycogen kị khí. Nói cách khác, axit lactic được sản xuất ra như hậu quả của quá trình chuyển hóa carbohydrat trong môi trường mà các tế bào không có đủ oxy để có thể chuyển carbohydrat thành các sản phẩm tận là CO_2 và H_2O. Một ví dụ minh họa cho tình huống nói trên là khi có tình trạng hoạt động thể lực quá mức. Axit lactic được sử dụng cho quá trình co cơ khi nhu cầu năng lượng vượt quá khả năng cung cấp oxy.

Tăng nồng độ axit lactic trong máu phản ánh hoặc có tăng sản xuất quá mức và/hoặc có giảm sử dụng của gan để tân tạo glycogen (néoglucogenese). Tích tụ axit lactic quá mức sẽ gây tình trạng nhiễm toan chuyển hóa với tăng khoảng trống anion.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các tình trạng nhiễm toan chuyển hóa.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương máu động mạch hay tĩnh mạch. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

Cần tuân thủ nghiêm ngặt các yêu cầu khi lấy mẫu bệnh phẩm:

- BN không được hoạt động thể lực trước khi làm XN vài giờ.
- Khi lấy máu tĩnh mạch XN tránh đặt garot quá lâu.
- Mẫu máu sau khi lấy cần được bảo quản lạnh ngay và được chuyển nhanh tới phòng XN để tiến hành định lượng nồng độ axit lactic máu.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Máu động mạch: 0,4 - 0,8 mEq/L *hay* 0,4 - 0,8 mmol/L.
- Máu tĩnh mạch: 0,5 - 2,2 mEq/L *hay* 0,5 - 2,2 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ AXIT LACTIC MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nghiện rượu.
- Ngừng tuần hoàn.
- Suy tim ứ huyết.
- Mất nước.
- Đái tháo đường.
- Tình trạng xuất huyết.
- Hôn mê gan.
- Tăng thân nhiệt.
- Giảm oxy mô.
- Nhiễm toan lactic.
- Bệnh gan.
- Bệnh lý ác tính.
- Viêm phúc mạc.
- Suy thận.
- Suy hô hấp.
- Sốc.
- Gắng sức quá mức.

GIẢM NỒNG ĐỘ AXIT LACTIC MÁU

Nguyên nhân chính thường gặp là: hạ thân nhiệt.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Trong khi gắng sức, nồng độ lactat máu có thể tăng gấp 10 lần nồng độ bình thường.
- Ở điều kiện nhiệt độ trong phòng (22°C), nồng độ axit lactic máu tăng lên gấp 2 lần sau mỗi 30 phút.

- Nồng độ axit lactic có thể bị hạ thấp giả tạo khi có tăng cao nồng độ LDH.
- Các thuốc có thể làm *tăng nồng độ axit lactic máu* là: rượu, adrenalin, glucose, natri bicarbonat.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG GAMMA GT

1. XN rất hữu ích để chẩn đoán xác định tình trạng nhiễm toan chuyển hóa:
   - Được gọi là *tăng acid lactic máu* (hyperlactatémie) khi có tăng nồng độ axit lactic trong máu nhưng chưa có biến đổi pH máu.
   - Được gọi là *nhiễm toan lactic* (hyperlactacidémie) khi có tăng nồng độ axit lactic máu (thường > 7 mmol/L) đi kèm với giảm pH máu.
2. XN có thể hữu ích trong gợi ý nguyên nhân gây tình trạng nhiễm toan chuyển hóa với tăng khoảng trống anion:
   - *Nhiễm toan lactic thứ phát do giảm oxy mô* (nhiễm toan lactic týp A): các tình trạng sốc do tim, nhiễm khuẩn, giảm thể tích...
   - *Nhiễm toan lactic nguyên phát không đi kèm với tình trạng giảm oxy mô* (nhiễm toan lactic týp B): gợi ý các các căn nguyên ĐTĐ, suy thận mạn, suy gan, dùng biguanid, ngộ độc một số chất (Vd: salicylat, ethylen glycol, ethanol) và đôi khi có thể gặp ở các BN có tình trạng thiếu hụt bẩm sinh enzym.
3. XN có thể được sử dụng như một yếu tố tiên lượng đối với BN hồi sức cấp cứu, nhất là khi nồng độ lactat máu > 30 mmol/L nguy cơ tử vong gần như không tránh khỏi.

LACTAT DEHYDROGENASE VÀ CÁC ISOENZYM CỦA LDH

(Lacticodéhydrogénase [LDH] / Lactate dehydrogenase)

NHẮC LẠI SINH LÝ

I

Lactat dehydrogenase (LDH) là một enzym trong tế bào xúc tác phản ứng pyruvat ⇔ lactat. LDH có mặt trong hầu hết các mô của cơ thể và được giải phóng khi có tình trạng hủy tế bào.

Các cơ quan giàu LDH được liệt kê dưới đây theo mức độ giảm dần:

- Cơ vân
- Gan
- Thận
- Cơ tim
- Hạch bạch huyết
- Lách
- Não
- Dạ dày
- Tụy tạng
- HC
- BC

Điện di LDH cho phép tách biệt 5 loại isoenzym khác biệt: (LDH 1, 2, 3, 4 và 5). Mỗi isoenzym đặc hiệu cho một hay nhiều cơ quan nội tạng. Như vậy, xác định các isoenzym của LDH cho phép định hướng chẩn đoán.

Các isoenzym của LDH và nguồn gốc chính của isoenzym này là:

- LDH_1: Cơ tim và hồng cầu.
- LDH_2: Hệ thống lưới nội mô (reticuloendothelial system).
- LDH_3: Phổi.
- LDH_4: Thận, tụy và rau thai.
- LDH_5: Gan và cơ vân.

LDH cùng với aspartat aminotransferase (AST) và creatin kinase (CK) kinh điển đã được đánh giá ở các trường hợp BN nghi ngờ bị nhồi máu cơ tim. Hiện tại do sử dụng rộng rãi XN định lượng nồng độ troponin đã làm giảm nhiều chỉ định XN LDH để chẩn đoán nhồi máu cơ tim. Trong nhồi máu cơ tim điển hình, LDH tăng vào khoảng giờ thứ 8, đạt tới mức đỉnh vào giờ 48 và trở lại bình thường vào ngày 12 - 15. Giá trị đỉnh có thể lên tới 300 - 800 IU/L. Như vậy enzym này xuất hiện hơi muộn hơn so với CPK và AST (ASAT), song lại tồn tại trong một thời gian dài hơn các enzym kể trên. Vì vậy, các xét nghiệm này có thể giúp phát hiện một NMCT ở giai đoạn bán cấp (7 ngày sau nhồi máu) khi hoạt độ các enzym AST (ASAT) và CPK đã trở về giá trị bình thường.

Trong các bệnh lý của gan, LDH chủ yếu tăng cao trong các tổn thương tế bào gan: viêm gan nhiễm khuẩn, nhiễm độc, do thuốc, xâm nhiễm di căn... Trái lại LDH ít hay không tăng cao trong các tổn thương gây ứ mật.

Trong dịch màng phổi hay dịch cổ chướng, xác định hàm lượng LDH giúp phân biệt dịch thấm với dịch tiết:

- Với dịch tiết: Tỉ lệ LDH của dịch/LDH của máu thường > 0,6.
- Với dịch thấm: Tỉ lệ LDH của dịch/LDH của máu thường < 0,6.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Gia tăng hoạt độ các LDH chứng tỏ có tình trạng hoại tử tế bào.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

Không cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Chú ý:

Hoạt độ LDH trong HC cao gấp 100 lần so với hoạt độ enzym này trong huyết thanh, vì vậy tất cả các tình trạng vỡ hồng cầu có thể làm XN mất chính xác.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

LDH toàn phần: 110 - 210 IU/L *hay* 1,83 - 3,50 µkat/L.

Các Isoenzym của LDH:

- LDH_1: 17 - 27%
- LDH_2: 28 - 38%

- LDH_3: 17 - 28%
- LDH_4: 5 - 15%
- LDH_5: 5 - 15%

TĂNG HOẠT ĐỘ LDH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Tổn thương cơ
- NMCT.
- Hội chứng vùi lấp.
- Viêm da cơ.
- Viêm đa cơ.
- Loạn dưỡng cơ của Duchene.

2. Tổn thương gan
- Viêm gan nhiễm khuẩn (viêm gan A, B, không phải A không phải B, tăng BC đơn nhân nhiễm trùng, nhiễm cytomegalovirus, bệnh do toxoplasma).
- Viêm gan nhiễm độc (Vd: do CCl_4, amanit phalloide).
- Viêm gan do rượu.
- Viêm gan do thuốc (Vd: do rifampicin, INH, salycylat).
- Di căn gan.

3. Bệnh lý huyết học
- Tan máu ngoài cơ thể (do không ly tâm khi XN hay tách HC không tốt).
- Thiếu máu do tan máu.
- Van tim nhân tạo (do tan HC trên van nhân tạo).
- Thiếu máu Biermer hay thiếu acid folic (tạo HC không hiệu quả).
- Bệnh lơxêmi (leucemie) dòng hạt (do nồng độ cao của LDH trong các BC).

4. Tổn thương thận
- Nhồi máu thận.
- Suy thận cấp.
- Ghép thận.

5. Các bệnh lý khác
- Viêm tụy cấp.
- Nhồi máu phổi, tắc mạch phổi.

Ghi chú:

1. Tăng LDH kết hợp với tăng transaminase (GOT,GPT) và các CPK giúp hướng tới nguồn gốc cơ hay tim.

2. Tăng LDH kết hợp với tăng transaminase (GOT,GPT) song không có tăng CPK giúp hướng tới nguồn gốc gan hay tụy.

3. Tăng LDH đơn lẻ, không kèm tăng transaminase và CPK giúp hướng tới chẩn đoán sau:

- Thiếu máu do tan máu.
- Thiếu máu do thiếu vitamin B12 hay acid folic.
- Van tim nhân tạo.
- Tắc mạch phổi.
- Nhồi máu thận hay suy thận cấp.
- U lympho di căn gan.
- Nhồi máu cơ tim bán cấp (trong khoảng 7 đến 15 ngày).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Để xảy ra tình trạng bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu và BN có gắng sức thể lực quá mức trước khi lấy máu XN sẽ làm thay đổi kết quả XN.

- Các thuốc có thể *làm tăng hoạt độ LDH* là: rượu, các steroid chuyển hóa, thuốc gây mê, kháng sinh, aspirin, thuốc chẹn bêta giao cảm, clofibrat, diltiazem, fluor, itraconazol, levodopa, thuốc giảm đau gây nghiện mocphin và các dẫn chất, thuốc chống viêm không phải steroid, nifedipin, paroxetin, procainamid, propylthiouracil, sulfasalazin, verapamil.

- Các thuốc có thể *làm giảm hoạt độ LDH* là: Vitamin C, oxalat.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ LDH

1. Khi kết hợp với transaminase và CPK, XN cho phép xác định một bệnh lý tim hay cơ vân.

2. Khi kết hợp với transaminase, XN cho phép phát hiện các bệnh lý gan.

3. XN hữu ích trong chẩn đoán tắc mạch phổi (tăng LDH, bilirubin và các sản phẩm thoái biến của fibrin).

4. XN hữu ích trong phân biệt các thiếu máu:

- Kết quả LDH tăng cao được thấy trong thiếu máu Biermer.
- Tăng LDH kết hợp với giảm haptoglobin là bằng chứng hướng nhiều tới thiếu máu do tan máu.

LIPASE

(Lipase)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Ở người, lipase chỉ có một nguồn gốc duy nhất là do tụy sản xuất. Enzym này giúp chuyển đổi mỡ và triglycerid thành các axitbéo và glycerol.

Nồng độ lipase tăng lên trong máu trong vòng 24 - 36h sau khi bắt đầu bị viêm tụy cấp (tức là sau khi hoạt độ amylase máu tăng lên). Lipase vẫn tiếp tục tăng cao tới ngày thứ 14 (tức là lâu hơn so với tình trạng tăng hoạt độ amylase máu).

Phương pháp đo hoạt độ lipase huyết thanh hiện tại được làm giản tiện đáng kể và có thể được áp dụng nhanh tại tất cả các phòng xét nghiệm (phương pháp đo độ đục khi có muối mật và colipase).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp chẩn đoán viêm tụy.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Yêu cầu BN phải nhịn ăn từ 8 - 12h trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0 - 160 U/L.

TĂNG HOẠT ĐỘ LIPASE MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tụy cấp.
- Viêm túi mật cấp.

- Tắc mật.
- Viêm tụy tái phát mạn tính (Chronic relapsing pancreatitis).
- Nhiễm toan cetôn do ĐTĐ.
- Tắc ruột.
- Bệnh gan.
- Ung thư tụy.
- Nang giả tụy (pancreatic pseudocyst) sau viêm tụy cấp.
- Viêm phúc mạc.
- Suy thận.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng hoạt độ lipase máu* là: thuốc ức chế men chuyển angiotensin, paracetamol, acid aminosalicylic, thuốc chống virus, azathioprin, bethanecol, thuốc cường cholin (cholinergic), codein, corticosteroid, corticotropin, dexamethason, acid ethacrynic, ethanol, furosemid, heparin, indomethacin, meperidin, mercaptopurin, methacholin morphin, thuốc ngừa thai uống, phenformin, statin, triamcinolon.
- Các thuốc có thể *làm giảm hoạt độ lipase máu* là: Ion canxi.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ LIPASE HUYẾT THANH

1. XN hữu ích để chẩn đoán viêm tụy cấp: XN có độ nhạy và độ đặc hiệu tốt trong chẩn đoán. Một cách kinh điển, nên định lượng cả hoạt độ amylase và lipase huyết thanh ở BN nghi ngờ bị viêm tụy cấp song XN hoạt độ lipase máu được coi là có độ nhạy và đặc biệt là độ đặc hiệu tốt hơn so với XN hoạt độ amylase huyết thanh trong chẩn đoán viêm tụy cấp.

2. XN hữu ích để phân biệt một tình trạng đau bụng do viêm tụy cấp với các tình trạng đau bụng do các nguyên nhân khác (nhất là các đau bụng cần được can thiệp ngoại khoa và khi có tình trạng tăng hoạt độ amylase huyết thanh). Đo hoạt độ lipase cho phép xác định nhanh nguồn gốc tụy hay ngoài tụy của tình trạng đau bụng.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Chẩn đoán viêm tụy cấp được đặt ra ở các BN có biểu hiện đau bụng vùng thượng vị xảy ra cấp tính, với mức độ nặng tăng nhanh và tiếp diễn mà không thuyên giảm. Hoạt độ amylase và/hoặc lipase huyết thanh có thể được coi là có ý nghĩa chẩn đoán khi giá trị của các enzym này tăng ≥ 3 lần bình thường.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Ở một số BN bị viêm tụy cấp, có thể không thấy có tình trạng tăng cao bất thường enzym tụy.

MAGIÊ

(Magnésémie / Magnesium)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Magiê (Mg^{++}) là một cation nằm chủ yếu trong tế bào với 60% lượng này tìm thấy trong xương dưới dạng kết hợp với canxi và phospho. Toàn bộ khối lượng Mg trong cơ thể là 25g và thực phẩm hàng ngày cung cấp 500 mg (chủ yếu trong các thức ăn giàu chất diệp lục). Chỉ có một lượng rất nhỏ magiê được tìm thấy trong máu. Vì vậy, nồng độ magiê máu phản ánh một cách không toàn diện và không đầy đủ kho chứa magiê của cơ thể.

Cơ thể duy trì nồng độ magiê trong máu bằng cách kiểm soát quá trình hấp thu magiê từ ruột và quá trình bài xuất hay hấp thu ion này tại thận:

- Magiê được hấp thu tại ruột non nhờ một quá trình tích cực phụ thuộc vào 1 - 25 - di OH vitamin D. Sau khi được hấp thu, magiê lưu hành trong máu dưới dạng ion hóa (60%) hay gắn với các protein vận chuyển (40%).
- Ở thận, magiê được lọc qua các cầu thận và được các ống thận tái hấp thu tới 95%. Tái hấp thu magiê (Mg^{2+}) của ống thận phụ thuộc vào quá trình bài tiết canxi, natri, aldosteron và hormon cận giáp trạng (PTH).

Magiê có các chức năng chính:

- Tham gia vào quá trình hình thành xương.
- Cần thiết cho quá trình tiết và cho tác dụng sinh học của PTH.
- Hoạt hóa nhiều loại enzym.
- Tham gia vào quá trình hình thành ATP (sản xuất năng lượng).
- Là một ion thiết yếu tham gia duy trì nồng động chức năng bình thường thần kinh cơ và tạo cục đông trong quá trình cầm máu.

Các BN bị tăng nồng độ magiê máu (*hypermagnesemia*) sẽ có biểu hiện li bì, đỏ bừng mặt, tụt HA, ức chế hô hấp, nhịp tim chậm và giảm hay mất phản xạ gân xương sâu. Các BN bị giảm nồng độ magiê máu (hypomagnesemia) sẽ có biểu hiện rung giật sợi cơ và run cơ, chứng dễ co thắt cơ (tetany), loạn nhịp tim và tăng phản xạ gân xương sâu.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN. Cần ngừng dùng các thuốc có chứa muối magiê (Vd: sữa magiê) 3 ngày trước khi lấy máu XN.

Định lượng magiê có thể được thực hiện trên bệnh phẩm:

- Huyết thanh (phản ánh magiê ngoài tế bào): ống nghiệm tiêu chuẩn, định lượng theo phương pháp đo màu.
- HC (phản ánh magiê trong tế bào): ống nghiệm tráng heparin - lithium; sau khi làm khô bệnh phẩm định lượng magiê theo phương pháp đo màu.
- Thu bệnh phẩm nước tiểu 24 giờ và định lượng magiê theo phương pháp đo màu.

Do magiê là cation nằm chủ yếu trong tế bào, người ta khuyên nên tách nhanh các HC và tránh vỡ hồng cầu hay đặt garot quá lâu khi lấy máu làm XN.

M

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Magiê huyết thanh*:
  - Trẻ sơ sinh: 1,00 - 1,08 mEq/L *hay* 0,50 - 0,54 mmol/L.
  - Trẻ nhỏ: 1,38 - 1,74 mEq/L *hay* 0,69 - 0,87 mmol/L.
  - Người lớn: 1,30 - 2,10 mEq/L *hay* 0,65 - 1,05 mmol/L.
- *Magiê HC*: 4,50 - 6,00 mEq/L *hay* 2,25 - 3,00 mmol/L.
- *Magiê nước tiểu*: 6,00 - 8,50 mEq/L *hay* 3,00 - 4,25 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ MAGIÊ MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là :

1. Dùng thuốc trung hòa axit dịch vị có chứa Magiê ở BN bị suy thận.
2. Dùng các dịch truyền Magiê (Vd: trong điều trị sản giật).
3. Các nguyên nhân khác:

- Bệnh Addison.
- Sau cắt bỏ tuyến thượng thận.
- Mất nước nặng.
- Nhiễm toan cetôn do ĐTĐ.
- Cường chức năng tuyến cận giáp.
- Suy chức năng tuyến giáp.
- Đa u tủy xương.

GIẢM NỒNG ĐỘ MAGIÊ MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Giảm hấp thu qua đường tiêu hóa

- Suy dinh dưỡng.
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Nghiện rượu mạn (do suy dinh dưỡng + kém hấp thu do thiếu vitamin D).
- Dinh dưỡng theo đường ruột song không bổ sung magiê.
- Tiêu chảy, nôn mạn tính.
- Suy thận (kém hấp thu magiê qua đường tiêu hóa do thiếu vitamin D).

2. Mất quá nhiều magiê qua nước tiểu

- Do thuốc (thuốc lợi tiểu, gentamycin, cisplatin, ampho-tericin B).
- Ethanol.
- ĐTĐ gây đái nhiều.
- Tăng canxi máu (thải magiê qua nước tiểu song song với thải canxi).
- Tổn thương ống thận.
- Cường aldosteron.
- Suy cận giáp trạng.

3. Cố định quá nhiều magiê trong xương do quá trình tạo xương quá mức.

4. Các nguyên nhân khác

- Viêm tụy mạn.
- BN được lọc máu chu kỳ mạn.
- Xơ gan.
- Cường giáp.
- Nhiễm độc thai nghén.
- Bệnh ĐTĐ không được kiểm soát.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Đặt garot quá lâu khi lấy máu XN có thể làm thay đổi kết quả xét nghiệm.
- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ magiê máu* là: amilorid, thuốc kháng sinh nhóm aminoglycosid, thuốc trung hòa axit dịch vị, aspirin, calcitrol, thuốc

nhuận tràng, muối Epsom, felodipin, truyền magiê sulfat tĩnh mạch, lithium, medroxyprogesteron, salicylat, tacrolimus, triamteren.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ magiê máu* là: ampheteric in, azathioprin, canxi gluconat, cisplatin, cyclo-sporin, digoxin, thuốc lợi tiểu, haloperidol, insulin, neomycin, thuốc ngừa thai uống, theophyllin, transtuzumab.

LỢI ÍCH CỦA XN ĐỊNH LƯỢNG MAGIÊ

1. **Magiê huyết thanh** phản ánh nồng độ Magiê **ngoài tế bào**, trái lại **magiê trong HC** phản ánh nồng độ **magiê trong tế bào**. Magiê huyết thanh có thể vẫn trong giới hạn bình thường mặc dù có thiếu hụt tới 20% tổng kho magiê.

2. Định lượng magiê huyết thanh và HC hữu ích trong các bệnh lý sau

- Tình trạng giảm hấp thu.
- Nghiện rượu mạn.
- Suy thận.
- Tiêu chảy mạn tính.
- Tăng canxi máu.

3. Chỉ định theo dõi nồng độ magiê huyết thanh khi tiến hành điều trị bằng digitalis, lợi tiểu, kháng sinh nhóm aminosid, cisplatin.

4. XN định lượng magiê niệu ít được sử dụng trên lâm sàng. XN chủ yếu được chỉ định khi muốn tìm kiếm tình trạng mất magiê qua thận khi tiến hành tiếp cận, chẩn đoán trường hợp giảm magiê máu nặng.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

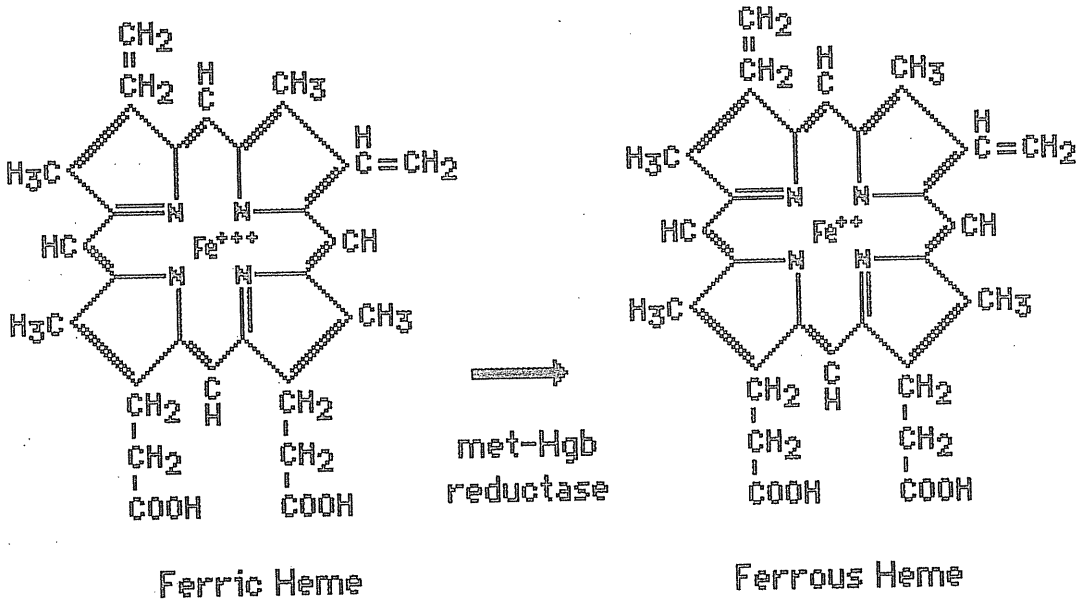
- Phòng XN sẽ yêu cầu xác định giá trị hematocrit khi muốn định lượng nồng độ magiê hồng cầu.
- Có thể phát hiện được ở một số BN có biểu hiện tạng dễ co thắt (spasmophilies) có tình trạng giảm nồng độ magiê trong huyết thanh hay trong hồng cầu. Tình trạng tăng nồng độ magiê máu sẽ làm nặng thêm các tác động của tình trạng tăng canxi máu và tình trạng giảm nồng độ magiê máu sẽ làm nặng thêm tác động của tình trạng giảm canxi máu. Vì vậy nên theo dõi nồng độ magiê máu *đồng thời với* nồng độ canxi và phospho khi muốn đánh giá đáp ứng với điều trị bổ sung canxi.

METHEMOGLOBIN

(M thémoglobinémie / Methemoglobin, Hemoglobin M)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Bình thường, hemoglobin là chất vận chuyển oxy trong máu. Methemoglobin là hemoglobin đã bị oxy hóa từ dạng Fe^{2+} (ferrous) thành dạng Fe^{3+} (ferric) khiến nó mất khả năng gắn oxygen. Enzym NADH - methemoglobin reduct ase khử methemoglobin thành hemoglobin trong điều kiện bình thường. Trong một số tình trạng bệnh lý và khi tiếp xúc với một số chất, hemoglobin bị biến đổi thành dạng methemoglobin khiến cho nó không còn khả năng vận chuyển được oxy nữa và dẫn tới xuất hiện xanh tím (cyanosis).



Hình 1. Hemoglobin và methemoglobin

Kết quả XN methemoglobin máu thường được biểu thị bằng nồng độ % hemoglobin bất thường. Tình trạng xanh tím được biểu hiện điển hình khi nồng độ methemoglobin máu > 20% (> 1,5g/100mL methemoglobin máu).

Tình trạng *methemoglobin máu* (methemoglobinemia) có thể mắc phải do cơ thể sản xuất quá nhiều methemoglobin như là hậu quả sau khi dùng một số chất (Vd: anilin, chlorat, dapson, nitrat, nitrit, phenacetin và sulfonamid). Nó cũng có thể là tình trạng bệnh lý bẩm sinh do di truyền tính trội qua nhiễm sắc thể thường trong đó hemoglobin M được cơ thể sản suất (bệnh Hb M) hay do tình trạng thiếu hụt bẩm sinh di truyền enzym NADH cytochrome b5 reductase (là enzym cần thiết để khử methemoglobin [hemoglobin M] thành hemoglobin bình thường).

Điều trị tình trạng methemoglobin máu cần sử dụng vitamin C (acid ascorbic) hay xanh methylen tĩnh mạch. Nguy cơ bị nhiễm độc nitrat lớn nhất xảy ra ở các trẻ được sử dụng nước giếng bị nhiễm nitrat.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Giúp phát hiện và định lượng hemoglobin bị bất thường về chất lượng để chẩn đoán trường hợp BN bị xanh tím.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

XN được tiến hành trên bệnh phẩm máu động mạch lấy vào ống nghiệm tráng heparin. XN các chất khí trong máu động mạch cũng thường được thực hiện cùng lúc trên cùng mẫu bệnh phẩm. XN định lượng nồng độ methemoglobin máu thường chỉ được thực hiện tại các phòng xét nghiệm được trang bị máy đo quang phổ.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

4 - 1,5% tổng hàm lượng hemoglobin.

TĂNG NỒNG ĐỘ METHEMOGLOBIN MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bệnh Hb M.
- Thiếu hụt enzym NADH cytochrome b5 reductase.
- Ngộ độc nitrat.
- Dùng thuốc gây methemoglobin máu.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG METHEMOGLOBIN MÁU

XN rất hữu ích trong tiếp cận chẩn đoán trường hợp BN bị xanh tím (cyanosis):

- Chẩn đoán methemoglobin máu được đặt ra đối với tất cả các trường hợp BN có biểu hiện xanh tím mà không có bệnh lý tim phổi và khi PaO_2 và SaO_2 bình thường.
- Trước một tình trạng phân ly giữa SaO_2 đo được và SaO_2 tính toán được cũng đòi hỏi phải định lượng nồng độ methemoglobin máu. Nguyên nhân gây tình trạng methemoglobin máu thường gặp nhất là ngộ độc (chủ yếu là ngộ độc thuốc).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

- Tất cả các nhân viên y tế khi nghi vấn trường hợp trẻ bị methemoglobin máu cần hỏi ý kiến hội chẩn của trung tâm chống độc hay một thầy thuốc chuyên khoa chống độc về phác đồ xử trí.
- Trường hợp trẻ em bị xanh tím song không có triệu chứng và có nồng độ methemoglobin máu < 20% thường không cần phải điều trị đặc hiệu ngoài việc phát hiện và loại bỏ nguồn gây nhiễm độc (với điều kiện là giá trị hematocrit của trẻ trong giới hạn bình thường).
- Trẻ em thiếu máu sẽ có biểu hiện ngộ độc ở mức nồng độ methemoglobin máu thấp hơn (Greer & Shannom, 2005).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Không nên sử dụng những nguồn nước có nồng độ nitrat cao để uống hay pha sữa hoặc chế biến thức ăn cho trẻ nhỏ.

MICROALBUMIN NIỆU

(Microalbuminurie / Microalbumin [MA], Microalbumin / Creatinine Ratio)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Thường không thấy các phân tử protein trong nước tiểu, do kích thước phân tử lớn ngăn không cho các protein được lọc qua màng đáy cầu thận. Các phân tử albumin tương đối nhỏ vì vậy nếu màng đáy cầu thận bị tổn thương khiến nó bị "rò rỉ", các phân tử albumin sẽ là các protein đầu tiên có thể đi qua màng đáy để có mặt trong nước tiểu.

Ở người bình thường, chỉ có một lượng rất nhỏ albumin được lọc qua cầu thận và được các ống thận gần tái hấp thu lại *gần như toàn bộ*. Vì vậy, bình thường chỉ có một lượng rất nhỏ albumin được bài tiết qua nước tiểu (< 10 µg/phút *hay* < 15 mg/24 giờ).

XN tìm microalbumin niệu giúp định lượng một lượng nhỏ albumin được bài xuất trong nước tiểu, lượng albumin này ở dưới ngưỡng mà các giấy thử có tẩm chất phản ứng có thể phát hiện được (tức là < 300 mg/24 giờ).

- *Macroalbumin niệu* được định nghĩa là khi xảy ra tình trạng tổn thương thận có ý nghĩa.
- *Bệnh thận "tiềm tàng" do ĐTĐ* (néphropathie diabétique incipient) được định nghĩa là khi có microalbumin niệu trong giới hạn 20 - 200 µg/phút (tức là 30 - 300 mg/24 giờ).

Một điều quan trọng trong chăm sóc BN bị ĐTĐ là phát hiện sớm tổn thương thận của các BN này để có thể tiến hành can thiệp hữu hiệu. Có tình trạng microalbumin niệu giúp phát hiện sớm tổn thương thận. Xuất hiện microalbumin niệu có thể được thấy một vài năm trước khi tình trạng tổn thương thận trở nên rõ rệt.

Microalbumin niệu có thể được định lượng theo 3 cách:

1. Trên mẫu nước tiểu ngẫu nhiên (random urine sample).
2. Trên mẫu nước tiểu thu trong một khoảng thời gian nhất định (timed urine sample).
3. Trên mẫu nước tiểu 24 giờ.

Do nồng độ albumin thay đổi trong suốt 24 giờ, vì vậy thu bệnh phẩm nước tiểu 24 giờ sẽ cung cấp giá trị microalbumin chính xác nhất. Tuy nhiên phương pháp này tiêu tốn thời gian và độ chính xác hoàn toàn phụ thuộc vào việc tuân thủ nghiêm ngặt quy trình thu mẫu

bệnh phẩm 24 giờ. Định lượng microalbumin niệu trên mẫu bệnh phẩm thu gom trong một khoảng thời gian nhất định (Vd: trong vòng 4h hay qua đêm) có thể không chính xác bằng phương pháp thu gom nước tiểu 24 giờ, song có thể làm tăng độ chính xác của phương háp này bằng cách điều chỉnh theo nồng độ creatinin huyết thanh.

Phương pháp định lượng microalbumin niệu thường được sử dụng nhất là đánh giá trên mẫu nước tiểu thu ngẫu nhiên do phương pháp này chỉ yêu cầu một mẫu nước tiểu và không cần chuẩn bị chuyên biệt nào. Cũng có thể làm tăng độ chính xác của phương pháp bằng cách điều chỉnh theo nồng độ creatin máu, một chỉ số được biết dưới tên *tỉ số microalbumin/ creatinin* (microalbumin/creatinine ratio) và được tính toán như sau: nồng độ albumin niệu (tính theo mg)/ nồng độ creatinin niệu (tính theo mg) x 1 000.

1 MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để phát hiện sớm bệnh cầu thận do đái tháo đường.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được tiến hành trên bệnh phẩm *nước tiểu*: lấy mẫu nước tiểu ngẫu nhiên hay thu gom bệnh phẩm nước tiểu trong một khoảng thời gian nhất định (4h, qua đêm) hay mẫu nước tiểu 24 giờ.
- Đối với bệnh phẩm nước tiểu 24 giờ, cần giải thích kĩ cho BN về tầm quan trọng của việc bảo quản tất cả các mẫu nước tiểu lấy trong vòng 24 giờ. Hướng dẫn để BN tránh làm nhiễm bẩn bệnh phẩm với giấy vệ sinh và phân.
- Nước tiểu được thu vào bình chứa thích hợp và không sử dụng chất bảo quản mà giữ nước tiểu trong tủ lạnh hay trong đá lạnh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0 - 23 mg/L.

TĂNG MICROALBUMIN NIỆU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh vữa xơ động mạch.
- Bệnh cầu thận:
  - Do ĐTĐ.
  - Do tăng huyết áp.

- Các thuốc độc với cầu thận.
- Tiền sản giật.
- Có thai.
- Chế độ ăn có quá nhiều protein (protein loading).
- Nhiễm trùng đường tiết niệu.
- Gắng sức thể lực quá mức.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Hoạt động thể lực mạnh, hút thuốc, đang trong thời kỳ hành kinh và tình trạng mất nước có thể gây ảnh hưởng đến kết quả XN microalbumin niệu.

Khi đang có tình trạng mất kiểm soát glucose máu nghiêm trọng có thể làm tăng microalbumin niệu.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG MICROALBUMIN NIỆU

1. XN hữu ích để ***phát hiện sớm*** triệu chứng tổn thương thận ở BN đái tháo đường: có microalbumin trong nước tiểu là bằng chứng rất sớm của một tổn thương thận ở BN bị đái tháo đường. Tình trạng microalbumin niệu xuất hiện **trước khi** có giảm hệ số thanh thải creatinin.

2. XN giúp theo dõi và đánh giá hiệu quả điều trị kiểm soát chặt nồng độ đường huyết:

- Có tăng nồng độ microalbumin niệu ở một bệnh nhân ĐTĐ phụ thuộc insulin sẽ làm tăng gấp khoảng 20 lần nguy cơ bị bệnh thận rõ ràng (với xuất hiện protein niệu liên tục [macroproteinuria permanente]) trong vòng 15 năm tới.
- Tình trạng microalbumin niệu ở BN ĐTĐ phụ thuộc insulin có mối tương quan với bệnh võng mạc tiến triển. Ở BN ĐTĐ không phụ thuộc insulin, tăng microalbumin niệu kết hợp với tăng nguy cơ tử vong sớm do các bệnh lý tim mạch.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Hiệp hội Đái tháo đường Mỹ đưa ra các quan điểm sau liên quan tới sàng lọc bệnh cầu thận ở BN bị ĐTĐ:

1. Tiến hành test sàng lọc hàng năm để phát hiện tình trạng microalbumin niệu ở các BN ĐTĐ typ 1 với thời gian bị bệnh ĐTĐ ≥ 5 năm và ở tất cả các BN ĐTĐ typ 2, khi được chẩn đoán và trong khi có thai.

2. Nồng độ creatinin huyết thanh cần được đo ít nhất mỗi năm 1 lần để ước tính mức lọc cầu thận ở tất cả các BN người lớn bị ĐTĐ bất kể mức độ bài tiết albumin trong nước tiểu là bao nhiêu. Định lượng nồng độ creatinin huyết thanh đơn độc không nên được sử dụng như một biện pháp để đánh giá chức năng thận, thay vào đó nên sử dụng để tính toán mức lọc cầu thận và phân giai đoạn mức độ của bệnh thận mạn.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Có các thay đổi trong giá trị kết quả XN (có thể lên tới 30 - 50%) xảy ra trên cùng một BN giữa các lần thu nước tiểu XN, điều này đòi hỏi không những phải tuân thủ nghiêm ngặt các yêu cầu khi lấy bệnh phẩm mà còn yêu cầu phải làm nhắc lại ít nhất 3 lần cho mỗi đợt kiểm tra định kỳ tìm kiếm microalbumin niệu.
- Tình trạng tăng HA vô căn làm tăng tần xuất gặp microalbumin niệu bệnh lý ở các BN bị ĐTĐ và không bị ĐTĐ.
- Phát hiện được các bệnh nhân có nồng độ microalbumin niệu liên tục tăng cao đòi hỏi phải điều trị cho BN bằng thuốc ức chế men chuyển angiotensin (ACE) với đích cần đạt là làm bình thường hóa bài xuất microalbumin. Thuốc ức chế thụ thể angiotensin (ARB) cũng có thể được sử dụng. Mục tiêu điều trị là giúp làm chậm lại quá trình tiến triển từ microalbumin niệu sang macroalbumin niệu.

MYOGLOBIN

(Myoglobinémie / Myoglobin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Myoglobin là một protein mang oxy và có chứa hem được thấy trong bào tương của các tế bào cơ tim và cơ vân. Myoglobin đóng vai trò như một bể chứa oxy để đáp ứng nhu cầu oxy trong một thời hạn rất ngắn.

Khi xảy ra tình trạng tổn thương tế bào cơ do một quá trình bệnh lý (Vd: trong NMCT hay do chấn thương) myoglobin sẽ được giải phóng vào dòng tuần hoàn. Tình trạng này thường bắt đầu xảy ra trong vòng 2 đến 6h sau khi tổn thương mô cơ (như vậy là sớm hơn so với creatine phosphokinase [CPK]), đạt tới mức đỉnh vào 8 đến 12 giờ và trở lại nồng độ bình thường trong khoảng 1 ngày. Myoglobin được thận bài xuất qua nước tiểu (myoglobinuria) và được phát hiện trong nước tiểu trong vòng 1 tuần sau khi xảy ra tình trạng tổn thương mô cơ. Myoglobin là một chất độc đối với thận.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Giúp cho chẩn đoán sớm (trước 3h) tình trạng nhồi máu cơ tim (chỉ định này hiện ít được áp dụng do có nhiều nguyên nhân gây tình trạng dương tính giả).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

XN được tiến hành trên huyết tương (lấy máu vào ống nghiệm tráng heparin).

Có hai phương pháp định lượng myoglobin được áp dụng:

1. Ngưng kết trên phiến kính (agglutination sur lame): XN mang tính chất định tính với kết quả (+) hay (-). Đây là XN thường được sử dụng nhất do nó cho kết quả sau vài phút.

2. Miễn dịch phóng xạ (radio - immunologic): Cho kết quả chậm hơn nên ít được sử dụng đối với BN cấp cứu. XN được coi là (+) khi giá trị > 100 µg/L.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 85 ng/mL *hay* < 85 µg/L.

TĂNG MYOGLOBIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tăng thân nhiệt ác tính.
- Loạn dưỡng cơ.
- Nhồi máu cơ tim.
- Tình trạng thiếu hụt các enzym cơ.
- Tổn thương cơ.
- Viêm đa cơ (polymyosis).
- Viêm cơ tim.
- Suy thận.
- Tiêu cơ vân (rhabdomyolysis).
- Co giật.
- Bỏng nặng.
- Sốc.
- Sau khi tiến hành thủ thuật ngoại khoa.
- Đa chấn thương.
- Gắng sức quá mạnh.
- Một số bệnh lý nhiễm trùng.
- Thiếu máu cục bộ chi dưới cấp tính.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu và gần đây có dùng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình sẽ làm thay đổi kết quả XN.
- Tiêm bắp nhiều lần có thể gây tăng nồng độ myoglobin máu.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ myoglobin máu* là: statin, theophyllin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG MYOGLOBIN MÁU

1. Do có nhiều nguyên nhân gây kết quả dương tính giả, định lượng nồng độ myoglobin là một XN hữu ích giúp *loại trừ chẩn đoán nhồi máu cơ tim* sớm (trong vòng 3 - 4h) sau khi bắt đầu xuất hiện đau ngực khi kết quả XN trong giới hạn bình thường.

2. XN có thể hữu ích để chẩn đoán các tình trạng *nhồi máu cơ tim tái phát* khi làm XN nhắc lại hay theo serie do nồng độ myoglobin máu sẽ trở về giá trị bình thường trong vòng 24 giờ sau sự cố tim mạch ban đầu.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Do myoglobin được tìm thấy ở cơ vân cũng như ở cơ tim, thường cần tiến hành làm đồng thời các XN khác như CK - MB hay troponin để xác định tăng nồng độ myoglobin máu có phải do tổn thương cơ tim gây nên hay không.

NATRI

(Sodium)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong số các chất điện giải đo được trong máu, natri có nồng độ cao nhất. Natri (Na^+) là cation chủ yếu của dịch ngoài tế bào. Natri đóng vai trò cơ bản trong điều hòa cân bằng nước và duy trì áp lực thẩm thấu máu. Tính ổn định của nồng độ natri máu là một yếu tố cơ bản giúp duy trì hằng định nội môi trong cơ thể. Bình thường, cơ thể sử dụng từ khẩu phần ăn lượng natri mà cơ thể cần và lượng natri thừa sẽ được bài tiết qua nước tiểu.

Nồng độ Natri máu phụ thuộc vào các yếu tố sau:

- Thể tích tuần hoàn.
- Thể tích dịch ngoài tế bào.
- Aldosteron (gây tái hấp thu Na^+ và thải K^+).
- ADH (hormon chống bài niệu vùng dưới đồi có tác dụng làm tăng tái hấp thu nước ở các ống thận).
- Yếu tố gây thải natri qua nước tiểu (natriuretic factor) có tác dụng ức chế tái hấp thu natri ở các ống thận.

Tình trạng giảm nồng độ natri máu (hyponatremia) sẽ gây các dấu hiệu và triệu chứng lâm sàng như mệt lả, chuột rút cơ thành bụng, thiểu niệu, mạch nhanh, đau đầu, giảm độ chun dãn da, rung cơ và thậm chí co giật, hôn mê. Tình trạng tăng nồng độ natri máu (hypernatremia) sẽ gây khô các màng niêm mạc, sốt, khát và vật vã. Các mức nồng độ natri máu < 125 hay 152 mmol/L được coi là các giá trị cảnh báo do BN sẽ có biểu hiện triệu chứng ở các mức nồng độ natri này.

Lượng natri được cung cấp hàng ngày vào khoảng 5g/24giờ với nguồn gốc chủ yếu từ muối ăn, từ thực phẩm ngũ cốc và các đồ thực phẩm. Natri được thải trừ chủ yếu qua nước tiểu và một phần nhỏ qua mồ hôi. Thải trừ qua phân không đáng kể trừ trường hợp có mất quan trọng qua đường tiêu hóa (Vd: khi BN bị tiêu chảy).

Thải trừ natri qua thận phụ thuộc chủ yếu vào:

- Lượng natri cung cấp trong chế độ ăn.
- Aldosteron.
- Cortisol.

- Yếu tố gây thải natri qua nước tiểu (natriuretic factor).
- Tình trạng chức năng của các ống thận.
- Dùng các chất gây bài niệu do thẩm thấu (Vd: glucose hay thuốc lợi tiểu).

XN điện giải niệu có thể được tiến hành trên một mẫu nước tiểu lấy ngẫu nhiên hay trên mẫu nước tiểu 24h.

- Trong điều kiện bình thường, lượng natri niệu luôn cao hơn lượng kali niệu.
- Trong trường hợp giảm dòng máu tới thận (Vd: do giảm thể tích tuần hoàn hay do giảm cung lượng tim hay do hẹp động mạch thận), sẽ xuất hiện tình trạng cường aldosteron gây tăng tái hấp thu Na^+ với tăng thải K^+ qua nước tiểu. Kết quả xét nghiệm điện giải niệu khi đó sẽ bị đảo ngược (Na^+ niệu < K^+ niệu).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN định lượng ion ngoài tế bào chủ chốt vừa giúp xác định nguyên nhân vừa phản ánh tình trạng điện giải của cơ thể. XN này được chỉ định khi BN có các triệu chứng mất cân bằng natri và/hoặc các rối loạn kết hợp với bất thường nồng độ natri.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM:

- *Máu*: XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***
- **Nước tiểu**: Lấy mẫu nước tiểu ngẫu nhiên hay thu bệnh phẩm nước tiểu 24 giờ. Khi lấy bệnh phẩm nước tiểu 24 giờ, cần hướng dẫn BN không được làm nhiễm bẩn nước tiểu và chứa bệnh phẩm trong bình chứa thích hợp không có chứa chất bảo quản. Bảo quản nước tiểu bằng trong tủ mát hay bằng đá lạnh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG:

- **Huyết thanh**: 135 - 145 mEq/L *hay* 135 - 145mmol/L.
- **Nước tiểu**: 40 - 220 mEq/24giờ *hay* 40 - 220 mmol/L (giá trị rất thay đổi tuỳ theo lượng muối ăn vào hàng ngày của bệnh nhân).

GIẢM NỒNG ĐỘ NATRI MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Giảm lượng natri cung cấp trong chế độ ăn.

2. Do mất natri quá mức

- Tiêu hóa (Vd: hút dịch vị liên tục, nôn, tiêu chảy).
- Da (Vd: tiết qua mồ hôi, bỏng).
- Thận (Vd: dùng thuốc lợi tiểu, đái tháo đường, tổn thương ống thận, bệnh Addison).
- Chọc dịch cổ chướng liên tiếp.

3. Giảm natri máu do hòa loãng

- Truyền quá nhiều dịch nhất là dịch truyền không có chứa điện giải.
- Suy tim mất bù.
- Suy thận.
- Hội chứng thận hư.
- Xơ gan.

4. Suy thượng thận.
5. Hội chứng tiết hormon chống bài niệu (ADH) không thích hợp.
6. Tăng tiết yếu tố gây thải natri qua nước tiểu (natriuretic factor).

Ghi chú:

Giảm natri máu kèm với tăng mất natri qua nước tiểu bao gồm:

- Mất natri nguồn gốc thận (tăng bài niệu, đái tháo đường, tổn thương ống thận).
- Suy thượng thận.
- Hội chứng tiết ADH không thích hợp.
- Tăng tiết yếu tố gây thải natri qua nước tiểu (natriuretic factor).

TĂNG NỒNG ĐỘ NATRI MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Mất nước.
2. Đái tháo nhạt.
3. Hôn mê tăng thẩm thấu.
4. Cường aldosteron tiên phát.
5. Cường cortisol.
6. Gắng sức quá mức.
7. Điều trị bằng corticoid, loại tác dụng giữ muối nước (mineralocorticoid).

8. Truyền quá nhiều dịch muối.
9. Truyền trao đổi máu bằng máu dự trữ.
10. Khẩu phần ăn chứa quá nhiều muối, nhất là ở BN bị suy giảm chức năng thận.
11. Viêm phế quản khí quản (tracheobronchitis).

GIẢM NỒNG ĐỘ NATRI NIỆU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Suy thận cấp.
2. Suy tim ứ huyết.
3. Bệnh Cushing.
4. Đái tháo nhạt.
5. Mất nhiều mồ hôi.
6. Tiêu chảy.
7. Giảm thể tích tuần hoàn.
8. Khẩu phần natri thấp.
9. Hội chứng giảm hấp thu.
10. Hội chứng thận hư.
11. Tăng urê máu nguồn gốc trước thận.
12. Cường aldosteron tiên phát.
13. Hẹp môn vị.

TĂNG NỒNG ĐỘ NATRI NIỆU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Suy vỏ thượng thận.
2. Suy thận mạn.
3. Mất nước.
4. Sốt.
5. Chấn thương sọ não.
6. Suy giáp.
7. Nhiễm toan hóa do ống thận.
8. Ngộ độc salycilat.

9. Hội chứng tiết ADH không thích hợp.
10. Nhiễm độc thai nghén.
11. Dùng thuốc lợi tiểu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Tăng protid máu, tăng lipid máu, truyền dextran, tăng glucose máu là các nguyên nhân có thể gây tình trạng giả giảm natri máu.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ natri máu* là: ampicillin, steroid chuyển hóa, cholestyramin, clonidin, corticosteroid, thuốc điều trị ho, doxorubicin, dịch muối ưu trương, isosorbid, thuốc nhuận tràng, methyldopa, thuốc ngừa thai uống, progesteron, ramipril, sildenafil, tetracyclin.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ natri máu* là: thuốc ức chế men chuyển angiotensin (ACE - inhibitors), carbamazepin, carvediolol, thuốc điều trị ung thư, thuốc lợi tiểu, lithium, nicardipin, thuốc chống viêm không phải steroid, primozid, sulfonylurea, triamteren, acid valproic, vasopressin.
- Thuốc có thể *làm tăng nồng độ natri niệu* là: Thuốc lợi tiểu quai (Vd: lasix).
- Thuốc có thể *làm giảm nồng độ natri niệu* là: Corticosteroid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG NATRI MÁU

1. Để đánh giá các tình trạng rối loại thần kinh (tình trạng lú lẫn, kích động, hôn mê).
2. Để theo dõi các tình trạng suy thận, xơ gan, đái tháo đường, bệnh lý khối u và ở các BN đang được điều trị bằng truyền dịch tĩnh mạch.

LỢI ÍCH CỦA ĐỊNH LƯỢNG NATRI TRONG NƯỚC TIỂU

1. XN hữu ích giúp tìm kiếm và xác định nguyên nhân gây các bất thường nồng độ natri máu. Ví dụ như trong trường hợp hạ natri máu, nếu nguyên nhân của bất thường này là do khẩu phần natri quá thấp, khi đó nồng độ natri niệu cũng sẽ thấp. Tuy nhiên, nếu nguyên nhân của hạ natri máu là do rối loạn chức năng thận (Vd: suy thận mạn) nồng độ natri niệu sẽ bình thường hay cao.
2. XN hữu ích để đánh giá là BN có tuân thủ nghiêm chỉnh chế độ ăn hạn chế muối hay không: một nồng độ natri niệu 24 giờ < 100 mmol phản ánh BN tuân thủ nghiêm chế độ hạn chế natri.

3. Trong trường hợp suy thận, XN cho phép phân biệt nguồn gốc trước thận (tỉ lệ Na^+/K^+ niệu bị đảo ngược) với nguồn gốc thận hay sau thận (tỉ lệ Na^+/K^+ niệu không bị đảo ngược).

4. Cho phép phát hiện các tình trạng viêm thận gây mất muối.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Nhận định kết quả XN nồng độ natri máu phải được xem xét trong bệnh cảnh lâm sàng (trọng lượng cơ thể, tình trạng dịch, phù...). Các tình huống lâm sàng phức tạp đòi hỏi chỉ định XN thêm các điện giải khác trong máu và nước tiểu.

NGƯNG TẬP TIỂU CẦU VỚI COLLAGEN

(L'Agrégation plaquettaire au collagène / Platelet Aggregation Test)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Tiểu cầu đóng vai trò chính trong bệnh sinh huyết khối động mạch và trong dự phòng các tai biến chảy máu.

Trong điều kiện bình thường, TB nội mạc của các mạch máu không bị tổn thương lợp kín lớp áo trong (intima) của các động mạch. Các TB nội mạc này bài tiết và giải phóng vào tuần hoàn chất prostacyclin (prostaglandin PGI_2) có các tác dụng tại chỗ như :

1. Ngăn ngừa các tiểu cầu đang lưu hành không bị dính kết vào thành mạch.
2. Ức chế ngưng tập giữa các tiểu cầu với nhau.
3. Bảo đảm tình trạng dãn mạch tại chỗ.

Như vậy, prostacyclin có tác dụng chống huyết khối (antith-rombotique) mạnh trong điều kiện sinh lý bình thường.

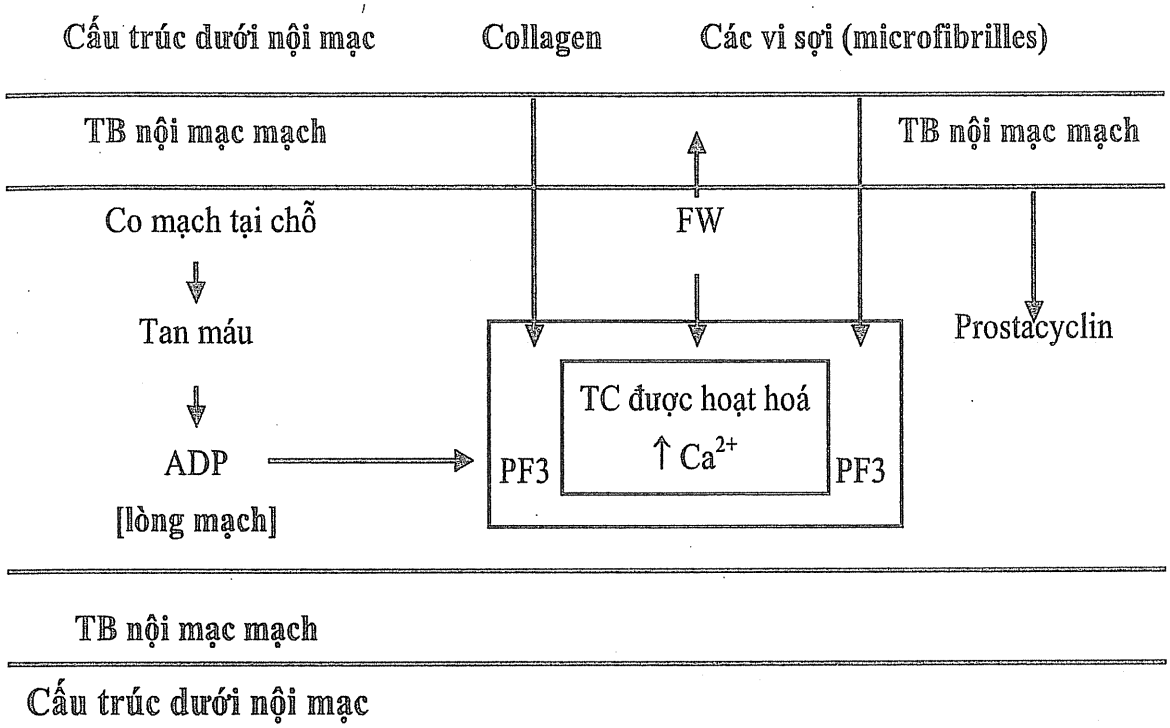
Khi các TB nội mạc bị biến đổi do đứt rách động mạch (Vd: vết thương, chấn thương), do một tác động cơ học (Vd: tăng HA, ngưng tập các tiểu cầu), do có các phức hợp kháng nguyên - kháng thể hay do tác dụng độc (Vd: tình trạng homocystin niệu), quá trình sản xuất prostacylin tại chỗ bị gián đoạn với hậu quả là gây ra một phản ứng dây chuyền được tóm tắt trong *Hình 1*.

1. Tại nơi quá trình sản xuất prostacyclin bị gián đoạn, các tiểu cầu có thể bị kết dính vào cấu trúc dưới nội mạc mạch. Tuy vậy, tình trạng kết dính tiểu cầu vào thành mạch kể trên cần tới:

- Sự có mặt của yếu tố Von Willebrand (FW) do các TB nội mạc và TB nhân khổng lồ (megacaryocyte) tiết ra.
- Sự có mặt của một glycoprotein trên bề mặt tiểu cầu (glycoprotein Ib) đóng vai trò như một thụ thể (receptor) của yếu tố Willebrand.

- Tóm lại, tình trạng kết dính tiểu cầu vào thành mạch có thể được sơ đồ hoá như sau: Tiểu cầu ⇔ Glycoprotein Ib ⇔ Yếu tố Willebrand ⇔ Cấu trúc dưới nội mạc.

2. Kết dính tiểu cầu vào cấu trúc dưới nội mạc giàu collagen sẽ khởi phát quá trình ngưng tập giữa các tiểu cầu với nhau (collagen là một chất gây cảm ứng mạnh quá trình ngưng tập tiểu cầu).



Hình 1. Kết dính và ngưng tập các tiểu cầu

3. Ngưng tập tiểu cầu một phần do collagen khởi phát, phần khác là do vai trò của ADP được sản xuất tại chỗ. Sự ngưng tập này sẽ làm tăng nồng độ Ca^{2+} nội bào của các tiểu cầu.

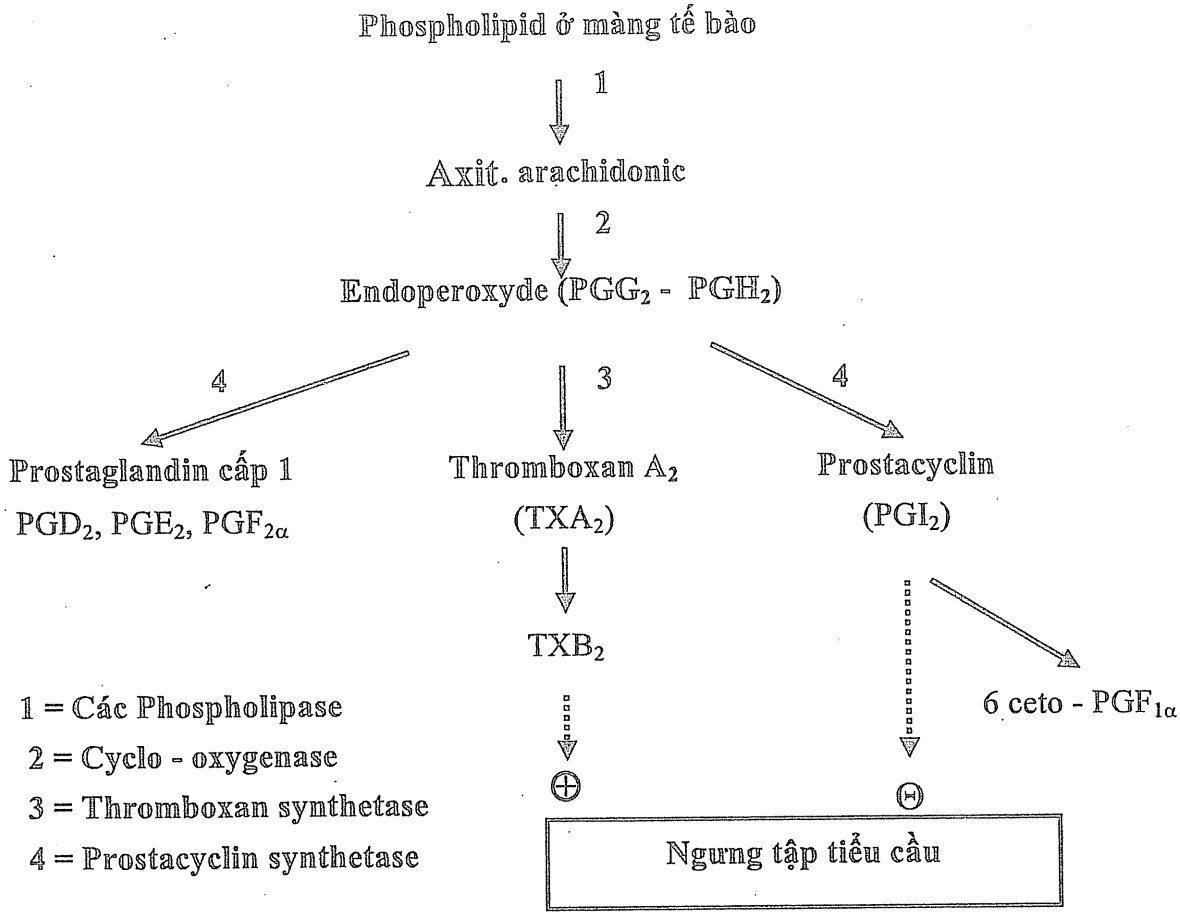
4. Chính tình trạng tăng nồng độ Ca^{++} trong bào tương kể trên sẽ gây nên:

- Biến đổi hình dạng tiểu cầu (do làm mất polymer hóa các vi ống và gây co sợi actin - myosin).

- Huy động các thụ thể (receptor) đặc hiệu ở màng tiểu cầu vào sử dụng → hoạt hóa các yếu tố đông máu.

- Các thụ thể màng là các phospholipid tích điện âm (yếu tố 3 tiểu cầu PF_3) cần thiết cho quá trình biến đổi prothrombin thành thrombin và fibrinogen thành fibrin.

- Tăng tổng hợp acid arachidonic và thromboxan A_2 do hoạt hóa enzym cyclo-oxygenase và thromboxane synthetase (*Hình 2*).



*Hình 2.*Con đường tổng hợp axit arachidonic, thromboxan A_2 và prostacyclin (PGI_2)

5. Tăng tổng hợp thromboxan A2 (TXA2) có tác dụng:

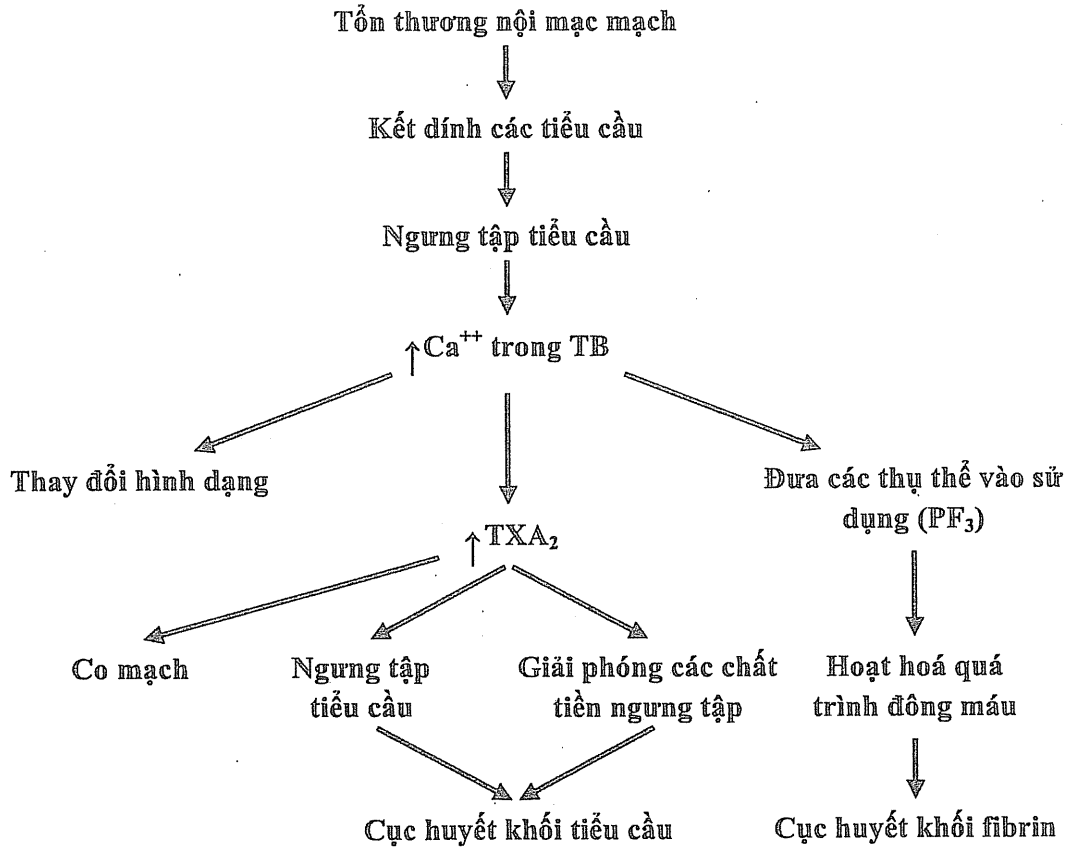
- Giải phóng các chất trung gian hoá học chứa trong các hạt nội bào tương khỏi tiểu cầu (phóng thích của tiểu cầu). Trong số các chất trung gian hoá học được giải phóng từ tiểu cầu cần kể tới ADP, serotonin, Ca^{++}, fibrinogen, yếu tố Willebrand, yếu tố 4 của tiểu cầu, β_2 thrombo - globulin, fibronectin.vv.. Nhiều chất được giải phóng kể trên là các chất gây cảm ứng ngưng tập tiểu cầu (ADP, serotonin, yếu tố Willebrand...) và gây ngưng tập các tiểu cầu lân cận.
- Gây tác dụng co mạch tại chỗ.
- Gây ngưng tập giữa các tiểu cầu với nhau.

Cần chú ý là các cơ chế hoạt hóa tiểu cầu nói trên:

1. Cho phép làm ngừng chảy máu bằng cách tạo ra đinh cầm máu (clou hémostatique) khi có tổn thương gây rách động mạch.
2. Tham gia vào bệnh sinh của vữa xơ động mạch và cần lưu ý là việc dùng chất ức

chế ngưng tập tiểu cầu đã được chứng minh hiệu quả dự phòng các tai biến huyết khối não, mạch vành và mạch ngoại vi.

Có thể tóm tắt các giai đoạn khác biệt của quá trình hoạt hóa các tiểu cầu khi có tổn thương nội mạc mạch máu như trong *Hình 3*.



Hình 3. Sơ đồ minh họa quá trình hoạt hóa tiểu cầu

Về mặt XN, có thể nghiên cứu tình trạng ngưng tập tiểu cầu dưới tác động của nhiều loại chất chủ vận (agonist) tiểu cầu như collagen, ADP, ristocetin, adrenalin, thrombin hay axit arachidonic. Sau khi tình trạng ngưng tập các tiểu cầu xảy ra, tiến hành đo lượng ánh sáng đi qua dung dịch. Quá trình truyền ánh sáng qua dung dịch huyết tương sẽ tăng lên sau khi các tiểu cầu đã ngưng tập với nhau.

Xét nghiệm đánh giá tình trạng ngưng tập tiểu cầu cho phép:

1. Phát hiện tình trạng tăng ngưng tập tiểu cầu với nguy cơ dễ mắc các bệnh lý huyết khối.
2. Phát hiện tình trạng giảm ngưng tiểu cầu bẩm sinh hay mắc phải có nguy cơ gây tạng dễ chảy máu.
3. Nghiên cứu tiến triển của tình trạng ngưng tập tiểu cầu ở BN trong thời gian đang được điều trị bằng thuốc chống ngưng tập tiểu cầu.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN đánh giá khả năng kết dính các tiểu cầu với nhau.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Ống nghiệm chứa chất chống đông citrat 3,8% (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu).

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Các điều kiện cần tuân thủ khi làm XN đánh giá ngưng tập tiểu cầu là:

- Buộc garô ở mức tối thiểu.
- Lấy đủ máu vào ống nghiệm, bảo đảm đúng nồng độ của chất chống đông.
- Lắc ống nghiệm cẩn thận.
- Tiến hành làm XN nhanh sau khi thu bệnh phẩm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Ngưng tập tiểu cầu với collagen đạt mức 60 - 90%.

Giá trị bình thường có thể thay đổi với thuốc thử được sử dụng.

TĂNG NGƯNG TẬP TIỂU CẦU VỚI COLLAGEN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Tình trạng stress.
2. Gắng sức thể lực.
3. Nhồi máu cơ tim.
4. Đái tháo đường.
5. Dùng thuốc viên ngừa thai.
6. Huyết khối động mạch.
7. Huyết khối tĩnh mạch sâu.
8. Tắc mạch phổi.
9. Tăng bêta lipoprotein máu.
10. Chứng đa hồng cầu nguyên phát.
11. Tình trạng tăng đông.

GIẢM NGƯNG TẬP TIỂU CẦU VỚI COLLAGEN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Dùng thuốc chống ngưng tập TC.
2. Dùng một số thuốc như:

- Thuốc chống viêm không phải steroid.
- Kháng sinh (Vd: penicillin, cephalosporin).
- Thuốc ức chế canxi.
- Thuốc an thần hoặc thuốc chống trầm cảm.
- Thuốc kháng histamin.
- Dextran.

3. Do có mặt các sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin.
4. Tình trạng không có fibrinogen máu (afibrinogenemia).
5. Suy thận.
6. Rối loạn protein máu (Vd: đa u tuỷ xương, Bệnh Waldenstrom).
7. Hội chứng tăng sinh tủy.
8. Bệnh lơxêmi cấp dòng tủy.
9. Giảm tiểu cầu do có kháng thể kháng tiểu cầu.
10. Bệnh suy nhược tiểu cầu di truyền của Glanzmann (Glanzmann's thrombasthenia).
11. Hội chứng các tiểu cầu xám (Gray platelet symdrome).
12. Hội chứng Bernard - Soulier.
13. Các rối loạn tự miễn.
14. Xơ gan.
15. Ban xuất huyết giảm tiểu cầu vô căn.
16. Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
17. Viêm mạch.
18. Bệnh Von Willebrand.
19. Hội chứng Wiskott - Aldrich.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu, tăng lipid máu, tăng hemoglobin máu hay tăng bilirubin máu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm giảm ngưng tập tiểu cầu* là: aspirin, carbenicillin, cephalothin, chlordiazepoxid, chloroquin, clofibrat, cocain, corticosteroid,

cyproheptadin, diazepam, diphenhydramin, dipyridamol, furosemid, gentamycin, guaifenesin, heparin, ibuprofen, imipramin, idomethacin, marijuana, acid mefenamic, naproxen, nitrofurantoin, nortriptylin, penicillin G, phenothiazin, phenylbutazon, promethazin, propranolol, pyrimidin, warfarin, sulfinpyrazon, theophyllin, vitamin E.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM XÁC ĐỊNH ĐỘ NGƯNG TẬP TIỂU CẦU VỚI COLLAGEN

1. XN có giá trị đối với các BN có hội chứng xuất huyết khó giải thích căn nguyên khi kết hợp với XN đánh giá thời gian chảy máu.

2. XN hữu ích trong tìm kiếm tình trạng tăng ngưng tập tiểu cầu ở BN có nguy cơ bị tai biến huyết khối.

3. XN hữu ích để theo dõi điều trị bằng thuốc chống ngưng tập tiểu cầu, với điều kiện lấy bệnh phẩm đúng nguyên tắc và phương pháp XN được chuẩn hóa.

OSTEOCALCIN

(Ostéocalcine, GLA Protéine osseuse / Osteocalcin, Bone G1a Protein)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Osteocalcin (Protein G1a của xương) là một trong số những protein không thuộc loại collagen quan trọng nhất của xương. Osteocalcin được các tạo cốt bào tổng hợp trong xương. Sau khi được sản xuất, một lượng chất này được tích hợp vào khối matrix xương và một lượng đi vào vòng tuần hoàn. Sau đó khối matrix xương sẽ gắn thêm chất khoáng (mineralize) để tạo nên xương mới.

Các nghiên cứu cho thấy protein này là một chất chỉ điểm đặc hiệu cho quá trình tạo xương (tức là quá trình tái cấu trúc xương). Nồng độ osteocalcin lưu hành phản ánh tốc độ hình thành xương, trái ngược với các phosphatase kiềm huyết thanh là một chất chỉ điểm kém đặc hiệu cho quá trình này.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để đánh giá tình trạng tạo xương đối với các bệnh lý xương.
2. Để phát hiện các đối tượng có nguy cơ bị loãng xương.
3. Để theo dõi tình trạng chuyển hóa xương ở phụ nữ trong và sau khi mãn kinh.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương (bệnh phẩm được lấy vào ống tráng heparin).

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Do osteocalcin là một protein không bền vững, XN định lượng osteocalcin đòi hỏi tuân thủ nghiêm ngặt các điều kiện lấy và vận chuyển mẫu bệnh phẩm tới phòng XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 8 - 37 ng/mL *hay* 1,37 - 6,33 nmol/L.
- *Nữ*: 7 - 38 ng/mL *hay* 1,20 - 6,50 nmol/L.
- *Người loãng xương*: 17 - 49 ng/mL *hay* 2,91 - 8,38 nmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ OSTEOCALCIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh to đầu chi.
- Gãy xương.
- Cường cận giáp.
- Loãng xương.
- Suy thận.

GIẢM NỒNG ĐỘ OSTEOCALCIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Điều trị chống tiêu xương (antiresorptive therapy).
- Giảm chức năng tuyến cận giáp.
- Điều trị bằng corticoid dài ngày.
- Bệnh đa u tủy xương nặng.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Có tình trạng biến đổi nồng độ ostecalcin máu theo nhịp ngày đêm.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG OSTEOCALCIN

Định lượng nồng độ osteocalcin máu rất hữu ích để:

1. Phát hiện các đối tượng có nguy cơ bị loãng xương, nhất là các BN loãng xương có tốc độ tái cấu trúc xương ở mức độ cao và BN loãng xương được điều trị bằng fluor.

2. Theo dõi tình trạng chuyển hóa xương trong và sau khi mãn kinh.

3. Theo dõi đáp ứng với điều trị chống tiêu xương. Tác động của điều trị chống tiêu xương lên nồng độ osteocalcin có thể được đánh giá ngay sau điều trị (trong vòng 3 - 6 tháng) và như vậy là xảy ra sớm hơn hình ảnh thấy được khi là test đo mật độ xương (1 - 2 năm).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Hiện còn thiếu các dữ liệu tin cậy để đánh giá chính xác vai trò của XN định lượng osteocalcin trong thăm dò các bất thường chuyển hóa xương.
- XN chỉ có một lợi ích khiêm tốn trong nghiên cứu bệnh xương hóa đá (bệnh Paget), tình trạng cường cận giáp và chứng nhuyễn xương (osteomalacie).

PEPTID GÂY THẢI NATRI QUA NƯỚC TIỂU

(Natriuretic Peptides)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Các peptid gây thải natri qua nước tiểu (natriuretic peptides) là các peptid có cấu trúc tương tự như nhau được các tế bào trong toàn bộ cơ thể sản xuất ra. Hai trong số các peptid này được các tế bào cơ tim sản xuất là: peptid gây thải natri qua nước tiểu typ A (*A - type natriuretic peptide*) còn được biết như là peptid gây thải natri qua nước tiểu nguồn gốc tâm nhĩ (*atrial natriuretic peptide* [ANP]) và peptid gây thải natri qua nước tiểu týp B (*B - type natriuretic peptide*) còn được biết như là peptid gây thải natri qua nước tiểu nguồn gốc não (*Brain natriuretic peptide* [BNP]). Trong khi peptid gây thải natri qua nước tiểu nguồn gốc tâm nhĩ (ANP) chỉ duy nhất được các tế bào cơ tim của nhĩ sản xuất, thì peptid gây thải natri qua nước tiểu nguồn gốc não [BNP] được cả tế bào cơ tim của tâm nhĩ và tâm thất sản xuất.

ANP và BNP duy trì tình trạng hằng định nội môi bằng cách thúc đẩy tình trạng bài niệu và tăng thải natri qua nước tiểu (natriuresis). BNP được giải phóng từ tâm thất (đặc biệt là từ thất trái) khi có tình trạng tăng gánh áp lực hay thể tích. Peptid này gây dãn các động mạch và tĩnh mạch và làm giảm nồng độ các hormon thần kinh (neurohormones) gây co mạch và giữ lại natri. Hiện tại người ta biết rõ là tình trạng tăng gánh thất sẽ gây giải phóng cả BNP và N - terminal proBNP (NT - proBNP).

Mặc dù ANP là peptid gây thải natri qua nước tiểu đầu tiên được phát hiện, song chính *BNP mới là peptid được sử dụng rộng rãi trên lâm sàng.*

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN định lượng BNP giúp chẩn đoán tình trạng suy tim.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương. Bệnh phẩm được lấy vào ống nghiệm có EDTA. Tách huyết tương bằng cách ly tâm và bảo quản huyết tương đông lạnh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- BNP: < 100 pg/mL *hay* <100 ng/L.
- NT - pro BNP: < 400 pg/mL *hay* < 400 ng/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ BNP

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Tổn thương phổi cấp.
- Nhồi máu cơ tim cấp.
- Suy thận mạn.
- Xơ gan.
- Suy tim ứ huyết.
- Sau can thiệp nong động mạch vành (coronary angioplasty).
- Tăng huyết áp.
- Tình trạng tăng thể tích máu.
- Phì đại thất trái.
- Truyền nesiritid.
- Tăng áp động mạch phổi.

GIẢM NỒNG ĐỘ BNP

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Đáp ứng với điều trị bằng thuốc điều trị tăng huyết áp.
- Đáp ứng với điều trị bằng thuốc lợi tiểu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nồng độ BNP tăng lên theo tuổi và ở giới nữ.
- Tình trạng béo phì có thể gây ***giảm giả tạo*** nồng độ BNP.
- BN bị suy thận hay đang được lọc máu có thể bị tăng nồng độ BNP bất kể họ có bị suy tim hay không.
- Các BN có tình trạng suy tim phải (do bị bệnh tâm phế, tắc mạch phổi, tăng áp động mạch phổi) có thể có nồng độ BNP lên tới 300 - 400 pg/mL.
- Truyền Nesiritid gây tăng nồng độ BNP lên tới giá trị 3 000 pg/mL.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG PEPTID GÂY THẢI NATRI QUA NƯỚC TIỂU

1. XN giúp ích trong chẩn đoán suy tim. Nồng độ BNP tăng lên ở các đối tượng bị suy tim trong giai đoạn mất bù. Tuy nhiên cần lưu ý là các BN bị rối loạn chức năng thất trái song được bù trừ tốt nhờ điều trị nội khoa có thể có nồng độ BNP bình thường.

2. BNP là một XN hữu ích giúp người thầy thuốc lâm sàng chẩn đoán phân biệt tình trạng khó thở do suy tim với các tình trạng khó thở do các nguyên nhân khác.

3. BNP là peptid gây thải natri qua nước tiểu *thường được sử dụng nhất* trên lâm sàng. Sở dĩ như vậy một phần là do BNP có thời gian bán hủy kéo dài hơn (20 phút đối với BNP so với 3 phút đối với ANP), bên cạnh đó là nồng độ BNP không bị tác động của gắng sức hay hoạt động thể lực, trái lại nồng độ ANP có thể bị ảnh hưởng bởi các hoạt động thường ngày. NT - proBNP có thời gian bán hủy kéo dài tới 120 phút, khiến cho peptid này trở nên kém hữu ích hơn khi áp dụng để theo dõi các thay đổi cấp tính trên lâm sàng. Tuy nhiên các nghiên cứu gợi ý có thể sử dụng peptid này như một yếu tố dự đoán mạnh cho nguy cơ tử vong đối với bệnh nhân.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo khuyến cáo năm 2006 của Hội Nghiên cứu suy tim Mỹ (Heart Failure Society of American): chẩn đoán tình trạng suy tim mất bù chủ yếu cần được dựa trên các dấu hiệu và triệu chứng lâm sàng. Khi chẩn đoán không chắc chắn, cần xem xét định lượng nồng độ peptid gây thải natri qua nước tiểu týp B trong huyết tương (plasma B - type natriuretic peptide [BNP] hay peptid gây thải natri qua nước tiểu týp pro - B có nhóm tận N (N - terminal pro - B - týp natriuretic peptide [NT - proBNP]). Không nên giải thích kết quả xét nghiệm nồng độ peptid gây thải natri qua nước tiểu một cách riêng rẽ mà phải phối hợp với bệnh cảnh lâm sàng và sử dụng tất cả các dữ liệu lâm sàng có được để chẩn đoán suy tim.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Các BN bị suy tim mạn sẽ bị tăng nồng độ BNP, song mức tăng nồng độ này ổn định.
- Các BN mới bị tăng nồng độ BNP cần được đánh giá sâu thêm về tim mạch (Vd: làm điện tâm đồ, siêu âm tim).
- Mặc dù BNP và NT - proBNP được bài xuất với tỉ lệ 1:1, song nồng độ NT - ProBNP có thể cao hơn nhiều so với BNP ở cùng một BN do thời gian bán hủy của NT - proBNP dài hơn.

PHOSPHATASE ACID

(Phosphatases acides, phosphatases acides prostatiques / Acid Phosphatase, Prostatic Acid Phosphatase [PAP])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Phosphatase acid, còn được biết như phosphatase acid tuyến tiền liệt (prostatic acid phosphatase [PAP]) là một enzym được tìm thấy chủ yếu tại tuyến tiền liệt (với hoạt độ cao được tìm thấy trong tinh dịch). Enzym này được tìm thấy với hoạt độ thấp hơn ở thận, gan, lách, tủy xương, hồng cầu và tiểu cầu. Phosphatase acid được sử dụng để chẩn đoán ung thư tiền liệt di căn ở giai đoạn nặng và để theo dõi đáp ứng của BN đối với điều trị ung thư tuyến tiền liệt.

Trước đây phosphatase acid được coi như một chất chỉ điểm ung thư (tumor marker) đối với ung thư tuyến tiền liệt do hoạt độ enzym cao được thấy trong các tế bào ung thư và enzym này được giải phóng vào huyết thanh càng dễ dàng khi khối u tuyến tiền liệt có kích thước càng lớn. Tuy nhiên, với sự phát hiện và áp dụng XN tìm kháng nguyên đặc hiệu của tuyến tiền liệt (prostate - specific antigen [PSA]), XN phosphatase acid hiện tại ít được áp dụng hơn.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá mức độ lan rộng của một ung thư tuyến tiền liệt.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Tránh gây vỡ hồng cầu khi xét nghiệm.

Tiến hành lấy mẫu máu vào buổi sáng khi BN nhịn ăn, một số phòng XN không yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu xét nghiệm.

XN cần được thực hiện càng nhanh càng tốt sau khi lấy bệnh phẩm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

2,2 - 10, 5 U/L ↔ *hay* 35 - 175 nkat/L.

TĂNG HOẠT ĐỘ PHOSPHATASE ACID

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Suy thận cấp.
- Các di căn xương.
- Ung thư vú.
- Xơ gan.
- Sản giật.
- Bệnh Gaucher.
- Thiếu máu tan máu.
- Viêm gan.
- Cường chức năng tuyến cận giáp (hyperparathyroidism).
- U gan.
- Đa u tủy xương.
- Vàng da tắc mật.
- Bệnh xương hóa đá (bệnh Paget).
- Ung thư tuyến tiền liệt.
- Lạm dụng tình dục (nhất là đối với trẻ vị thành niên).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Cần tránh tất cả các thao tác tác động đối với tuyến tiền liệt (Vd: thăm hậu môn hay soi bàng quang) trong vòng 2 ngày trước khi làm XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng hoạt độ phosphatase acid* là: các steroid làm tăng chuyển hóa, androgen, clofibrat.
- Các thuốc có thể *làm giảm hoạt độ phosphatase acid* là: rượu, fluo, oxalat, phosphat.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ PHOSPHATASE ACID

- XN hữu ích để theo dõi sự phát triển của ung thư tuyến tiền liệt: nồng độ phosphatase acid tương quan với mức độ phát triển của u và tình trạng di căn.

- XN được sử dụng như một yếu tố đánh giá tiên lượng và đáp ứng với điều trị đối với ung thư tuyến tiền liệt.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo hướng dẫn của Viện Hàn lâm Nhi khoa Mỹ (American Academy of Pediatrics) về đánh giá lạm dục tình dục đối với trẻ vị thành niên, hoạt độ phosphatase acid cao ở trẻ vị thành niên được coi như một tiêu chuẩn nghi vấn có tình trạng lạm dục tình dục đối với trẻ.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- XN này không hoàn toàn đặc hiệu đối với bệnh lý tuyến tiền liệt do tăng hoạt độ phosphatase acid có thể được gặp trong các bệnh lý xương gây tân tạo xương (ostéoplasie), một số bệnh lý huyết học và gan.
- Đo hoạt độ phosphatase acid là một xét nghiệm kém nhạy để chẩn đoán sớm ung thư tuyến tiền liệt. Một hoạt độ bình thường không đủ tin cậy để loại trừ được tình trạng di căn của ung thư tuyến tiền liệt.

PHOSPHATASE KIỀM

(Phosphatases alkalines / Alkaline Phosphatase [ALP])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Phosphatase kiềm là một enzym được tìm thấy trong gan, xương, rau thai, ruột non và thận, nhưng chủ yếu là ở các tế bào phủ đường mật và trong các tạo cốt bào tham gia vào quá trình hình thành xương mới.

Phosphatase kiềm đại diện cho một tập hợp các enzym mà khi điện di cho phép tách biệt chúng thành những isoenzym có xuất xứ từ nhiều nguồn gốc khác nhau:

- Nguồn gốc xương: Không bền với nhiệt độ.
- Nguồn gốc gan: Bền vững với nhiệt độ.
- Nguồn gốc mật: Bền vững với nhiệt độ.
- Nguồn gốc ruột: Bền vững với nhiệt độ.
- Nguồn gốc rau thai: Bền vững với nhiệt độ.
- Nguồn gốc khối u: (phosphatase kiềm Regan): Bền vững với nhiệt độ.

Trong điều kiện bình thường, hoạt độ của phosphatase kiềm phản ánh sự tổng hợp các isoenzym của xương (phản ánh hoạt tính của tạo cốt bào) và của gan (phosphatase kiềm được bài xuất bình thường từ gan vào mật). Phần nguồn gốc mật hầu như không có. Phần nguồn gốc ruột (không mang ý nghĩa bệnh lý) đôi khi được thấy ở các BN thuộc nhóm máu O và A. Phần nguồn gốc bào thai được thấy vào cuối kỳ thai nghén (3 tháng cuối) và phosphatase kiềm Regan được phát hiện trong các u gan (hepatome), ung thư tụy, ung thư phổi và cả ở BN bình thường.

Tăng hoạt độ phosphatase kiềm rất thường được thấy trong các giai đoạn phát triển xương (như ở trẻ em), trong nhiều loại bệnh lý gan và khi có tình trạng tắc mật. Phosphatase kiềm Regan cũng được coi như một chất chỉ điểm khối u (tumor marker) và nó tăng lên trong trường hợp sarcome xương (osteogenic sarcoma) và trong ung thư vú hay tuyến tiền liệt di căn xương. Trong trường hợp tăng phosphatase kiềm, xác định các isoenzym cho phép biết được nguồn gốc của enzym điều này rất hữu ích cho việc chẩn đoán phân biệt

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để chẩn đoán tình trạng ứ mật.
2. Để chẩn đoán bệnh lý xương có đi kèm với tăng nồng động của tạo cốt bào.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Thường cần yêu cầu BN phải nhịn ăn từ 10 - 12h trước khi lấy máu xét nghiệm.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Nữ: 30 - 100 U/L (0,5 - 1,67 µkat/L).
- Nam: 45 - 115 U/L (0,75 - 1,92 µkat/L).
- Người có tuổi: Hơi cao hơn giá trị bình thường.
- Trẻ em: Từ 1 - 3 lần giá trị bình thường.
- Tuổi dậy thì: Từ 5 - 6 lần giá trị bình thường.
- Phụ nữ có thai (3 tháng cuối): Không quá 2 lần giá trị bình thường.

GIẢM HOẠT ĐỘ PHOSPHATASE KIỀM

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiểu năng giáp.
- Thiếu máu nặng.
- Bệnh thiếu vitamin C.
- Bệnh Celiac.
- Bệnh viêm thận mạn (hay bệnh Bright).
- Xơ hóa thành nang (cystic fibrosis) hay bệnh nhày nhớt (mucoviscidosis).
- Cung cấp quá nhiều vitamin D.
- Do có dị tật di truyền.
- Giảm phospho máu.
- Mất khả năng tạo xương bình thường.
- Suy dinh dưỡng.
- Hội chứng nhiễm kiềm do uống sữa (Milk - alkali syndrome).
- Thiếu máu ác tính Biermer.
- Suy rau thai.

TĂNG HOẠT ĐỘ PHOSPHATASE KIỀM NGUỒN GỐC XƯƠNG

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Tuổi đang phát triển của trẻ em.
2. Can hóa các xương gãy.
3. Bệnh Paget.
4. Các di căn xương:

- Đa u tủy xương.
- U vú, phổi, tuyến tiền liệt, dạ dày, đại tràng, thận.
- Sarcoma xương (osteogenic sarcoma).

5. Nhuyễn xương (Osteomalacia).

Các *nguyên nhân ít gặp* hơn là:

1. Viêm cột sống dính khớp.
2. Cường cận giáp tiên phát hay thứ phát.
3. Hội chứng Cushing.
4. Xương hóa đá.
5. Bệnh Gaucher.
6. Bệnh lý ung thư: bệnh lơ xê mi (leukemie), ung thư gan.

Ghi chú:

Tình trạng loãng xương không có ảnh hưởng trên hàm lượng các phosphatase kiềm.

TĂNG HOẠT ĐỘ PHOSPHATASE KIỀM NGUỒN GỐC GAN MẬT

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Tắc mật ngoài gan (đường mật, tụy)

- Sỏi.
- Ung thư biểu mô (carcinoma) đường mật.
- Viêm tụy cấp.
- Nang giả tụy sau viêm tụy cấp.
- Ung thư tụy.
- U bóng Vater.

2. Tắc đường mật trong gan

- Xơ gan - mật tiên phát.
- Viêm đường mật xơ hóa.

3. Bệnh lý tế bào gan

- Viêm gan.
- Xơ gan.
- Tăng BC đơn nhân nhiễm trùng.
- Nhiễm trùng do cytomegalovirus.

4. Tổn thương xâm nhiễm gan

- Di căn ung thư.
- Apxe.
- U gan.

Các *nguyên nhân ít gặp* hơn là:

1. Nhiễm khuẩn huyết.
2. Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
3. Bệnh nhiễm sán chó (echonococcus).
4. Chảy máu đường mật.
5. Viêm khớp dạng thấp.
6. Sản giật.
7. Chế độ ăn có hàm lượng mỡ cao.

Cần ghi nhận là 1/3 số BN có tăng hoạt độ phosphatase kiềm nguồn gốc gan mật song không phát hiện được tổn thương gan hay đường mật.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Nhiều loại thuốc có thể làm *tăng hoạt độ phosphatase kiềm* như: thuốc ức chế men chuyển angiotensin, paracetamol, thuốc chống co giật, kháng sinh, thuốc an thần kinh (Vd: phenothiazin), benzodiazepin, sulfat sắt, heparin, các interferon, thuốc kháng viêm không phải steroid, salicylat, lợi tiểu nhóm thiazid, trimethobenzamid, variconazol.
- Các thuốc có thể làm *giảm hoạt độ phosphatase kiềm* là: arsen, clofibrat, cyanid, thuốc ngừa thai uống loại phối hợp estrogen và progesteron (estroprogestatif), fluor, nitrofuratoine, oxalat, phosphat, propranolol và muối kẽm.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ PHOSPHATASE KIỀM

Mặc dù không đặc hiệu cho một cơ quan nào của cơ thể, song đo nồng độ phosphatase kiềm là một XN hữu ích trong:

1. Thăm dò các bệnh lý gan mật: Để khẳng định một bệnh lý gan mật, rất hữu ích khi tiến hành XN đồng thời cả 5' nucleotidase và gamma-GT. Thậm chí trong một số trường hợp khó, cần tiến hành định lượng isoenzym của phosphatase kiềm (để tìm kiếm nguồn gốc của tăng hoạt độ phosphatase máu).

2. Thăm dò các bệnh lý xương: Phosphatase kiềm nguồn gốc xương là một chất chỉ điểm cho hoạt tính của tạo cốt bào (Vd: bệnh xương hóa đá [bệnh Paget], chứng nhuyễn xương [osteomalacie]). Hoạt độ enzym này tăng lên trong 3 tháng tạo canxi xương sau khi bị gãy xương. Enzym này hiếm khi tăng lên trong các di căn xương.

3. Theo dõi các bệnh lý khối u (tăng phosphatase kiềm gợi ý có di căn xương hay gan).

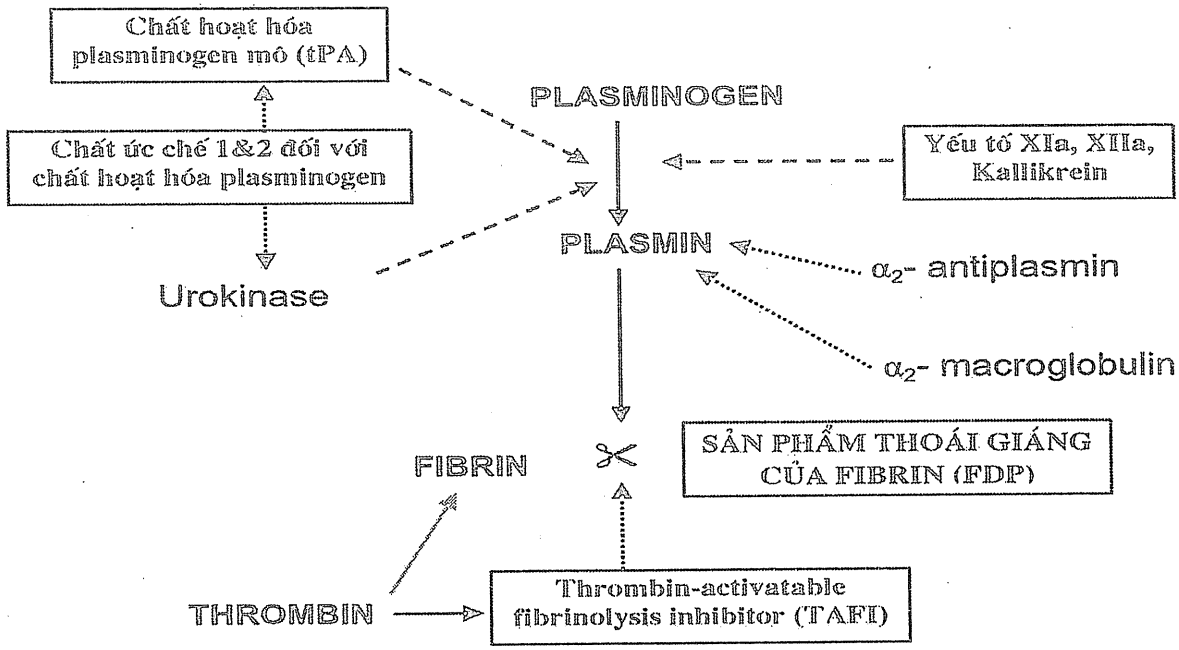
PLASMINOGEN

(Plasminogen, Fibrinolysin)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi xảy ra tình trạng tổn thương mạch máu hay mô, quá trình cầm máu được khởi động và cục đông fibrin được hình thành. Một khi quá trình hàn gắn vết thương xảy ra và cục đông fibrin không còn cần cho cơ thể nữa, cục đông fibrin sẽ được ly giải dần bởi tình trạng thoái giáng fibrin thành các đoạn hòa tan (quá trình được biết dưới tên gọi là tiêu fibrin [fibrinolysis]) nhờ vai trò của plasmin.

Plasmin được hình thành từ plasminogen. Plasminogen là một beta - globulin bình thường được tìm thấy trong huyết tương dưới dạng không hoạt động. Hình thành plasmin từ plasminogen cần tới một enzym được gọi là ***chất gây hoạt hóa*** (activator). Trong điều kiện bình thường, không tìm thấy chất gây hoạt hóa trong huyết tương nhưng chất tiền thân của nó là ***proactivator*** được tìm thấy trong cơ thể và có thể được chuyển đổi thành chất gây hoạt hóa (activator) bởi ***cytofibrinokinase*** (một enzym mô), ***staphylokinase và streptokinase*** (enzym của vi khuẩn), ***plasma kinase*** (Yếu tố Hageman) và một số enzym khác. ***Chất gây hoạt hóa plasminogen mô*** (Tissue plasminogen activator [TPA]) được các tế bào nội mô sản xuất ra dường như là yếu tố chịu trách nhiệm chính đối với quá trình tiêu fibrin sinh lý trong cơ thể.



Hình 1. Giản đồ mô tả quá trình tiêu fibrin (fibrinolysis)

Ghi chú:

Thrombin - activatable fibrinolysis inhibitor (TAFI) còn được biết như là carboxypeptidase B2 huyết tương, khi tiếp xúc với phức hợp thrombin - thrombomodulin sẽ được chuyển thành carboxypeptidase có hoạt tính (hay TAFI được hoạt hóa [TAFIa]) gây ức chế quá trình tiêu fibrin.

Không thể định lượng trực tiếp được nồng độ plasmin do enzym tiêu protein này không có trong máu dưới dạng hoạt động. XN được thực hiện bằng cách cho thêm một chất hoạt hóa plasminogen vào mẫu máu của BN. Chất hoạt hóa khiến plasminogen (dạng không hoạt hóa) được chuyển đổi thành plasmin (dạng được hoạt hóa), plasmin khi được hình thành sẽ làm cho chất phản ứng có trong dung dịch bị đổi màu. Chất tạo màu này (là chất có thể định lượng được) tương ứng với nồng độ plasminogen có hoạt tính trong cơ thể.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Định lượng dạng bất hoạt của plasmin là plasminogen để đánh giá hệ thống tiêu fibrin.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết tương. Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

80 - 130% *hay* 0,80 - 1,30.

3,36 ± 0,44 CTA (Council on Thrombolytic Agents) U/mL.

TĂNG NỒNG ĐỘ PLASMINOGEN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Lo lắng.
- Tình trạng nhiễm trùng.
- Tình trạng viêm.
- Có thai.
- Tình trạng stress.

GIẢM NỒNG ĐỘ PLASMINOGEN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Xơ gan.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).
- Tiền sản giật và sản giật.
- Bệnh màng trong (hyaline memebrane disease).
- Bệnh gan.
- Hội chứng thận hư.
- Huyết khối tĩnh mạch.
- Bệnh lý u tân sinh.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Giảm giả tạo kết quả XN có thể xảy ra nếu đặt garot tĩnh mạch quá lâu khi lấy máu XN.
- Gắng sức thể lực quá mức làm tăng nồng độ plasminogen.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ plasminogen máu* là: Steroid chuyển hóa, thuốc viên ngừa thai.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ plasminogen máu* là: Thuốc tiêu fibrin.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

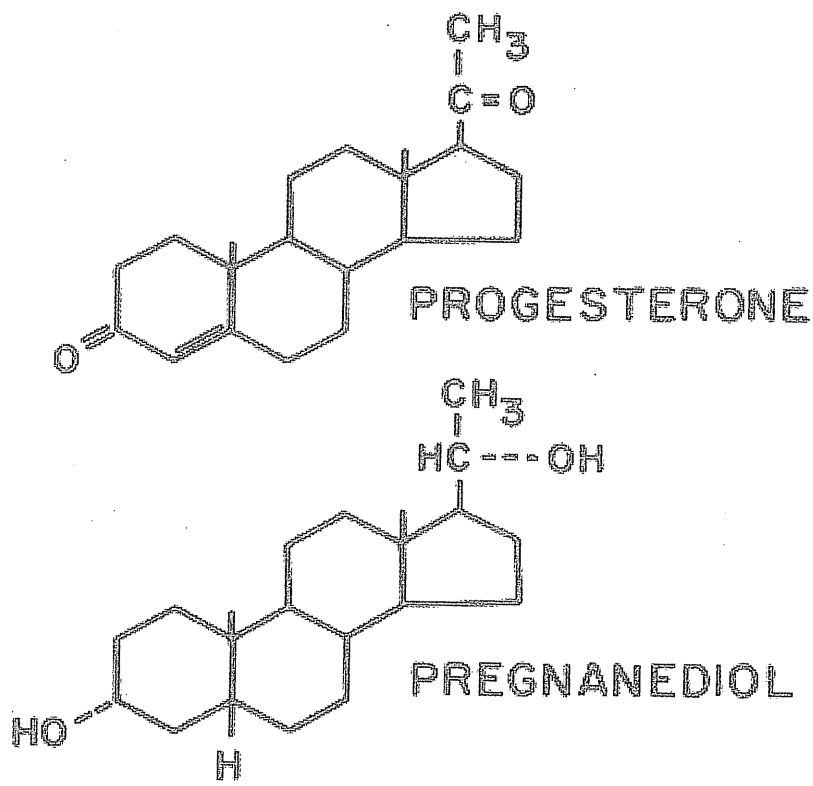
Giảm nồng độ plasminogen chỉ dẫn sự gia tăng nguy cơ bị huyết khối mạch.

PREGNANEDIOL NIỆU

(Prégnanediol urinaireb / Pregnanediol)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Pregnanediol là chất chuyển hóa chính của progesteron. Progesteron là một hormon sinh dục được hoàng thể (corpus luteum), rau thai khi có thai và vỏ thượng thận tiết ra. Tình trạng tiết pregnanediol điển hình sẽ tăng cao trong khi có thai và giảm thấp khi có suy hoàn thể (luteal deficiency) hay suy rau thai.



Hình 1. Công thức của progesteron và pregnanediol

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN này được sử dụng để đánh giá chức năng rau thai và buồng trứng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được tiến hành trên mẫu bệnh phẩm nước tiểu 24 giờ.
- Cần hướng dẫn BN không được làm nhiễm bẩn nước tiểu do lẫn phân hay giấy vệ sinh.
- Bệnh phẩm được chứa trong bình chứa thích hợp có chất bảo quản (1g axit boric). Giữ nước tiểu trong tủ mát hay trong đá lạnh.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 0 - 1,9 mg/24giờ *hay* 0 - 5,9 µmol/ngày.
- *Nữ*:
  - Giai đoạn tạo nang buồng trứng: 0 - 2,6 mg/24giờ *hay* 0 - 8,1 µmol/ngày.
  - Giai đoạn hoàng thể: 2,6 - 10,6 mg/24giờ *hay* 8,1 - 33,1 µmol/nmgày.
- *Khi có thai*:
  - 3 tháng đầu: 10 - 35 mg/24giờ *hay* 31 - 109 µmol/ngày.
  - 3 tháng giữa: 35 - 70 mg/24giờ *hay* 109 - 218 µmol/ngày.
  - 3 tháng cuối: 70 - 100 mg/24giờ *hay* 218 - 312 µmol/ngày.

TĂNG NỒNG ĐỘ PREGNANEDIOL

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tăng sản thượng thận (adrenal hyperplasia).
- Tắc nghẽn đường mật.
- Ung thư buồng trứng di căn.
- Nang buồng trứng.
- Trong thời gian rụng trứng.
- Có thai.

GIẢM NỒNG ĐỘ PREGNANEDIOL

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Vô kinh.
- Không rụng trứng.

- Ung thư vú.
- Thai chết lưu.
- Chửa trứng (hydratidiform mole).
- Ung thư buồng trứng.
- Suy rau thai.
- Tiền sản giật.
- Dọa xảy thai.
- Nhiễm độc thai nghén.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ pregnanediol* trong nước tiểu là: corticotropin, methanemin mandelat.

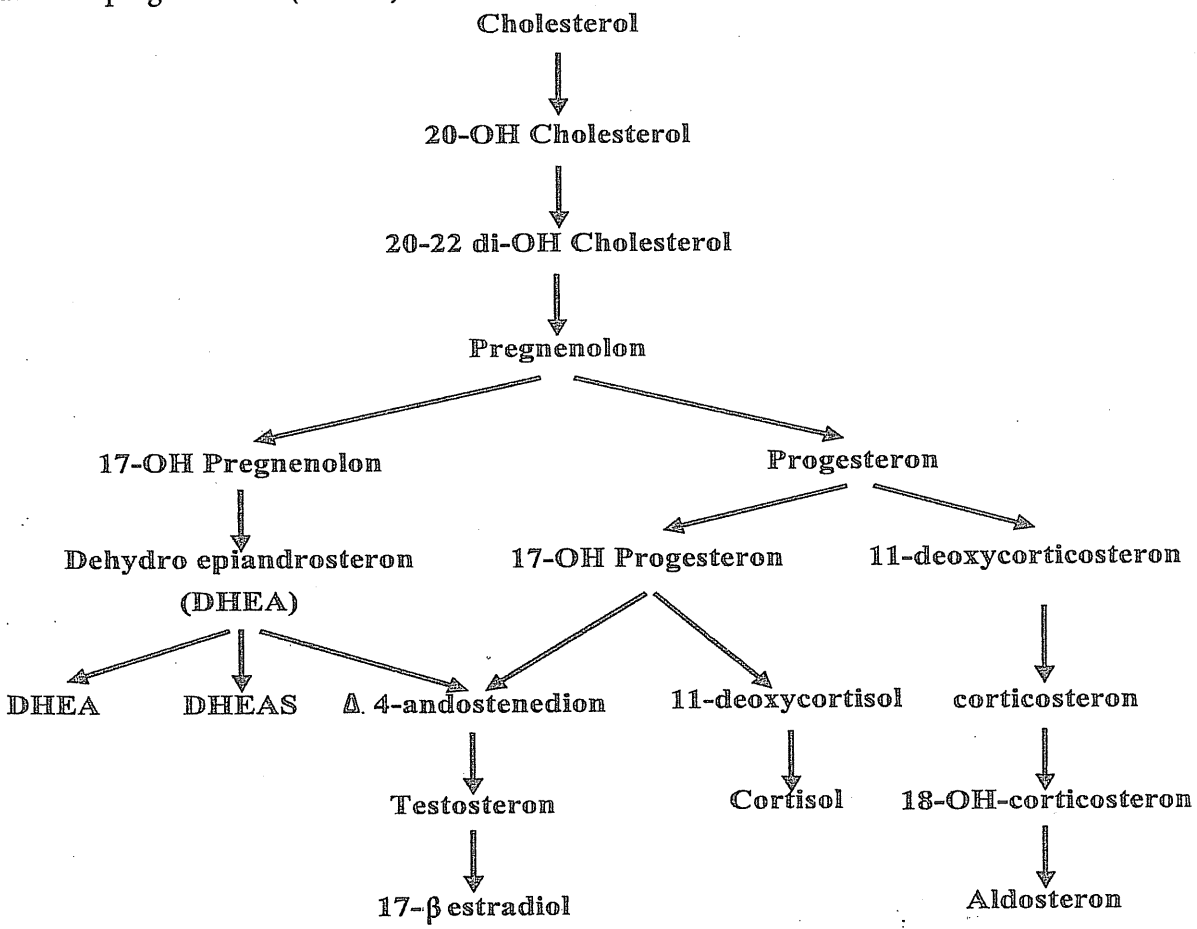
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ pregnanediol* trong nước tiểu là: thuốc ngừa thai uống, progesteron.

PREGNANETRIOL NIỆU

(Prégnanetriol urinaire / Pregnanetriol)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Pregnanetriol có liên quan với quá trình tổng hợp corticoid thượng thận. Đây là một chất chuyển hóa của 17 - hydroxyprogesteron và bình thường được bài xuất trong nước tiểu với một lượng rất nhỏ. Trong hội chứng sinh dục thượng thận (adrenogenital syndrome) tổng hợp cortisol bị ngừng lại tại điểm chuyển đổi 17 OH - progesteron thành costisol. Tình trạng này gây tích tụ 17 hydroxyprogesteron và làm tăng lượng chất chuyển hóa được bài xuất qua nước tiểu của nó là pregnanetriol *(Hình 1)*.



Hình 1. **Tổng hợp các hormon steroid**

Giảm nồng độ cortisol máu kích thích tiết ACTH, chất này sẽ gây tăng tiết cortisol. Tuy nhiên, do tổng hợp cortisol bị suy giảm, nồng độ pregnanetriol sẽ tăng cao liên tục. Nồng độ 17 - OH progesteron và ACTH tăng cao dẫn tới tình trạng nam hóa ở nữ và phát dục sớm ở nam giới trẻ tuổi.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để phát hiện tình trạng bị block của enzym thượng thận trong dây chuyền tổng hợp các hormon thượng thận và theo dõi hiệu quả điều trị khi gây ức chế enzym 21 và 11 hydroxylase của thượng thận.
2. Để định hướng chẩn đoán khả năng ác tính của một khối u thượng thận.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được tiến hành trên mẫu bệnh phẩm nước tiểu thu trong 24h.
- Cần hướng dẫn BN không được làm nhiễm bẩn nước tiểu do lẫn phân hay giấy vệ sinh.
- Bệnh phẩm được chứa trong bình chứa thích hợp có chất bảo quản (1g acid boric). Bảo quản nước tiểu trong tủ mát hay trong đá lạnh.
- Khuyến cáo BN hạn chế hoạt động thể thể lực trong thời gian thu nước tiểu làm XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Người lớn*: 0,1 - 1,6 mg/24giờ *hay* 0,3 - 4,8 µmol/ngày.
- *Trẻ em*: 0,3 - 1,1 mg/24giờ *hay* 0,9 - 3,3 µmol/ngày.

TĂNG NỒNG ĐỘ PREGNANETRIOL NIỆU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Khối u vỏ thượng thận.
- Hội chứng sinh dục thượng thận (Adrenogenital syndrome).
- Tăng sản vỏ thượng thận bẩm sinh.
- Chứng rậm lông ở nữ (hirsutism).
- Thiếu hụt enzym 21 - hydroxylase.
- U buồng trứng.
- Hội chứng Stein - Leventhal.
- Nam hóa ở nữ.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Hoạt động thể lực quá mức có thể làm thay đổi kết quả XN.

PROGESTERON

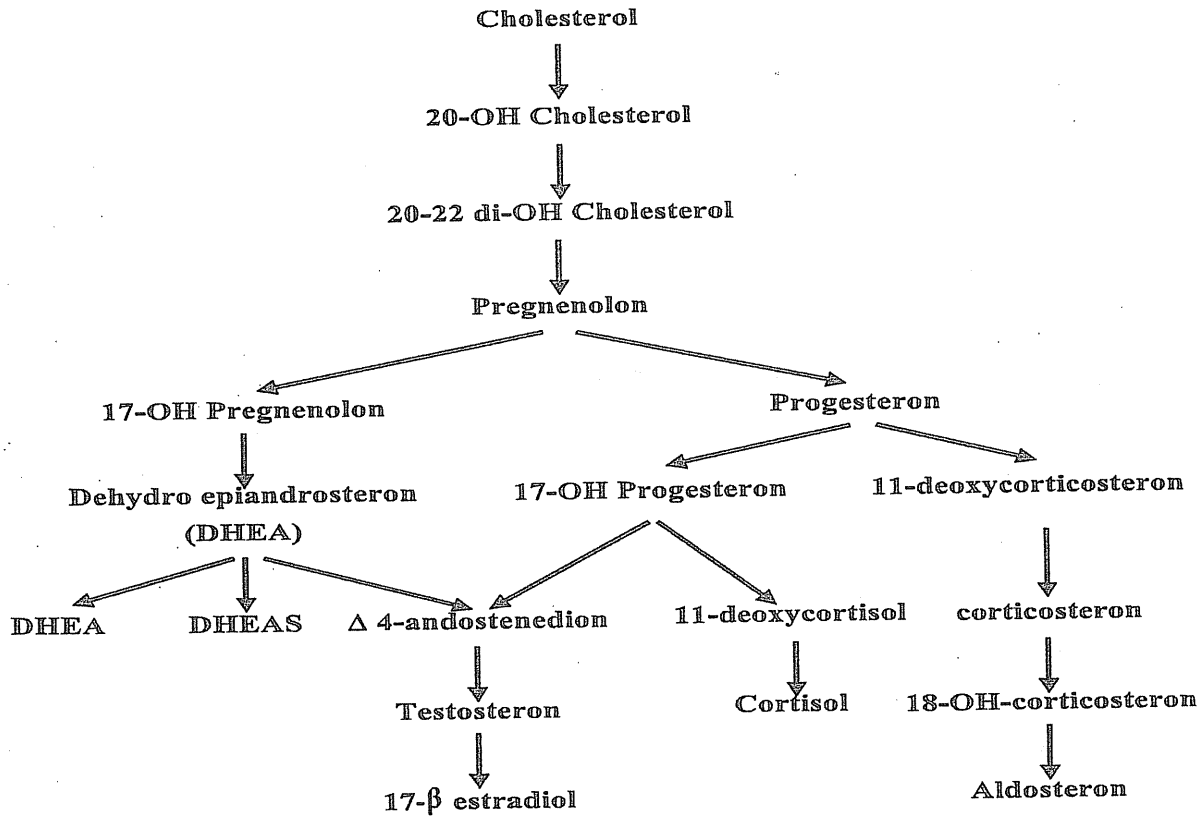
(Progestérone / Progesterone)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Ở nam giới, hàm lượng Progesteron lưu hành không cao và có hai nguồn gốc khác biệt.

1. Nguồn gốc thượng thận: Theo các giai đoạn chuyển hóa như được mô tả trong Hình 1, Cholesterol được chuyển hóa ở các tuyến thượng thận thành pregnenolon rồi thành progesteron. Sau đó progesteron sản sinh ra các hormon sau đây:

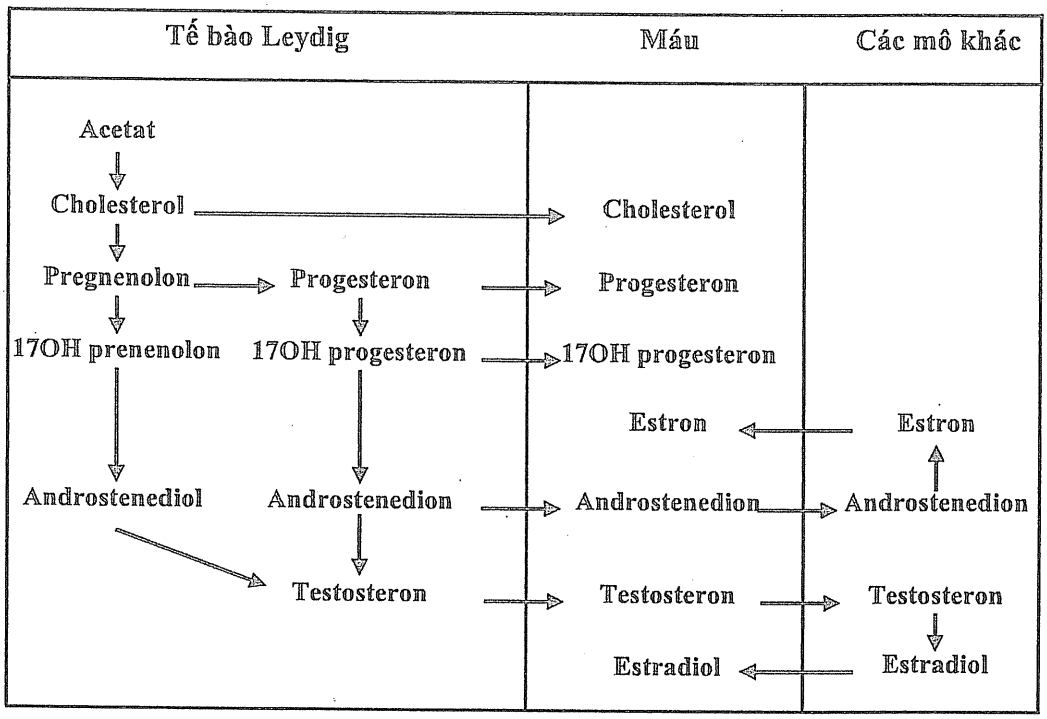
- 17 OH progesteron
- Androstenedion
- Testosteron
- Cortisol
- Aldosteron



Hình 1. Tổng hợp các Steroid

2. *Nguồn gốc tinh hoàn*: Dưới tác động của LH, các tế bào Leydig của tinh hoàn chuyển hóa cholesterol thành pregnenolon rồi thành progesteron, sau đó chất này có thể sản sinh ra các hormon sau đây *(Hình 2)*:

- 17 OH progesteron
- Androstenedin
- Testosteron *(Hình 2)*



Hình 2. **Tổng hợp các Steroid hormon ở tinh hoàn**

Ở phụ nữ lúc không mang thai, progesteron lưu hành trong máu có nhiều nguồn gốc khác biệt.

1. *Nguồn gốc thượng thận*: Con đường chuyển hóa giống hệt như ở nam giới *(Hình 1)*.

2. *Nguồn gốc buồng trứng*: Trong giai đoạn tạo nang (phase follicullaire) của chu kì kinh, hàm lượng progesteron trong huyết thanh thấp và phản ánh tình trạng xuất tiết của thượng thận. Trong giai đoạn tạo hoàng thể (phase luteale), hàm lượng progesteron tăng nhanh và phản ánh nồng độ hormon của hoàng thể *(Hình 3)*. Ở thời kì mãn kinh, buồng trứng ngừng hoạt động, hàm lượng progesteron trở nên thấp do nó phản ánh tình trạng bài xuất của thượng thận.

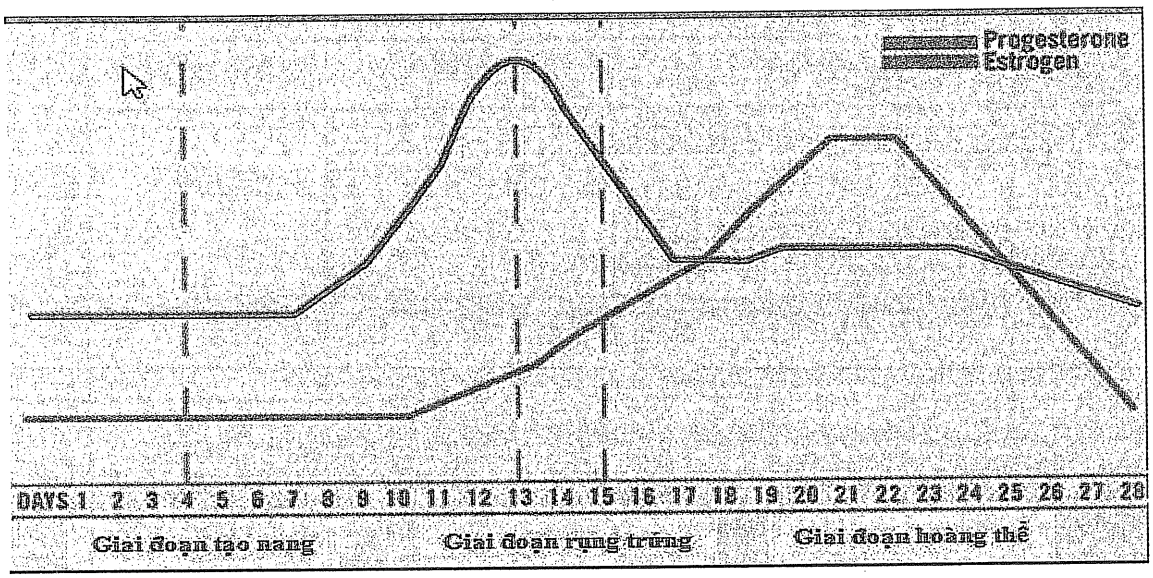
3. *Nguồn gốc ngoại vi*: Một số mô trong cơ thể có khả năng chuyển dạng pregnenolon do các tuyến thượng thận bài xuất thành progesteron.

Ở phụ nữ khi có thai, progesteron lưu hành có các nguồn gốc:

1. *Nguồn gốc buồng trứng*: Ở tất cả các giai đoạn kể từ lúc bắt đầu có thai, progesteron huyết thanh phản ánh hoạt độ của hoàng thể.

2. *Nguồn gốc rau thai*: Sau vài tuần, rau thai trở thành nguồn tổng hợp chính progesteron. Hàm lượng progesteron tăng lên dần trong suốt thời gian có thai và phản ánh hoạt tính của rau thai *(Hình 4)*.

3. *Nguồn gốc thượng thận của thai*: Vào cuối thời gian thai nghén, một phần progesteron lưu hành trong tuần hoàn của mẹ có nguồn gốc từ sự tổng hợp progesteron của các tuyến thượng thận của thai nhi.



Hình 3. **Đường biểu diễn hàm lượng estrogen và Progesteron huyết tương trong một chu kì kinh**

Trong máu, 90% progesteron được gắn với protein (chủ yếu gắn với transcotin) và được thoái giáng ở gan thành pregnandiol sau đó được thải trong nước tiểu.

Các chức năng chính của progesteron là:

- Chuẩn bị cho tử cung đón nhận sự làm tổ của một noãn đã được thụ tinh.
- Kích thích chế tiết của các tuyến của nội mạc tử cung (endometral).
- Ức chế tính di động của tử cung.
- Ức chế tiết sữa của các tuyến vú.
- Gây tác dụng phản hồi (feed - back) âm tính trên trục dưới đồi - tuyến yên.
- Sản sinh ra nhiều hormon khác (Vd: androgen, cortisol, aldosterol) *Hình 1*.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá chất lượng của giai đoạn hoàng thể ở phụ nữ, chức năng rau thai và để đánh giá tình trạng rụng trứng.

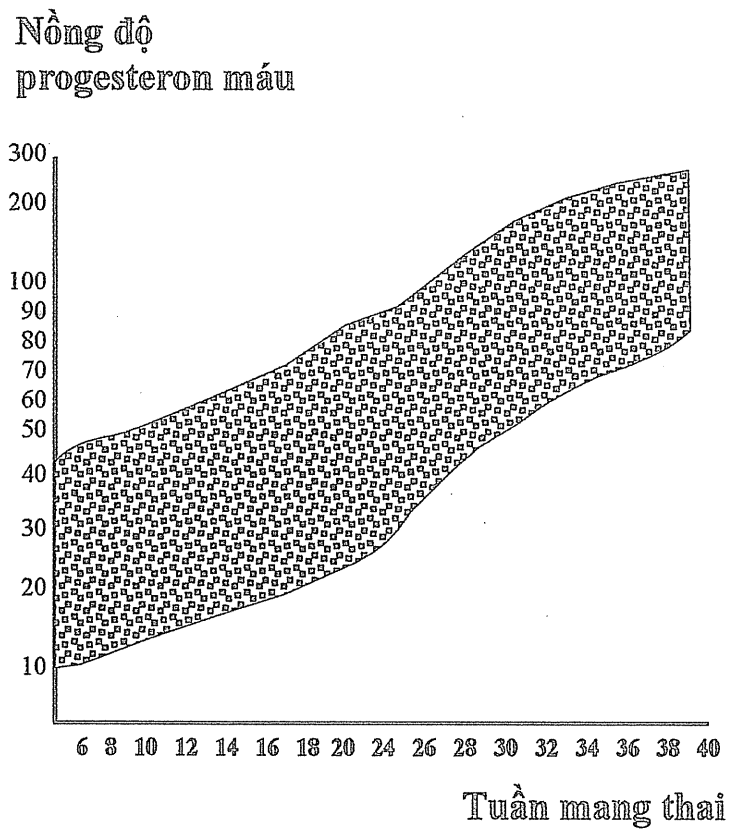
CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. *Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.*

Tiến hành lấy ba mẫu máu trong 3 ngày liên tiếp ở cả 2 giai đoạn của chu kì kinh nguyệt. Định lượng progesteron thường được kết hợp với định lượng estradiol.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 0,1 - 0,4 ng/mL *hay* 0,3 - 1,3 nmol/L.
- *Nữ*:
  - Trước tuổi dậy thì: 0,1 - 0,4 ng/mL *hay* 0,3 - 1,3 nmol/L.
  - Giai đoạn tạo nang: 0,1 - 1,5 ng/mL *hay* 0,3 - 4,8 nmol/L.
  - Đỉnh rụng trứng: 0,5 - 3 ng/mL *hay* 1,6 - 9,5 nmol/L.
  - Giai đoạn tạo hoàng thể: 2,5 - 30 ng/mL *hay* 7,9 - 95 nmol/L.
  - Giai đoạn mãn kinh: 0,1 - 0,4 ng/mL hay 0,3 - 1,3 nmol/L.
- Khi có thai: Đỉnh xảy ra vào 3 tháng cuối và có thể đạt giá trị 200 ng/mL (630 nmol/L).



Hình 4. Đường biểu diễn nồng độ Progesteron máu trong khi có thai

GIẢM NỒNG ĐỘ PROGESTERON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Suy tuyến yên hoặc vùng dưới đồi.
2. Suy buồng trứng.
3. Suy tuyến thượng thận.
4. Thời kì mãn kinh.
5. Sau cắt buồng trứng.
6. Hội chứng sinh dục thượng thận.
7. Vô kinh.
8. Một chu kì kinh không có rụng trứng (anovular menstruation).
9. Rối loạn kinh nguyệt.
10. Thai chết lưu.
11. Suy rau thai.
12. Tiền sản giật.
13. Hội chứng Stein - Leventhal.
14. Dọa sảy thai.
15. Nhiễm độc thai nghén
16. Hội chứng Turner.

TĂNG NỒNG ĐỘ PROGESTERON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Uống thuốc ngừa thai.
2. Có thai.
3. Tăng sản tuyến thượng thận.
4. Ung thư thượng thận.
5. Ung thư tế bào nuôi của buồng trứng (chorioepithelioma of ovary).
6. Kén nang hoàng thể (corpus luteum cyst).
7. Chửa trứng.
8. Ung thư buồng trứng.
9. Dậy thì sớm.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu hay tiến hành chụp xạ hình bằng chất đồng vị phóng xạ trong vòng 1 tuần trước đó có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ progesteron máu* là: hormon vỏ thượng thận, clomiphen, estrogen, ketoconazol, progesteron, tamoxifen.
- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ progesteron máu* là: ampicillin, thuốc chống co giật, danazol, goserelin, leuprolid, thuốc ngừa thai uống.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG PROGESTERON MÁU

1. XN cho phép đánh giá chức năng của tuyến sinh dục (chủ yếu là giai đoạn hoàng thể của chu kì kinh), khi tiến hành định lượng đồng thời FSH, LH, oestron và oestradiol.
2. XN không thể thiếu trong thăm dò tình trạng vô kinh để khẳng định có hay không có tình trạng rụng trứng và để xác định một chu kì kinh không có rụng trứng. Nói chung hàm lượng progesterone > 5 ng/mL vào ngày 21 của chu kì kinh (tức là 7 ngày trước khi bắt đầu thấy kinh) chứng tỏ có tình trạng rụng trứng.
3. XN cho phép theo dõi thai nghén: định lượng progesteron là một trong các thăm dò hoạt động chức năng của rau thai.

PROTEIN PHẢN ỨNG C

(C-réactive protéine / C-Reactive Protein [CRP, hs-CRP])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Protein phản ứng C (C - reactive protein [CRP]) là một glycoprotein được gan sản xuất có đặc điểm là kết tủa với polysaccharid C của phế cầu. Bình thường không thấy protein này trong máu. Tình trạng viêm cấp với phá hủy mô trong cơ thể sẽ kích thích sản xuất protein này và gây tăng nhanh nồng độ protein ứng ứng C trong huyết thanh. Vì vậy, một CRP dương tính chỉ dẫn sự có mặt của một quá trình viêm. Khi tình trạng viêm cấp kết thúc, protein phản ứng C (CRP) nhanh chóng mất đi.

Có 2 loại Protein phản ứng C có thể định lượng được trong máu:

1. ***Protein phản ứng C chuẩn*** (standard CRP): Được sử dụng để đánh giá tình trạng viêm tiến triển.

2. ***Protein phản ứng C siêu nhạy*** (high - sensitivity CRP [hs - CRP]): Chất này được coi như một chất chỉ điểm đối với tình trạng viêm mạch cấp độ thấp (low - grade vascular inflammation).

Protein phản ứng C không mang tính chất đặc hiệu và nồng độ protein này gia tăng trong tất cả các tình trạng viêm.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để đánh giá mức độ và tiến triển của một phản ứng viêm.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Các phòng XN có thể có các yêu cầu khác nhau đối với BN trước khi lấy máu

XN (một số phòng XN không yêu cầu BN phải nhịn ăn trong khi một số phòng XN khác lại yêu cầu BN phải nhịn ăn từ 4 - 12h trước khi lấy máu XN).

Sau khi lấy mẫu bệnh phẩm, nhanh chóng gửi mẫu tới phòng XN để định lượng CRP.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *CRP*: Để đánh giá tình trạng viêm

0 - 1,0 mg/dL *hay* < 10 mg/L.

- *Hs - CRP*: Để đánh giá nguy cơ bị bệnh tim mạch

- < 1,0 mg/L = Nguy cơ thấp nhất.
- 1,0 - 3,0 mg/L = Nguy cơ trung bình.
- > 3,0 mg/L = Nguy cơ cao nhất.

TĂNG NỒNG ĐỘ PROTEIN PHẢN ỨNG C (CRP)

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm tụy cấp.
- Viêm ruột thừa.
- Nhiễm trùng do vi khuẩn.
- Bỏng.
- Tăng nguy cơ bị ung thư đại tràng.
- Bệnh lý ruột do viêm (Vd: bệnh viêm loét đại tràng).
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- U lympho.
- Nhồi máu cơ tim.
- Bệnh lý viêm của tiểu khung (Vd: viêm phần phụ, apxe vòi trứng v.v..).
- Viêm động mạch tế bào khổng lồ (polymyalgia rheumatica).
- Viêm khớp dạng thấp.
- Tình trạng nhiễm trùng nặng (sepsis).
- Phẫu thuật (trong vòng 3 ngày đầu sau mổ).
- Lao tiến triển.

TĂNG NỒNG ĐỘ hs - CRP

Nguyên nhân chính thường gặp là: tăng nguy cơ bị bệnh tim mạch.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Kết quả *âm tính giả*: Dùng các thuốc chống viêm không phải steroid, aspirin, corticosteroid, statin, thuốc chẹn bêta giao cảm.
- Kết quả *dương tính giả*: Dùng các thuốc điều trị hormon thay thế, thuốc ngừa thai uống.
- Đặt dụng cụ ngừa thai trong buồng tử cung.
- Gắng sức thể lực quá mạnh.
- Có thai.
- Béo phì.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG PROTEIN PHẢN ỨNG C (CRP)

1. Protein phản ứng C (CRP) điển hình sẽ tăng lên trong vòng 6h kể từ khi bắt đầu có tình trạng viêm, điều này cho phép xác định tình trạng viêm sớm hơn nhiều so với khi sử dụng tốc độ lắng hồng cầu (thường tăng lên sau khi tình trạng viêm xảy ra khoảng 1 tuần). Thêm vào đó, nồng độ protein phản ứng C không bị thay đổi khi có biến đổi về nồng độ globulin máu và hematocrit, điều này khiến cho XN định lượng protein phản ứng C (CRP) rất có giá trị khi bệnh nhân có bất thường protein máu hay có bất thường của hồng cầu.

2. Định lượng các loại protein phản ứng C có thể cung cấp các thông tin hữu ích:

- Protein phản ứng C chuẩn (standard CRP) được sử dụng để:
  - Đánh giá mức độ tiến triển của phản ứng viêm nhất là đối với bệnh lý mạn tính như bệnh lý ruột do viêm, viêm khớp và các bệnh tự miễn.
  - Đánh giá một nhiễm trùng mới như trong viêm ruột thừa và các tình trạng sau mổ.
  - Theo dõi đáp ứng với điều trị của các tình trạng bệnh lý nhiễm trùng (nhất là nhiễm trung do vi khuẩn) và viêm.
- Protein phản ứng C siêu nhạy (hs - CRP): Là một yếu tố chính gây tình trạng xuất hiện và đứt rách mảng vữa xơ mạch. Tăng nồng độ hs - CRP dự báo BN có tăng nguy cơ bị các sự cố mạch vành, đột quỵ, bệnh động mạch ngoại biên và ĐTĐ týp 2. Vì vậy, XN này được sử dụng để đánh giá nguy cơ bị các sự cố tim mạch khi nó được làm đồng thời với các XN đánh giá nguy cơ mạch vành khác, như định lượng nồng độ cholesterol máu.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

- Khi xử trí một số bệnh lý viêm như viêm khớp dạng thấp, nhiễm trùng da và bệnh lý viêm tiểu khung, các tiến hành làm XN cận lâm sàng để đánh giá các *chất gây phản ứng pha cấp* (acute phase reactant). Hai XN đánh giá các chất gây phản ứng pha cấp (tốc độ lắng hồng cầu và protein phản ứng C) là các chỉ dẫn tốt để đánh giá mức độ của phản ứng viêm.

- Đo nồng độ CRP huyết thanh là XN hữu ích trong quyết định sử dụng kháng sinh cho các BN có dấu hiệu dịch não tủy phù hợp với chẩn đoán viêm màng não, song kết quả nhuộm Gram tìm vi khuẩn trong dịch não tủy âm tính. Khuyến cáo này được dựa trên các dữ liệu cho thấy XN nồng độ CRP trong giới hạn bình thường *có giá trị dự đoán âm tính cao* trong chẩn đoán viêm màng não do vi khuẩn.

- Các nghiên cứu gần đây tiếp tục đánh giá lợi ích của định lượng hs - CRP trong dự báo nguy cơ tim mạch, nhất là ở phụ nữ và ở người có hội chứng chuyển hóa, cũng như để dự báo nguy cơ bị ung thư đại tràng và như một chất chỉ điểm cho tình trạng tổn thương phổi tiến triển.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

BN có tăng nồng độ hs - CRP cần được khuyến cáo áp dụng các biện pháp làm giảm nguy cơ bị bệnh tim mạch và có thể cần chỉ định các thăm dò chẩn đoán bổ sung để xác định sự hiện diện của các bệnh lý tim mạch mới mắc.

PROTEIN TOÀN PHẦN

(Proteines totales, Electrophorèse des protides / Protein Electrophoresis, Serum Protein Electrophoresis, Immunofixation Electrophoresis, Total Protein)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Protein toàn phần trong máu bao gồm albumin và các globulin.

Albumin được tổng hợp ở gan và đảm bảo các chức năng sống sau đây của cơ thể:

- Tham gia duy trì áp lực keo trong huyết tương.
- Đảm bảo sự vận chuyển nhiều loại chất (Vd: bilirubin, acid béo, các hormon) và thuốc. Các chất này được gắn với albumin khi chúng lưu hành trong dòng tuần hoàn.

Có 3 loại ***globulin*** chính trong cơ thể: alpha, beta và gamma globulin.

- Các ***alpha globulin*** được tổng hợp ở gan và bao gồm:
  - Alpha$_1$ globulin như: alpha$_1$ antitrypsin, alpha fetoprotein và globulin gắn với thyroxin (thyroxin - bingding globulin).
  - Alpha$_2$ globulin như: haptoglobin, ceruloplasmin, HDL và alpha$_2$ macroglobulin.
- Các ***beta globulin*** cũng được tổng hợp ở gan và bao gồm: transferrin, plasminogen, LDL và các bổ thể.
- Các ***gamma globulin*** còn được gọi là globulin miễn dịch, được các bạch cầu lympho B sản xuất khi đáp ứng với kích thích của các kháng nguyên. Các globulin miễn dịch bao gồm kháng thể IgA, IgD, IgE, IgG và IgM (Xem thêm Gamma globulin hay Globulin miễn dịch).

Các globulin đảm bảo các chức năng sống sau đây của cơ thể:

- Tham gia duy trì cân bằng toan - kiềm.
- Tham gia vào đáp ứng viêm của cơ thể.
- Đóng vai trò chủ đạo trong cơ chế phòng vệ miễn dịch và sản xuất các kháng thể.
- Tham gia và điều hòa quá trình đông máu và tiêu fibrin.

Cần ghi nhận là xét nghiệm định lượng protein toàn phần của cơ thể tương đối thô sơ. Thực vậy, XN này chỉ giúp phát hiện tình trạng giảm hay tăng tổng lượng protein lưu hành trong máu. Trong số các kĩ thuật cho phép nghiên cứu sâu hơn các protein lưu hành trong tuần hoàn, có thể kể tới.

1. **Điện di các Protein trong huyết thanh (serum protein electrophoresis):** Đây là phương pháp thường được sử dụng để xác định albumin và từng loại globulin. Kĩ thuật này sử dụng đặc tính của phân tử protein là mỗi phân tử protein được coi như một anion trong môi trường kiềm và sẽ di chuyển trong điện trường tới cực dương, theo một tốc độ riêng của phân tử protein. Điện di protein huyết thanh được tiến hành trên acetat cellulose hay trên thạch agarose và cho phép tách protein trong huyết thanh thành 5 phần: albumin, alpha 1, alpha 2, bêta và gamma globulin.

2. **Điện di miễn dịch các protein huyết thanh:** Kĩ thuật này kết hợp giữa tách các protein huyết thanh trong một điện trường (điện di) với kết tủa từng loại protein bằng các huyết thanh miễn dịch đặc hiệu. Như vậy, sự xuất hiện trên gel thạch agarose các cung kết tủa cho phép định tính các globulin miễn dịch và chứng minh đặc điểm đơn dòng (monoclon) hay đa dòng (polyclon) của các globulin miễn dịch.

- Các bệnh lý globulin miễn dịch đơn dòng (monoclonal gammopathies) đi kèm với các bệnh lý ung thư hay bệnh lý tiềm ẩn nguy cơ ác tính như đa u tủy xương, bệnh tăng macroglobulin máu Waldenstrom, bệnh lơxêmi, bệnh chuỗi nặng và nhiễm amyloid.
- Các bệnh lý globulin miễn dịch đa dòng (polyclonal gammopathies) có thể là hậu quả của phản ứng viêm.

3. **Định lượng các globulin miễn dịch:** XN này còn được gọi là điện di globulin miễn dịch đã được cố định (immunofixation electro-phoresis). Kĩ thuật sử dụng các huyết thanh miễn dịch đặc hiệu cho phép định lượng các lgG, lgM, lgA. XN này thường được chỉ định sau khi tiến hành điện di miễn dịch các protein huyết thanh phát hiện có tình trạng bệnh lý globulin miễn dịch đơn dòng nhằm để xác nhận hay loại trừ chẩn đoán đa u tủy xương.

Ghi chú:

Tất cả các bất thường của protein huyết thanh (tăng hay giảm nồng độ) hay các thay đổi chất lượng của các protein cần được tiến hành làm thêm các XN bổ sung để tìm kiếm nguyên nhân.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để có được theo một cách đơn giản các thành phần protein có trong huyết thanh: albumin và globulin.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Protein máu: XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Protein toàn phần trong huyết thanh: 6 - 8 g/dL *hay* 60 - 80 g/L

- Albumin: 58 - 74% 3,3 - 5,5 g/dL *hay* 33 - 55 g/L.
- $Alpha_1$ globulin: 2 - 3,5% 0,1 - 0,4 g/dL *hay* 1 - 4 g/L.
- $Alpha_2$ globulin: 5,4 - 10,6% 0,5 - 1,0 g/dL *hay* 5 - 10 g/L.
- Beta globulin: 7 - 14% 0,7 - 1,2 g/dL *hay* 7 - 12 g/L.
- Gamma globulin: 8 - 18% 0,8 - 1,6 g/dL *hay* 8 - 16 g/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ PROTEIN TOÀN PHẦN HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Tình trạng mất nước nặng.
2. Bệnh đa u tủy xương.
3. Bệnh tăng macroglobulin máu Waldenstrom (Macro-globulinemia).
4. Các nhiễm khuẩn mạn tính và các bệnh tự miễn gây tăng gamma globulin máu.
5. Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).

GIẢM NỒNG ĐỘ PROTEIN TOÀN PHẦN HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Hòa loãng máu.
2. Giảm khẩu phần protein:

- Suy dinh dưỡng.
- Nuôi dưỡng bằng dịch truyền tĩnh mạch không có protein.

3. Khiếm khuyết của quá trình tổng hợp protein:

- Xơ gan.
- Viêm gan mạn tính.

4. Mất protein qua đường tiêu hóa:

- Hội chứng giảm hấp thu.
- Cắt ruột non.
- Rò ruột.
- Bệnh lý ruột gây mất Protein ("Protein - loosing" Enteropathie).

5. Mất qua nước tiểu:
- Đái tháo đường.
- Viêm cầu thận.
- Bệnh tự miễn (Vd: bệnh luput ban đỏ hệ thống).
- Bệnh nhiễm amyloid (amyloidosis).
- Huyết khối tĩnh mạch thận.
- Tổn thương ống thận.
- Sản giật.
6. Mất qua da (Vd: bỏng).
7. Mất vào khoang thứ ba (Vd: cổ chướng).

TĂNG NỒNG ĐỘ ALBUMIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:
- Viêm tụy cấp.
- Mất nước.

GIẢM NỒNG ĐỘ ALBUMIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:
- Viêm túi mật cấp.
- Không có albumin máu (analbuminemia).
- ĐTĐ.
- Tình trạng mất protein qua đường tiêu hóa.
- Tình trạng mất protein qua cầu thận.
- Bệnh gan (Vd: xơ gan).
- Bệnh u lympho Hodgkin.
- Tình trạng cường giáp.
- Tình trạng viêm.
- Bệnh lơxêmi.
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Bệnh loét dạ dày tá tràng.
- Có thai.
- Hội chứng mất protein (Protein - losing syndromes) hay bệnh ruột do dãn bạch mạch (enteropathy lymphangiectatic).

- Bệnh thận.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Tình trạng stress.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Viêm đại tràng loét.

TĂNG NỒNG ĐỘ ALPHA GLOBULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Nhiễm trùng cấp.
- Tình trạng viêm cấp.
- Ung thư biểu mô tuyến (carcinoma).
- Viêm cầu thận mạn.
- Xơ gan.
- ĐTĐ.
- Tình trạng rối loạn protein máu (dysproteinemia).
- Tình trạng mất protein qua cầu thận.
- Tổn thương gan.
- Bệnh u lympho Hodgkin.
- Tình trạng giảm albumin máu.
- Các bệnh lý viêm.
- Nhồi máu cơ tim.
- Viêm tủy xương.
- Bệnh loét dạ dày tá tràng.
- Có thai.
- Bệnh thận.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Tình trạng stress.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống
- Viêm đại tràng loét.

GIẢM NỒNG ĐỘ ALPHA GLOBULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu hụt alpha1 - antitrypsin.
- Xơ gan.
- Thiếu máu do tan máu.
- Bệnh gan.
- Các ung thư di căn gan.
- Tình trạng cường giáp.
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Xơ cứng bì.
- Tình trạng đói ăn.
- Phân mỡ.
- Viêm gan do virus

TĂNG NỒNG ĐỘ BETA GLOBULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tình trạng viêm cấp.
- Không có albumin máu.
- ĐTĐ.
- Tình trạng rối loạn protein máu (dysproteinemia).
- Mất protein qua cầu thận.
- Tăng cholesterol máu.
- Thiếu máu do thiếu sắt.
- Bệnh đa u tủy xương.
- Hội chứng thận hư.
- Vàng da do tắc mật.
- Có thai.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Viêm gan do virus.

GIẢM NỒNG ĐỘ BETA GLOBULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh tự miễn.
- Bệnh gan.
- Bệnh lơxêmi.
- U lympho.
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Suy dinh dưỡng.
- Các ung thư di căn.
- Xơ cứng bì.
- Hội chứng thận hư.
- Tình trạng đói ăn.
- Bệnh luput ban đỏ hệ thống.
- Viêm đại tràng loét.

TĂNG NỒNG ĐỘ GAMMA GLOBULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Ung thư giai đoạn tiến triển.
- Viêm gan mạn.
- Xơ hóa thành nang (cystic fibrosis).
- Bệnh gan.
- Bệnh u lympho Hodgkin.
- Phản ứng tăng mẫn cảm.
- Bệnh lơxêmi.
- Bệnh gamma globulin đơn dòng (monoclonal gammapathy) (Vd: bệnh đa u tủy xương).
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh sarcoidose (sarcoidosis).
- Nhiễm trùng nặng.
- Bệnh luput ban đỏ hệ thống.
- Các nhiễm trùng do virus.
- Bệnh tăng macroglobulin máu của Waldenstrom.

GIẢM NỒNG ĐỘ GAMMA GLOBULIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Không có globulin máu (agammaglobulinemia).
- Mất protein qua cầu thận.
- Giảm gamma globulin máu.
- Bệnh lơxêmi.
- U lympho.
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Hội chứng thận hư.
- Tình trạng đói ăn.
- Viêm đại tràng loét.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Tình trạng hòa loãng và cô đặc máu sẽ làm biến đổi giá trị tuyệt đối (song không làm thay đổi tỉ lệ %) theo hướng song hành với các biến đổi giá trị hematocrit.
- Tất cả các trường hợp tăng ß-lipoprotein máu cũng sẽ làm tăng nồng độ ß-globulin máu.
- Các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN là: Aspirin, corticosteroid, estrogen, penicillin, phenytoin, procainamid, thuốc ngừa thai uống, progestin.
- Tiêm vaccin gây miễn dịch trong vòng 6 tháng trước đó có thể *làm tăng nồng độ* các globulin miễn dịch.

LỢI ÍCH CỦA ĐỊNH LƯỢNG PROTEIN MÁU

1. XN giúp đánh giá tình trạng dinh dưỡng và thể tích trong lòng mạch của BN.
2. XN cho phép xác định tình trạng tăng protein máu và phát hiện bệnh đa u tủy xương và các rối loạn protein huyết thanh khác, tình trạng viêm, bệnh tự miễn, nhiễm trùng.
3. XN không thể thiếu trong thăm dò các bệnh lý gây mất protein vì vậy giúp cung cấp các thông tin hữu ích để chẩn đoán phù, tràn dịch màng phổi và cổ chướng.

LỢI ÍCH CỦA ĐỊNH LƯỢNG TỪNG THÀNH PHẦN PROTEIN MÁU

Đây là một XN tốt giúp định hướng chẩn đoán rất nhiều bệnh lý gặp trên lâm sàng:

1. *Nồng độ albumin máu*:

- Giảm nồng độ albumin máu xuống dưới 45% luôn mang ý nghĩa bệnh lý và có thể gặp trong rất nhiều nguyên nhân khác nhau, trong đó nguyên nhân thường gặp nhất là tình trạng giảm hấp thu (hay tiêu chảy mạn tính) và xơ gan.
- Tăng nồng độ albumin máu thường không có ý nghĩa bệnh lý chuyên biệt.

2. *Nồng độ globulin máu*:

- Tăng nồng độ globulin máu là một tình trạng rất thường gặp trên lâm sàng và giúp định hướng:
  - Một bệnh lý viêm: với tăng ưu thế các alpha$_2$ - globulin.
  - Bệnh lý gan: trong xơ gan (tăng β và γ - globulin); tắc mật (tăng β-globulin); tình trạng viêm mạn thậm chí ung thư gan (tăng α-2-globulin).
  - Đáp ứng với kích thích sinh kháng nguyên của vi khuẩn hay các tác nhân vi sinh vật khác: tăng đa dòng globulin miễn dịch tạo nên các băng lớn bờ không rõ rệt khi tiến hành điện di protein huyết thanh trên môi trường acetat cellulose.
  - Bệnh bạch cầu lympho đơn dòng: phân tích kết hợp các dữ liệu lâm sàng và điện di miễn dịch cho phép chẩn đoán bệnh đa u tủy xương, bệnh macroglobulin máu Waldenstrom, bệnh lơxêmi mạn dòng lympho, u lympho tế bào B.
- Giảm globulin máu là một tình huống hiếm gặp: ngoài tình trạng không có globulin máu bẩm sinh và ở trẻ đẻ non, cũng có thể thấy tình trạng này trong hoại tử gan cấp và một số bệnh lý ác tính của hệ thống võng nội mô. Giảm α-1-globulin là một bằng chứng để chẩn đoán tình trạng thiếu hụt enzym α-1-antitrypsin.

SẢN PHẨM THOÁI GIÁNG CỦA FIBRINOGEN VÀ FIBRIN

(Produits de degradation du fibrinogène et de la fibrin [PDF] / Fibrinogen and Fibrin Degradation Products [FDPs], Fibrin Split Products [FSPs], Fibrin Breakdown Products [FBPs])

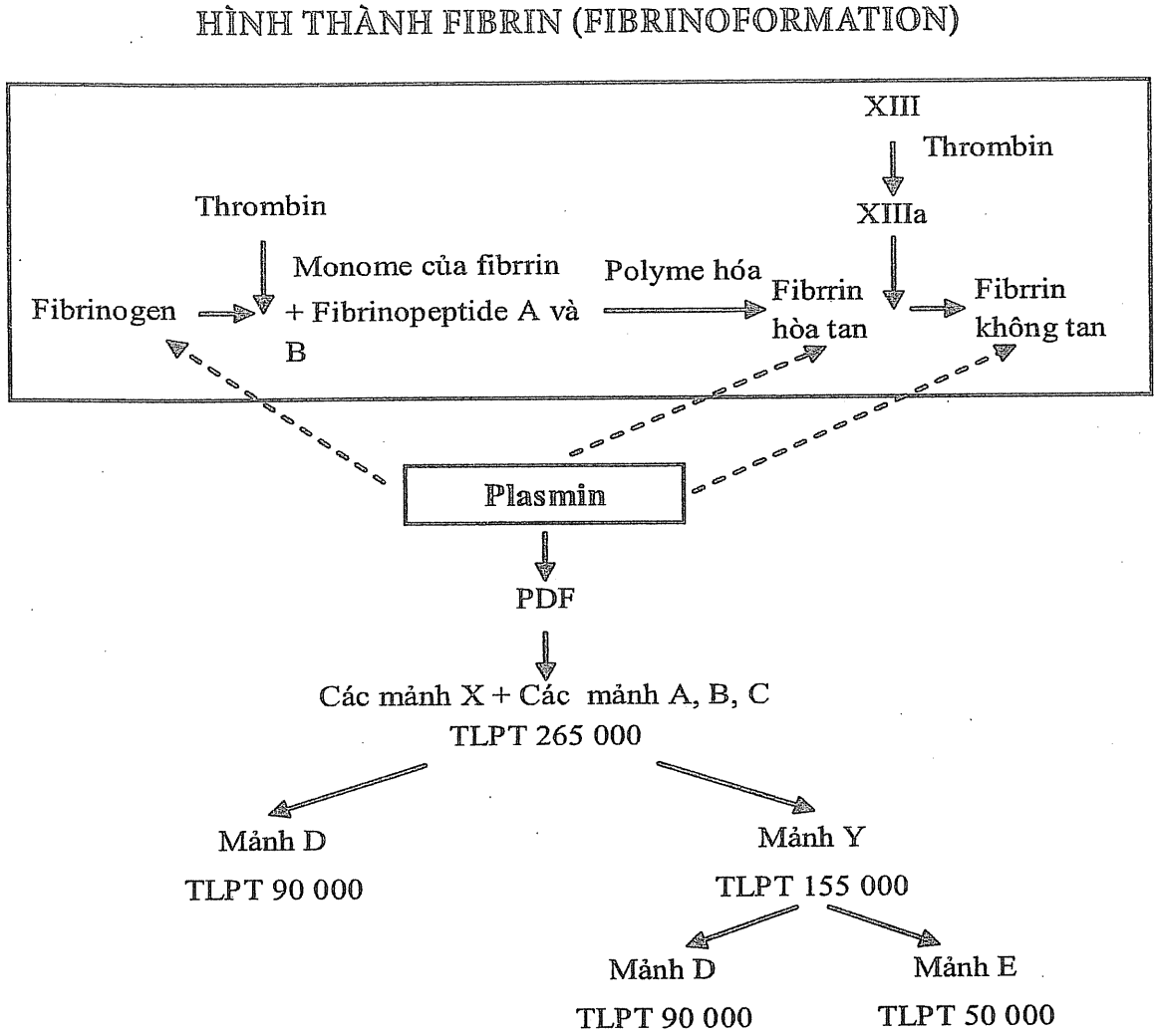
NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong điều kiện bình thường, cầm máu là kết quả của tình trạng cân bằng liên tục giữa quá trình hình thành cục đông (**tạo fibrin**) và quá trình làm tan cục đông kể trên (**tiêu fibrin**).

Tất cả các kích thích gây hoạt hóa quá trình tạo fibrin đều dẫn tới **hình thành cục đông** và tất cả các kích thích quá trình tiêu fibrin sẽ dẫn tới **phân giải** cục đông đã được hình thành.

1. **Tạo fibrin (fibrinoformation)**: Dưới tác động của thrombin, fibrinogen lưu hành trong cơ thể được chuyển thành fibrin monome, rồi thành fibrin polyme (cục đông fibrin ổn định) dưới tác động của yếu tố ổn định fibrin (fibrin stabilizing factor) hay yếu tố XIII (*xem Hình 1*).

2. **Tiêu fibrin (Fibrinolysis)**: Một khi cục đông fibrin không còn cần thiết đối với cơ thể nữa, dưới tác động của chất hoạt hóa tổ chức plasminogen (tPA), plasminogen lưu hành được chuyển thành **plasmin** là chất có chức năng tiêu hủy fibrinogen và fibrin đã được hình thành và gây xuất hiện các **sản phẩm thoái giáng của fibrinogen** và **của fibrin** (PDF) bao gồm các mảnh sớm (X và Y) và các mảnh muộn (D và E) (*Hình 1*). Như vậy sự hiện diện của sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin trong máu chỉ dẫn có quá trình hình thành cục đông fibrin gần đây.



Hình 1. **Giản đồ mô tả quá trình tạo fibrin (fibrinoformation) và tiêu fibrin (fibrinolysis)**

Tình trạng tiêu fibrin phản ứng và thứ phát sau khi hình thành cục đông fibrin trong đông máu rải rác trong lòng mạch sẽ gây xuất hiện các sản phẩm thoái giáng của fibrin và fibrinogen (hay PDF). Tăng nồng độ PDF cũng xảy ra trong một số trường hợp hiếm gặp như tiêu fibrin tiên phát và trong khi điều trị tiêu cục đông fibrin.

Như vậy, xác định được các PDF không cho phép phân biệt đó là sản phẩm thoái giáng của fibrinogen với những sản phẩm thoái giáng của fibrin. Thấy có các PDF trong huyết thanh trong các trường hợp sau:

1. Tiêu fibrin tiên phát (có các sản phẩm thoái giáng của fibrinogen).
2. Tiêu fibrin thứ phát do bệnh lý huyết khối (có các sản phẩm thoái giáng của fibrin).

Các PDF có **hoạt tính chống đông** nội sinh tự nhiên. Đặc tính này cần được xét tới khi dùng chỉ định dùng heparin cho bệnh nhân do khi có nồng độ PDF cao (Vd: khi điều trị tiêu fibrin) có thể làm tăng thêm tác dụng của chất chống đông và dễ làm xuất hiện các biến chứng chảy máu.

Mặt khác khi điều trị chống đông (dùng heparin không phân đoạn hay heparin có TLPT thấp), định lượng định kì các PDF cho phép theo dõi tiến triển của bệnh lý huyết khối và giúp đánh giá hiệu quả của điều trị.

1. Thấy mất dần các PDF trong thời gian theo dõi có nghĩa là có thoái triển của quá trình tạo fibrin.

2. Thấy tái xuất hiện các PDF trong thời gian theo dõi gợi ý bệnh huyết khối gây tắc mạch có thể lại tái phát.

Hiện tại, việc định lượng các PDF đã được sử dụng thường xuyên trong chẩn đoán các bệnh lý tắc mạch huyết khối: Giá trị của PDF tăng cao ở 70% các trường hợp viêm tắc tĩnh mạch và ở 75% trường hợp tắc mạch phổi và ở 15% các BN không có bệnh lý huyết khối.

Cần ghi nhận là từ vài năm nay, nhờ sử dụng kháng thể đơn dòng, người ta có thể định lượng được các sản phẩm thoái giáng đặc hiệu của fibrin (D dimer). XN này tỏ ra nhạy hơn và đặc hiệu hơn là so với định lượng PDF và rất hữu ích cả trong chẩn đoán các bệnh lý tắc mạch huyết khối cũng như để theo dõi trong quá trình điều trị.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN cung cấp các thông tin về tình trạng hoạt động của hệ thống làm tan cục đông trong cơ thể vì vậy giúp cho chẩn đoán tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết thanh. Ống nghiệm có chất chống đông citrat 3,8 % (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu). *Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN*. Nếu BN cần dùng heparin, cần tiến hành lấy máu trước khi bắt đầu điều trị bằng thuốc chống đông.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

< 10 µg/mL *hay* < 100 mg/L.

TĂNG LƯỢNG PDF

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh đông máu rải rác trong lòng mạch (CIVD).
- Tắc mạch phổi.

- Huyết khối tĩnh mạch sâu.
- Xơ gan và các bệnh gan.
- Tiêu fibrin tiên phát.
- Điều trị tiêu fibrin.
- Giai đoạn sau mổ.
- Nhồi máu cơ tim.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Làm cầu nối tắt (shunt) tĩnh mạch - phúc mạc (shunt péritonéoveineux).
- Rau bong non (abruptio placentae).
- Bệnh lơxêmi cấp.
- Truyền máu tự thân (autologous transfusions).
- Bỏng.
- Bệnh tim bẩm sinh.
- Say nóng.
- Giảm oxy mô.
- Thai chết lưu.
- Bệnh lý ác tính.
- Tiền sản giật.
- Bệnh thận.
- Nhiễm trùng huyết.
- Sốc.
- Phản ứng truyền máu.
- Tình trạng thải ghép.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ PDF* là: Barbiturat, heparin, streptokinase, urokinasse.

LỢI ÍCH CỦA ĐỊNH LƯỢNG PDF

1. XN có giá trị trong chẩn đoán các tình trạng bệnh lý gây tăng tiêu fibrin:

- Một nồng độ PDF > 40 µg/mL rất gợi ý cho tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).

- Huyết khối tĩnh mạch sâu và tắc mạch phổi (đạt độ nhậy 75%, độ đặc iệu 80%).

2. XN có giá trị để theo dõi tiến triển trong quá trình điều trị bệnh lý huyết hối theo thời gian và để đánh giá hiệu quả của điều trị.

3. XN hữu ích trong theo dõi các cầu nối tắt (shunt) tĩnh mạch phúc mạc chi giá trị của PDF trong máu trở lại bình thường gợi ý có huyết khối gây tắc unt).

ÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Một kết quả XN nồng độ các sản phẩm thoái giáng của fibrinogen và fibrin ăng cao có thể là bằng chứng của tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch. hi đó cần phân tích kết hợp kết quả của các XN khác giúp chẩn đoán tình trạng ày: số lượng tiểu cầu, định lượng nồng độ fibrinogen, phát hiện các phức chất òa tan trong máu (Vd: nghiệm pháp ethanol), định lượng yếu tố V, xác định thời ian tiêu euglobullin (temps de lyse du caillot des euglobulines).

SẮT HUYẾT THANH

(Fer, Fer sérique / Iron [Fe])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Sắt có chức năng vận chuyển oxy tới các mô và tham gia gián tiếp vào quá trình vận chuyển ngược carbon dioxid (CO_2) từ các mô về phổi.

Toàn bộ kho chứa sắt của cơ thể được ước tính vào khoảng 2 - 6g trong đó:

- 60 - 70% lượng sắt này tham gia vào tổng hợp hemoglobin của hồng cầu.
- Một phần nhỏ tham gia vào quá trình tổng hợp myoglobin và các cytochrom.
- Phần còn lại (khoảng 30%) được tích trữ dưới dạng Ferritin và hemosiderin trong gan, tủy xương và lách.

Hàng ngày các thực phẩm cung cấp 12 - 18 mg sắt song chỉ 5 - 10% lượng sắt nói trên được hấp thu nhờ các quá trình hoạt động tích cực ở tá tràng và hỗng tràng.

Nhu cầu sắt hàng ngày là:

- 0,5 - 1 mg/ngày đối với nam và phụ nữ mãn kinh.
- 1 - 2 mg/ngày trong thời gian cơ thể sinh trưởng và phụ nữ trong độ tuổi sinh đẻ.
- 2 - 2,5 mg/ngày trong thời gian có thai.

Cần ghi nhận là phụ nữ bị mất 3 - 80 mg sắt trong mỗi chu kì kinh nguyệt.

Trong hệ tuần hoàn, sắt được gắn với một protein vận chuyển có tên gọi là *transferrin* (siderophyllin), protein này có vai trò vận chuyển sắt tới các cơ quan khác nhau trong cơ thể.

Trong điều kiện bình thường, tình trạng bão hòa của transferin (tỉ lệ sắt/IBC hay transferin hay còn được gọi là hệ số bão hòa của siderophyllin) > 15%.

1. Khi có *tình trạng thiếu sắt*, nồng độ sắt huyết thanh giảm thấp, nồng độ transferin tăng lên và *độ bão hòa này < 15%.*

2. Trong các *tình trạng viêm không có kèm nguyên nhân gây thiếu sắt*, nồng độ sắt huyết thanh giảm thấp, nồng độ transferin thấp và *độ bão hòa này > 15%.*

3. Trong các *tình trạng viêm có kèm nguyên nhân gây thiếu sắt*, nồng độ sắt huyết thanh giảm rất thấp, nồng độ transferin thấp và *độ bão hòa này < 15%.* (*Xem Bảng dưới*).

	Thiếu sắt	Hội chứng viêm không kèm thiếu sắt	Hội chứng viêm có kèm thiếu sắt
Sắt	Giảm	Giảm	Giảm
Transferrin	Tăng	Giảm	Giảm
Bão hòa (sắt/IBC hay transferrin)	< 15%	> 15%	< 15%

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp để đánh giá tình trạng chuyển hóa của sắt: khẩu phần, kho dự trữ và sử dụng sắt trong cơ thể.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh. Mẫu máu thường được lấy vào buổi sáng (sau 10h sáng). Tránh gây vỡ hồng cầu khi XN.

Yêu cầu BN nhịn ăn 12h trước khi lấy máu XN. BN không được dùng các chế phẩm bổ sung sắt trong vòng 24 - 48h trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Nam*: 70 - 190 µg/dL *hay* 12,5 - 34,1 µmol/L.
- *Nữ*: 60 - 190 µg/dL *hay* 10,7 - 34,1 µmol/L.
- *Người già*: Nồng độ sắt huyết thanh giảm đi.
- Có những biến đổi theo nhịp ngày đêm với giá trị tối đa vào buổi sáng.

GIẢM NỒNG ĐỘ SẮT HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Khẩu phần ăn thiếu sắt (suy dinh dưỡng).
2. Giảm hấp thu:

- Hội chứng giảm hấp thu.
- Phân mỡ.
- Tiêu chảy mạn tính.

3. Mất máu qua:
- Đường tiêu hóa.
- Sản phụ khoa.
- Tiết niệu.

4. Tăng nhu cầu sắt:
- Giai đoạn cơ thể sinh trưởng.
- Có thai.
- Kinh nguyệt (nữ bị mất 3 - 80 mg sắt trong mỗi chu kì kinh).
- Hội chứng viêm (Vd: viêm khớp dạng thấp).
- Nhiễm trùng.
- Ung thư.

5. Bỏng rộng.

6. Hội chứng tăng urê máu.

TĂNG NỒNG ĐỘ SẮT HUYẾT THANH

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Nhiễm thiết huyết tố do di truyền (bệnh di truyền ẩn liên quan với hệ thống HLA).
2. Nhiễm thiết huyết tố (Hemosiderosis) do tăng quá mức khẩu phần sắt.
3. Nhiễm hemosiderin (do truyền máu nhiều lần, dùng thuốc có quá nhiều sắt).
4. Tan huyết (Vd: tan máu miễn dịch, bệnh thiếu máu vùng biển hay bệnh thalassemia).
5. Hoại tử tế bào gan (Vd: tổn thương gan cấp).
6. Quá trình tạo hồng cầu bị suy giảm (Vd: thiếu máu bất sản).
7. Ngộ độc chì.
8. Thiếu máu ác tính Biermer.
9. Đa hồng cầu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- *Tăng giả tạo* nồng độ sắt huyết thanh có thể xảy ra do BN dùng vitamin B_{12} trong vòng 48h trước khi XN hay khi bệnh phẩm xảy ra tình trạng vỡ hồng cầu.

- Nồng độ sắt huyết thanh *cao nhất* vào buổi sáng và *thấp nhất* vào buổi chiều tối.

- *Giảm giả tạo* nồng độ sắt huyết thanh có thể xảy ra khi mẫu bệnh phẩm bị đục do tăng lipid máu hay khi có các tình trạng viêm.

- Các thuốc có thể *làm tăng nồng độ sắt huyết thanh* là: Cefotaxim, chloramphenicol, estrogen, sulfat sắt, methimazol, methrotrexat.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ sắt huyết thanh* là: Allopurinol, aspirin, cholestyramin, hocmôn hướng thượng thận, metformin, pergolid, progestin, risperidon, testosteron.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG SẮT HUYẾT THANH

XN hữu ích trong trường hợp

1. Thăm dò thiếu máu:

- XN hữu ích trong chẩn đoán thiếu máu: khi định lượng sắt huyết thanh với mục đích chẩn đoán, cần xác định đồng thời độ bão hòa của transferrin. Khi nồng độ hemoglobin và hematocrit thấp, định lượng sắt huyết thanh giúp xác định nguyên nhân gây thiếu máu.

▫ Tình trạng thiếu hụt sắt sẽ gây thiếu máu hồng cầu nhỏ và nhược sắc: nồng độ sắt huyết thanh rất thấp (thường < 4 µmol/L) với hệ số bão hòa của transferrin giảm nặng (< 10%). Tình trạng thiếu hụt sắt này thường là hậu quả của các chảy máu ẩn với nguyên nhân chính thường gặp là rong kinh, trĩ.

▫ Các biến đổi nồng độ sắt huyết thanh trong một số tình trạng thiếu máu có thể phản ánh hoạt động của tủy xương. Các tình trạng tăng tạo máu sau thiếu máu (Vd: sau chảy máu hay tan máu) thường là nguyên nhân gây giảm nồng độ sắt huyết thanh do tăng quá trình tạo hồng cầu và tủy xương tiêu thụ sắt quá mức sắt. Đây cũng là cơ chế giải thích cho tình trạng giảm nồng độ sắt huyết thanh trong bệnh đa hồng cầu. Trái lại, các thiếu máu bất sản và các rối loạn sinh hồng cầu với rối loạn tổng hợp hemoglobin sẽ đi kèm với tình trạng tăng nồng độ sắt huyết thanh (thiếu máu không đáp ứng với điều trị, thiếu máu tăng nguyên bào sắt).

- XN giúp đánh giá đáp ứng của cá thể đối với điều trị bổ sung sắt trong quá trình điều trị thiếu máu do thiếu sắt. Để theo dõi điều trị thiếu sắt, chỉ cần định lượng định kì nồng độ sắt huyết thanh.

2. Làm bilan tình trạng giảm hấp thu.

3. Phát hiện bệnh căn của xơ gan (Vd: do nhiễm thiết huyết tố - một rối loạn bẩm sinh chuyển hóa sắt trong đó BN hấp thu nhiều sắt hơn mức cơ thể cần).
4. Thăm dò các tình trạng suy nhược.
5. Theo dõi cho phụ nữ đang mang thai.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Hiệp hội USPSTF của Mỹ khuyến cáo sàng lọc thường quy tình trạng thiếu máu do thiếu sắt cho tất cả các phụ nữ có thai không có triệu chứng.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Nồng độ sắt huyết thanh thường được đánh giá cùng với các XN khác như ferritin, khả năng mang sắt toàn thể (total iron binding capacity [TIBC]) và transferrin. Do sắt huyết thanh có thể bị hạ thấp trong các hội chứng viêm mà không thực sự có tình trạng thiếu hụt sắt rõ rệt, vì vậy nên kết hợp định lượng sắt với định lượng ferritin huyết thanh để đánh giá dự trữ sắt của cơ thể.

TEST BẮT GIỮ TRIIODOTHYRONIN

(Triiodothyronine Uptake Test, T_3 Uptake, Resin T_3 Uptake)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong XN này, cho thêm vào mẫu máu của bệnh nhân một lượng T_3 gắn chất đồng vị phóng xạ được biết trước và nhựa resin. T_3 gắn chất đồng vị phóng xạ sẽ gắn vào tất cả các vị trí còn tự do của TBG (thyroxine - binding globulin). T_3 gắn chất đồng vị phóng xạ không bị gắn vào TBG sẽ gắn với chất nhựa resin cho thêm vào bệnh phẩm sau khi tất cả các vị trí tự do của TBG đã được gắn T_3. Xác định phần trăm T_3 gắn với chất nhựa resin này, phần trăm này sẽ tỉ lệ nghịch với với phần trăm TBG bão hòa.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN tiến hành định lượng gián tiếp lượng globulin mang thyroxin (thyroxine - binding globulin hay TBG) không bão hòa dựa trên tổng lượng TBG hiện có trong cơ thể và lượng thyroxin (T_4) gắn với globulin này. Một tỉ lệ bắt giữ T_3 cao hơn giá trị bình thường có nghĩa là có ít vị trị TBG còn tự do để gắn T_3, có thể gặp trong trường hợp cường giáp.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. *Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.*

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

24 - 37%.

GIẢM TỈ LỆ BẮT GIỮ TRIIODOTHYRONIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Viêm gan cấp.
- Tăng quá mức TBG bẩm sinh.
- Các khối u tiết estrogen.
- Tình trạng suy giáp.
- Có thai.

TĂNG TỈ LỆ BẮT GIỮ TRIIODOTHYRONIN

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu hụt TBG bẩm sinh.
- Tình trạng cường giáp.
- Giảm protein máu.
- Suy dinh dưỡng.
- Hội chứng thận hư.
- Suy thận.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể *làm tăng giá trị test bắt giữ* T_3 (T_3 uptake test) là: các steroid làm tăng đồng hóa, barbiturat, corticos-teroid, furosemid, heparin, phenylbutazon, phenytoin, salicylat, thyroxin, warfarin.

- Các thuốc có thể *làm giảm giá trị test bắt giữ* T_3 là: thuốc kháng giáp trạng, clofibrat, estrogen, thuốc viên ngừa thai, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.

TEST CHẨN ĐOÁN NHIỄM CYTOMEGALOVIRUS

(Sérodiagnostic et recherche de cytomégalovirus / Cytomegalovirus [CMV])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Cytomegalovirus (CMV) là một thành viên của "gia đình" virus herpes. Đây là một virus rất hay gặp. Người ta ước tính có từ ***40 đến 100%*** dân số có thể bị nhiễm CMV tùy từng vùng địa lí. Ở các nước Tây Âu, 40 - 50% đối tượng là người > 20 tuổi có kháng thể kháng virus tồn dư trong huyết thanh và tỉ lệ này đạt tới 90% vào tuổi 60. Ở các nước đang phát triển gần như 100% các đối tượng là người > 20 tuổi phát hiện có kháng thể kháng CMV trong huyết thanh, tỉ lệ (+) cao này có liên quan với tình trạng vệ sinh và cuộc sống chung đụng.

Nhiễm trùng tiên phát (primo - infection) do CMV thường xảy ra ở tuổi nhỏ và nói chung không gây ra bất kì triệu chứng gì ở các cơ địa có chức năng miễn dịch bình thường. Một số nhỏ các trường hợp, nhiễm trùng tiên phát có thể gây ra các triệu chứng bệnh lý lành tính, xảy ra sau thời gian ủ bệnh 2 - 6 tuần (sốt kéo dài, hạch to nhiều nơi, hội chứng tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng...). Tuy nhiên, đối với các đối tượng bị suy giảm miễn dịch, nhiễm trùng do CMV có thể gây các tác động nặng (Vd: ở BN bị AIDS, nhiễm trùng do CMV có thể gây tình trạng viêm phổi, viêm thực quản, viêm đại tràng, viêm não và viêm võng mạc dẫn tới mù). Ở các BN sau ghép tạng, nhiễm trùng do CMV được coi là một biến chứng chính và thường gây tử vong cho BN sau ghép. Nhiễm trùng do CMV ở phụ nữ trong khi mang thai có thể gây tình trạng chậm phát triển tâm thần và tật đầu nhỏ (microencephaly) của trẻ sơ sinh.

Nhiễm trùng do CMV sẽ gây ra sự xuất hiện các kháng thể đặc hiệu trong máu của BN. Có thể phát hiện được các kháng thể này bằng kĩ thuật ELISA ngay từ khi bắt đầu xuất hiện các dấu hiệu lâm sàng và diễn biến động học của các kháng thể này cho thấy có tình trạng tăng lên đặc trưng với sự xuất hiện hằng định của IgM.

Nếu sử dụng test để chẩn đoán nhiễm trùng cấp do CMV, nhất thiết phải tiến hành làm hai mẫu máu: Mẫu máu lần đầu (còn được gọi là "hiệu giá cấp" "acute titer") được thực hiện càng sớm càng tốt vào lúc bệnh khởi phát. Mẫu máu thứ hai (còn được gọi là "hiệu giá giai đoạn lui bệnh" "convalescent titer") được thực hiện sau đó 10 - 14 ngày. Hai mẫu bệnh phẩm huyết thanh phải được xét nghiệm đồng thời ở cùng một phòng XN. Chẩn đoán nhiễm trùng do CMV được xác nhận khi có tăng hiệu giá > 4 lần giữa lần XN lúc đầu so với lần XN lúc lui bệnh.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để khẳng định vai trò gây bệnh của cytomegalovirus (CMV) khi đang bị một hội chứng nhiễm trùng không rõ nguồn gốc.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Âm tính hay hiệu giá < 1:5: không bị nhiễm CMV trong tiền sử.

GIÁ TRỊ BẤT THƯỜNG

(+) Với kháng thể kháng CMV: bị nhiễm CMV trong tiền sử.

TĂNG HIỆU GIÁ KHÁNG THỂ ĐỐI VỚI CMV

Nguyên nhân chính thường gặp là: Nhiễm trùng do CMV.

GIẢM HIỆU GIÁ KHÁNG THỂ ĐỐI VỚI CMV

Dễ bị nhiễm trùng do CMV.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Kết quả (+) giả xảy ra ở các đối tượng có yếu tố dạng thấp trong máu (+) và ở các đối tượng có phơi nhiễm với virus Epstein Barr.

LỢI ÍCH CỦA TEST HUYẾT THANH CHẨN ĐOÁN NHIỄM CYTOMEGALOVIRUS

1. XN hữu ích trong 2 tình huống sau:

- Với mục đích chẩn đoán: khi trên lâm sàng muốn tìm kiếm tình trạng chuyển đổi huyết thanh ở một đối tượng đang có kháng thể kháng CMV huyết thanh (-) nhằm để chứng minh có tình trạng nhiễm trùng tiên phát do CMV đôi khi trầm trọng.

- Với mục đích tiên lượng: trong quá trình làm bilan ghép tạng và tìm người cho tạng ghép, truyền máu nhằm để dự kiến nguy cơ bị nhiễm trùng tiên phát do CMV đối với người nhận có tình trạng suy giảm miễn dịch.

2. Trong tiến triển của BN bị AIDS, test huyết thanh chẩn đoán nhiễm CMV khi được kết hợp với XN phát hiện virus bằng cách nuôi cấy từ các bạch cầu lưu

hành có lợi ích trong chẩn đoán tình trạng tái hoạt động của virus trong cơ thể và nhất là giúp để đánh giá hiệu quả của thuốc điều trị kháng CMV (ganciclovir, foscarnet...).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Cytomegalovirus (CMV) được tình thấy trong tất cả các chất tiết của cơ thể. Vì vậy, cần cảnh báo cho các nhân viên y tế đang trong thời gian mang thai về các nguy cơ tiềm ẩn nếu bị nhiễm trùng mắc phải do CMV. Do hầu như không thể loại bỏ hoàn toàn được nguy cơ phơi nhiễm với virus đối với nhân viên y tế từ các bệnh nhân là người mang virus, điều cơ bản nhất là khuyến cáo nhân viên y tế phải tuân thủ nghiêm ngặt quy trình rửa tay và áp dụng triệt để các biện pháp dự phòng phơi nhiễm trong quá trình chăm sóc bệnh nhân.

Các BN có tình trạng ức chế miễn dịch cần được truyền máu hay ghép tạng cần nếu là đối tượng được biết là chưa có kháng thể đối với CMV phải được truyền máu hay nhận tạng ghép từ những người cho ***phải có huyết thanh âm tính với CMV***.

TEST CHẨN ĐOÁN NHIỄM EPSTEIN-BARR VIRUS

(Mononucléose infectieuse test et Paul / Bunnell - Davidsohn [PBD] - Epstein - Barr virus; Mononucleosis test, EBV Antibody Test, Heterophile Antibody Titer [HAT], Monospot Test)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng (Infectious mononucleosis) do một loại herpes virus (Epstein - Barr virus) gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng mệt mỏi, đau họng, sốt, viêm thanh quản, hạch to, lách to và tăng bạch cầu lympho. Đây là một tình trạng *tự khỏi*, với điều trị triệu chứng là chủ yếu.

Ngoài gây tăng sản xuất các tế bào lympho và bạch cầu đơn nhân tại các hạch bạch huyết, tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng cũng kích thích sản xuất các ***kháng thể có tính chất phản ứng chéo với nhiều loại kháng nguyên*** (heterophile antibodies). Kháng thể týp IgM này bình thường không được thấy ở người gây tình trạng ngưng kết đối với cả hồng cầu cừu và hồng cầu của ngựa hay bò. Kháng thể này thường được hình thành trong vòng 4 đến 7 ngày kể từ khi bắt đầu bị bệnh. Nồng độ kháng thể đạt mức đỉnh vào tuần 2 - 5 và nó có thể tồn tại kéo dài trong vòng vài tháng tới hàng năm.

Hai phản ứng có thể được thực hiện để chẩn đoán tình trạng tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng:

1. Test ngưng kết (agglutination) trên lam kính hay MNI test hay monospot test: XN định tính.
2. Test Paul - Bunnell - Davidsohn hay test đặc hiệu đối với virus Epstein - Barr (EBV - specific testing): XN định lượng.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN được chỉ định để chẩn đoán tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Test chẩn đoán tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng (MNI test): kết quả bình thường âm tính.
- Test Paul - Bunell - Davidsohn (PBD) hay test đặc hiệu đối với virus Epstein - Barr (EBV - specific testing): huyết thanh bình thường chứa một hàm lượng thấp (< 1/80) agglutinin kháng hồng cầu cừu. Chẩn đoán tình trạng tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng được khẳng định khi hiệu giá của kháng thể này trong khoảng 1/160 - 1/2 000. Các kháng thể được thấy với hiệu giá tăng cao trong vòng 6 tuần.

HIỆU GIÁ KHÁNG THỂ HETEROPHILE DƯƠNG TÍNH

- U lympho Burkitt (Burkitt's lymphoma).
- Hội chứng mệt mỏi mạn hay tình trạng đau xơ cơ (fibromyalgia).
- Nhiễm cytomegalovirus.
- Nhiễm Epstein - Barr virus.
- Bệnh u lympho Hodgkin.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Bệnh lơxêmi dòng lympho (lymphocytic leukemia).
- Sốt rét.
- Ung thư vùng mũi hầu (nasopharyngeal cancer).
- Ung thư tụy.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh Rubella.
- Bệnh sarcoidose.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Viêm gan siêu vi trùng.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các trường hợp (+) và (-) giả:

- Đối với test định tính hay test nhanh: 2 - 5% (+) giả.
- PBD: Một vài trường hợp hiếm gặp (-) giả ở một số đối tượng thuộc nhóm máu A, song không gặp trường hợp (+) giả.
- Đối với cả hai loại test: Có thể gặp trường hợp (-) giả khi tiến hành XN quá sớm (trước 7 ngày kể từ khi nhiễm virus).

LỢI ÍCH CỦA TEST HUYẾT THANH CHẨN ĐOÁN NHIỄM EBV

XN hữu ích trong chẩn đoán các trường hợp nghi ngờ bị nhiễm Epstein-Barr virus:

- Một hiệu giá kháng thể heterophile (+) giúp chẩn đoán tình trạng tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng do test (+) ở 90% các trường hợp nhiễm trùng do EBV. Điển hình ra, test định tính nhanh tìm kháng thể heterophile (+) (MNI test hay monospot test) kết hợp với bệnh cảnh lâm sàng điển hình là đủ để chẩn đoán tình trạng tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Nếu test nhanh (test định tính) (-) ở BN có bệnh cảnh hội chứng tăng bạch cầu đơn nhân với nghi vấn do nhiễm Epstein - Barr virus, có thể tiến hành làm lại test sau 1 tuần để xem kháng thể heterophile có xuất hiện hay không ***và/hoặc*** chỉ định XN tìm kháng thể kháng Epstein - Barr (hay kháng thể kháng cytomegalovirus) đặc hiệu để giúp khẳng định hay loại trừ tình trạng nhiễm trùng do Epstein - Barr virus gần đây.
- Trong trường hợp test nhanh tìm kháng thể heterophile (-) và bệnh cảnh lâm sàng không điển hình, có thể khẳng định sự hiện diện của Epstein - Barr virus bằng test đặc hiệu đối với Epstein - Barr virus. Chẩn đoán tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng có thể được xác nhận khi kháng thể IgM và Ig G có nồng độ cao. Kháng thể IgM thường mất đi trong vòng 3 - 6 tuần sau khi bắt đầu bị bệnh. Các nhiễm Epstein - Barr virus trước đây được phát hiện bằng kháng thể IgG, do kháng thể này thường tăng lên sau khi nhiễm virus từ 3 tuần đến vài tháng kể từ khi có triệu chứng.

TEST COOMBS TRỰC TIẾP

(Test de Coombs direct / Coombs's Test, Direct, Direct Antiglobulin Test, RBC Antibody Screen)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Trong một số loại bệnh như tan máu tự miễn, tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng, lupus ban đỏ hệ thống và tình trạng bị mẫn cảm (Vd: như đối với yếu tố Rh), các tế bào hồng cầu người sẽ bị các kháng thể bao phủ. Test Coombs trực tiếp được sử dụng như một test sàng lọc để phát hiện các kháng thể cố định trên bề mặt của các hồng cầu dựa trên bản chất protein của các kháng thể này.

Trong xét nghiệm này, các hồng cầu của bệnh nhân sẽ được trộn với huyết thanh kháng globulin người đa giá của Coombs (antiglobuline polyvalente). Huyết thanh Coombs thực chất là một huyết thanh thỏ có chứa các kháng thể kháng gamma globulin người. Nếu trên bề mặt hồng cầu của bệnh nhân có các kháng thể sẽ gây nên tình trạng ***ngưng kết hồng cầu*** có thể dễ dàng phát hiện được khi máu của BN được trộn với huyết thanh thỏ. Trong trường hợp test Coombs trực tiếp (+), có thể xác định được bản chất của tự kháng thể có trên bề mặt hồng cầu nói trên bằng cách tiến hành lại test Coombs với các huyết thanh kháng globulin đơn giá đặc hiệu (Vd: anti - IgG, anti - IgM hay kháng bổ thể). Cũng có thể định lượng hiệu giá kháng thể bằng cách sử dụng huyết thanh kháng globulin với các nồng độ pha loãng tăng dần.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp phát hiện sự có mặt của các kháng thể trên bề mặt của các hồng cầu. Thường gặp nhất là các ***tự kháng thể*** đặc trưng cho tình trạng thiếu máu do tan máu tự miễn. XN này có nhiều chỉ định áp dụng:

1. Để sàng lọc máu trong kĩ thuật định nhóm và làm phản ứng phát máu.
2. Để phát hiện tình trạng hồng cầu tăng mẫn cảm đối với thuốc hay với truyền máu (test giúp đánh giá nguy cơ xảy ra tan máu sau truyền máu).

3. Được sử dụng trong trường hợp nghi ngờ tăng nguyên hồng cầu bào thai (erythroblastosis fetalis), để phát hiện các kháng thể đối với các tế bào hồng cầu của trẻ sơ sinh.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- XN được tiến hành trên huyết tương. Bệnh phẩm được lấy vào ống nghiệm chứa chất chống đông EDTA. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***
- Đối với trẻ sơ sinh, chỉ cần lấy 5 mL máu từ động mạch rốn là đủ để XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Âm tính.

TEST COOMBS TRỰC TIẾP DƯƠNG TÍNH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Người già.
- Tăng nguyên hồng cầu bào thai (erythroblastosis fetalis).
- Thiếu máu tan máu (tự miễn, do thuốc gây nên).
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- U lympho.
- Bệnh lý u tân sinh (neoplasm).
- Bệnh lý thận.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.
- Phản ứng truyền máu.

TEST COOMBS TRỰC TIẾP ÂM TÍNH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu máu tan máu loại không có tính chất tự miễn và không do thuốc gây nên.
- Tình trạng hoàn toàn bình thường.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ làm biến đổi kết quả XN.

- Các thuốc có thể gây *test Coomb trực tiếp (+)* là: Ampicillin, captopril, cephalosporin, chlorpromazin,chlorpropamid, ethosuximid, hydralazin, indomethacin, insulin, isoniazid, levodopa, acid mefenamic, melphalan, methyldopa, para - aminosalicylic, penicillin, phenylbutazon, phenytoin, procainamid, quinidin, quinin sulfat, rifampin, streptomycin, sulfonamid, tetracyclin.

LỢI ÍCH CỦA TEST COOMBS

- Một test Coombs trực tiếp (+) đặc trưng cho các thiếu máu tan máu tự miễn. Tình trạng này thường do các tự kháng thể các tự kháng thể "nóng" (auto - anticorps "chauds") (hoạt động ở 37°C), có tính đặc hiệu kháng yếu tố Rh (rhesus). Một số thuốc (Vd: aldomet, L - dopa) cũng có thể bị quá mẫn gây hình thành các tự kháng thể.

- Một test Coombs týp IgM đi kèm với tăng nồng độ ngưng kết tố lạnh được gặp trong các thiếu máu tan máu cấp thứ phát sau các nhiễm virus (Vd: tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng, viêm phổi không điển hình do mycoplasme ...).

- Bệnh các ngưng kết tố lạnh được đặc trưng bằng tình trạng thiếu máu tan máu mạn với tăng rất mạnh nồng độ ngưng kết tố lạnh (thường vẫn còn (+) ở độ hòa loãng huyết thanh > 1/1 000 000 lần). Ngưng kết tố lạnh thuộc loại IgM chống lạ kháng nguyên I.

- Một test Coombs (+) týp "bổ thể" được gặp trong các tình trạng bệnh lý không có bằng chứng có tình trạng tan máu, đặc biệt hay gặp ở bệnh nhân xơ gan.

- Một test Coombs (+) typ IgG hay hỗn hợp, có thể có biểu hiện tan máu hay không có thể gặp trong các bệnh tự miễn hay trong hội chứng tăng sinh lympho.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Test Coombs có thể phát hiện ra các dị kháng thể (allo - anticorps) trong giai đoạn ngay sau lần truyền máu không hoàn toàn tương hợp nhóm máu giữa người cho và người nhận. Vì vậy tốt nhất là nên tránh làm test Coombs với mục đích tìm kiếm chẩn đoán vào những ngày ngay sau truyền máu cho bệnh nhân.

- Tình trạng tự ngưng kết (auto - agglutination) của các hồng cầu có thể xảy ra khi không có bất kì một kháng thể nào, nhất là ở các BN có tình trạng rối loạn globulin máu hay có tăng globulin tủa lạnh trong máu (cryoglobulinemia).

TEST COOMBS GIÁN TIẾP

(Test de Coombs indirect / Coombs's Test, Indirect; Antibody ScreeningTest)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Test Coombs gián tiếp được sử dụng để phát hiện các kháng thể bất thường lưu hành trong huyết thanh của BN. Các kháng thể này có thể phản ứng đối với các hồng cầu được truyền vào cho BN.

Trong khi test Coombs trực tiếp giúp phát hiện các kháng thể đã gắn với bề mặt hồng cầu của bệnh nhân rồi, test Coombs gián tiếp phát hiện các kháng thể tự do trong huyết thanh của bệnh nhân. Trong test Coombs gián tiếp, huyết thanh của BN được coi là kháng thể và các tế bào hồng cầu của người cho được coi như kháng nguyên. Test Coombs gián tiếp được thực hiện qua hai thì:

1. ***Trong thì đầu***, huyết thanh hay chất tách rửa hồng cầu được ủ với các hồng cầu mẫu: các tự kháng thể được cố định với các hồng cầu mẫu.

2. ***Trong thì hai***, cho thêm một kháng thể kháng globulin người sẽ gây tình trạng ngưng kết các hồng cầu mẫu nếu trong huyết thanh của bệnh nhân có kháng thể bất thường.

Nên tiến hành test ở 37^{0}C và 4^{0}C để phát hiện các ngưng kết tố lạnh. Hòa loãng dần huyết thanh cho phép định hiệu giá kháng thể. Sau khi thu được test (+) cần tiến hành thêm các test bổ sung để phát hiện sự có mặt của các kháng thể đặc hiệu.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp làm sáng tỏ sự có mặt của các kháng thể tự do trong huyết thanh của BN.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Âm tính.

TEST COOMBS GIÁN TIẾP DƯƠNG TÍNH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Tăng nguyên hồng cầu bào thai (Erythroblastosis fetalis).
- Thiếu máu tan máu (do thuốc gây nên).
- Sau truyền máu không tương hợp không thuộc nhóm máu ABO.
- Không tương hợp Rh giữa mẹ và thai nhi.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu sẽ làm biến đổi kết quả XN.
- Truyền dextran TM hay thuốc cản quang TM trước khi lấy máu XN có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể gây ***test Coomb gián tiếp (+)*** là: Cephalosporin, chlorpromazin, insulin, isoniazid, levodopa, mefenamic acid, methyldopa, penicillin, phenytoin, procainamid, quinidin, sulfonamid, tetracyclin.

TEST DUNG NẠP GLUCOSE HAY NGHIỆM PHÁP GÂY TĂNG ĐƯỜNG HUYẾT BẰNG ĐƯỜNG UỐNG

(Hyperglycémie provoquée par voie orale [HGPO] / Glucose tolerance test [GTT]; Oral Glucose Tolerance test [OGTT])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống (oral glucose tolerance test [OGTT]) được tiến hành để ***loại trừ bệnh ĐTĐ*** bằng cách đánh giá tốc độ thanh lọc glucose khỏi dòng tuần hoàn. Sau khi cho BN uống một liều nạp glucose (oral glucose load), tiến hành lấy các mẫu máu tĩnh mạch để XN nồng độ glucose ở các thời điểm 0, 120 phút (cho mục đích chẩn đoán ĐTĐ) hay các thời điểm 0, 60, 120 và 180 phút (cho mục đích chẩn đoán ĐTĐ thai kì [gestational diabetes]). Đối với các BN không bị ĐTĐ, nồng độ glucose trong huyết tương tĩnh mạch tương đối ổn định trong suốt thời gian làm nghiệm pháp (< 8 mmol/L). Tuy vậy, đối với BN bị ĐTĐ, nồng độ glucose máu cho thấy bị tăng kịch tính và kéo dài trong nhiều giờ.

Theo ***Hiệp hội Đái tháo đường Mỹ*** (American Diabetes Assocation) khi sử dụng test dung nạp glucose đường uống các tiêu chuẩn sau được chấp nhận:

- Nồng độ glucose 2h sau khi làm nghiệm pháp < 7,8 mmol/L (< 140 mg/dL): Test dung nạp gluocose bình thường.
- Nồng độ glucose 2h sau khi làm nghiệm pháp > 7,8 mmol/L và < 11,1 mmol/L (140 - 199 mg/dL): Có tình trạng giảm dung nạp glucose (impaired glucose telerance [IGT]).
- Nồng độ glucose 2h sau khi làm nghiệm pháp ≥ 11,1 mmol/L (≥ 200 mg/dL): Chẩn đoán tạm thời bị ĐTĐ (chẩn đoán phải được khẳng định sau đó).

Tiêu chuẩn chẩn đoán ĐTĐ thai kì theo NDDG (National Diabetes Data Group) và ***theo đề nghị của Carpenter và Coustan*** suy diễn từ kết quả của O'Sullivan:

Nồng độ glucose máu	Tiêu chuẩn theo NDDG	Tiêu chuẩn được Carpenter và Coustan đề nghị
Lúc đói	5,8 mmol/L (105 mg/dL)	5,3 mmol/L (95 mg/dL)
1h sau nghiệm pháp	10,5 mmol/L (190 mg/dL)	10,0 mmol/L (180 mg/dL)
2h sau nghiệm pháp	9,2 mmol/L (165 mg/dL)	8,6 mmol/L (155 mg/dL)
3h sau nghiệm pháp	8,0 mmol/L (145 mg/dL)	7,8 mmol/L (140 mg/dL)

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Tiến hành nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống để đánh giá khả năng dung nạp glucose sau khi cho BN uống một liều nạp glucose (75g glucose).

XN giúp:

1. Phát hiện bệnh ĐTĐ.
2. Chẩn đoán các tình trạng hạ đường huyết chức năng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- *Chuẩn bị trước khi làm nghiệm pháp*:

▪ Giải thích cho BN về mục đích của nghiệm pháp và sự cần thiết phải lấy nhiều mẫu máu trong quá trình làm test (2 - 5 mẫu).

▪ Trong vòng 3 ngày trước khi làm nghiệm pháp, BN được duy trì một hoạt động thể lực bình thường và khẩu phần ăn giàu carbohydrat (200 - 300 g/24h).

▪ Yêu cầu BN nhịn ăn qua đêm từ 10 - 12h trước khi làm nghiệm pháp, song BN có thể được uống nước.

▪ Yêu cầu BN không được sử dụng các đồ uống chứa cồn, cà phê hay hoạt động thể lực quá mức trong vòng 12 - 16h trước khi tiến hành làm nghiệm pháp.

▪ Yêu cầu BN không được phép hút thuốc trong thời gian làm nghiệm pháp.

▪ Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng dùng 3 ngày trước khi làm nghiệm pháp những thuốc có thể gây ảnh hưởng đến kết quả nghiệm pháp:

◉ Các thuốc có thể làm tăng glucose máu: Corticoid, estrogen, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid và nhóm làm hạ kali máu.

◉ Các thuốc có thể làm giảm glucose máu: Aspirin, perhexillin, quinin, dysopyramid.

- *Tiến hành nghiệm pháp*:

▪ Cho BN uống một liều nạp glucose trong vòng 5 phút (75g glucose hòa tan trong 200 - 300 ml nước: Ở trẻ em 1,75 g/kg trọng lượng cơ thể song không quá 75g. Ở phụ nữ có thai 100g).

▪ Bệnh phẩm máu được lấy vào ống nghiệm có chứa chất gây ức chế quá trình đường phân (Vd: natri fluorid).

- Sau khi đặt một catheter tĩnh mạch ngoại biên, lấy các mẫu máu để XN nồng độ glucose máu ở các thời điểm 0 phút (nồng độ glucose máu nền hay nồng độ glucose máu lúc đói), 2h và thậm chí 3h - 5h (nếu muốn tìm kiếm tình trạng hạ glucose máu phản ứng).
- Cho phép và khuyến khích BN uống nước trong suốt thời gian tiến hành nghiệm pháp
- BN được nghỉ ngơi, trong một phòng yên tĩnh và được đặt ở tư thế nửa ngồi nửa nằm trong suốt thời gian làm nghiệm pháp.

- ***Theo dõi sau khi làm nghiệm pháp***:

- BN phải được theo dõi các dấu hiệu: Yếu cơ, run cơ, lo lắng bồn chồn, vã mồ hôi hay thỉu đi. Nếu các triệu chứng này xảy ra, cần lấy ngay một mẫu máu và kiểm tra nồng độ glucose máu. Nếu có tình trạng hạ glucose máu, cho BN uống ngay nước hoa quả có pha đường hay truyền glucose TM. Nếu có tình trạng tăng nồng độ glucose máu quá cao, chỉ định tiêm insulin. Thảo luận ngừng nghiệm pháp.
- Các mẫu máu sau khi lấy cần được dán nhãn và vận chuyển ngay tới phòng XN (do nồng độ glucose máu giảm đi khi máu được để ở nhiệt độ trong phòng).
- Cho BN ăn và/hoặc dùng lại các thuốc BN vẫn đang dùng trước khi tiến hành nghiệm pháp.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1. Đối với nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống với 75 Glucose được sử dụng để phát hiện ĐTĐ týp 2
   - Lúc đói: 60 - 100 mg/dL *hay* 3,3 - 5,6 mmol/L.
   - 2h sau nghiệm pháp: < 140 mg/dL *hay* < 7,8 mmol/L.
2. Đối với nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống với 50 g Glucose được sử dụng để sàng lọc ĐTĐ thai kì:
   - 1h sau nghiệm pháp: < 140 mg/dL *hay* < 7,8 mmol/L.
3. Đối với nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống với 100 g Glucose được sử dụng để chẩn đoán ĐTĐ thai kì (gestational diabetes)
   - Lúc đói: < 95 mg/dL *hay* < 5,3 mmol/L.
   - 1h sau nghiệm pháp: < 180 mg/dL *hay* < 10 mmol/L.
   - 2h sau nghiệm pháp: < 155 mg/dL *hay* < 8,6 mmol/L.
   - 3h sau nghiệm pháp: < 140 mg/dL *hay* < 7,8 mmol/L.

TĂNG DUNG NẠP GLUCOSE

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh Addison.
- Giảm chức năng cận giáp.
- Suy giáp.
- Bệnh gan.
- Tăng sản tế bào tụy đảo (pancreatic islet cell hyperplasia).
- Khối u tế bào tụy đảo (pancreatic islet cell tumor).
- Hạ đường huyết phản ứng (reactive hypoglycemia).

GIẢM DUNG NẠP GLUCOSE

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Các tổn thương hệ thần kinh trung ương.
- Hội chứng Cushing.
- ĐTĐ.
- Sau cắt dạ dày.
- ĐTĐ thai kì (gestational diabetes).
- Nhiễm thiết huyết tố (hemochromatosis).
- Tăng lipid máu.
- Cường giáp.
- Giảm dung nạp glucose.
- U tủy thượng thận (pheochromocytoma).
- Tổn thương gan nặng.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nằm liệt giường, nhiễm trùng, hút thuốc và tình trạng stress có thể làm thay đổi kết quả XN.

- Khẩu phần ăn chứa hàm lượng carbohydrat thấp có thể khiến nghiệm pháp dụng nạp glucose đường uống cho kết quả gợi ý sai là BN bị ĐTĐ hay có tình trạng giảm dung nạp glucose.

- Các thuốc có thể *làm tăng dung nạp với glucose* là: thuốc viên điều trị đái tháo đường, insulin.

- Các thuốc có thể *làm giảm dung nạp với glucose* là: Corticosteroid, estrogen, niacin, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.

LỢI ÍCH CỦA NGHIỆM PHÁP GÂY TĂNG ĐƯỜNG HUYẾT BẰNG ĐƯỜNG UỐNG

1. XN hữu ích để chẩn đoán bệnh ĐTĐ, nhất là đối với các trường hợp nghi vấn:

- Nồng độ glucose máu lúc đói trong khoảng 5,6 - 6,9 mmol/L.
- Đối tượng có nhiều yếu tố nguy cơ bị ĐTĐ.
- Đối tượng có các biến chứng gợi ý ĐTĐ.
- Tình trạng béo bụng.
- Chẩn đoán bệnh ĐTĐ thai kì.

2. XN có thể hữu ích trong chẩn đoán tình trạng giảm đường huyết chức năng: khi nghiệm pháp gây tăng đường huyết cho kết quả nồng độ glucose máu < 2,2 mmol/L xảy ra trong vòng 2 - 5h sau khi uống glucose, đi kèm với các triệu chứng lâm sàng.

3. XN đôi khi được sử dụng như một thăm dò động trong tiếp cận một số bệnh nội tiết (Vd: chứng to đầu chi).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Để sàng lọc ĐTĐ và/hoặc tiền đái tháo đường: XN nồng độ glucose trong huyết tương lúc đói hay XN nồng độ glucose máu 2h sau khi làm nghiệm pháp gây tăng đường huyết bằng đường uống (với 75g glucose) hay cả hai đều được coi là thích hợp.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Nghiệm pháp tăng đường huyết dùng theo đường uống thường không được chỉ định tiến hành đối với người già > 70 tuổi.
- Không được chỉ định làm nghiệm pháp ngay sau khi bị một nhiễm trùng cấp.

CHỐNG CHỈ ĐỊNH CỦA NGHIỆM PHÁP

Tất cả các tình trạng bệnh lý gây biến đổi dung nạp carbohydrat của bệnh nhân: các rối loạn nội tiết, NMCT, sau đẻ, mới phẫu thuật gần đây, nhiễm khuẩn nặng.

TESTOSTERON

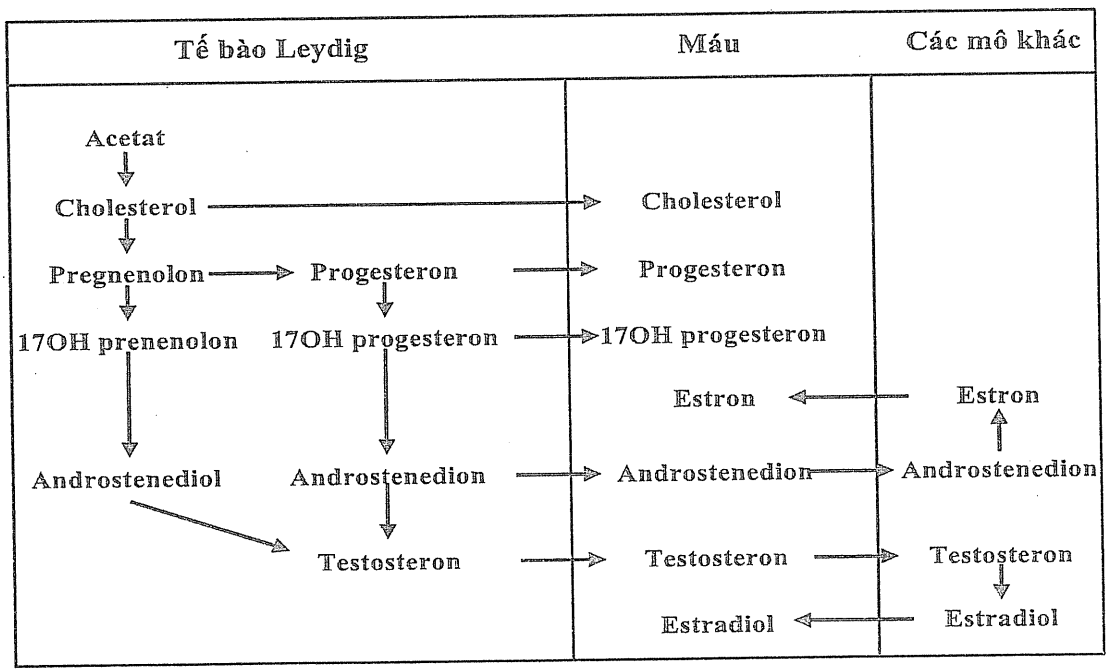
(Testostérone / Testosterone)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Ở nam giới: Testosteron là một hormon nam (androgen) quan trọng nhất lưu hành trong tuần hoàn. Hormon này được tổng hợp chủ yếu ở tinh hoàn và một phần nhỏ ở thượng thận.

1. **Nguồn gốc tinh hoàn:** Tế bào Leydig là vị trí tổng hợp chính của testosteron. Bài xuất hormon này xuất hiện từ tuần thứ 7 của bào thai, sau đó quá trình này bị gián đoạn một vài tháng sau khi trẻ ra đời. Ở tuổi dậy thì, dưới tác động của LH, quá trình bài xuất testosteron tái xuất hiện theo các đường chuyển hóa được mô tả trong *Hình 1*. Ở nam giới trẻ tuổi, bài xuất testosteron của tinh hoàn xảy ra theo nhịp ngày đêm với lượng tiết lớn nhất khi tỉnh dậy và thấp nhất vào buổi chiều tối.

2. **Nguồn gốc thượng thận:** Dưới tác động của ACTH, tuyến thượng thận chuyển dạng cholesterol thành pregnenolon rồi thành testosteron (*Xem Hình 2*).



Hình 1. Tổng hợp các steroid bởi tinh hoàn

Ở phụ nữ, testosteron, dihdrotestosteron và androstenedion là các androgen chính lưu hành trong tuần hoàn. Tổng hợp testosteron được tiến hành tại buồng trứng cũng như tại tuyến thượng thận.

1. **Nguồn gốc buồng trứng**: Bài xuất testosteron của buồng trứng xảy ra liên tục với những dao động không đáng kể trong chu kì kinh.

2. **Nguồn gốc thượng thận**: Con đường chuyển hóa giống hệt như ở nam (*Xem Hình 2*).

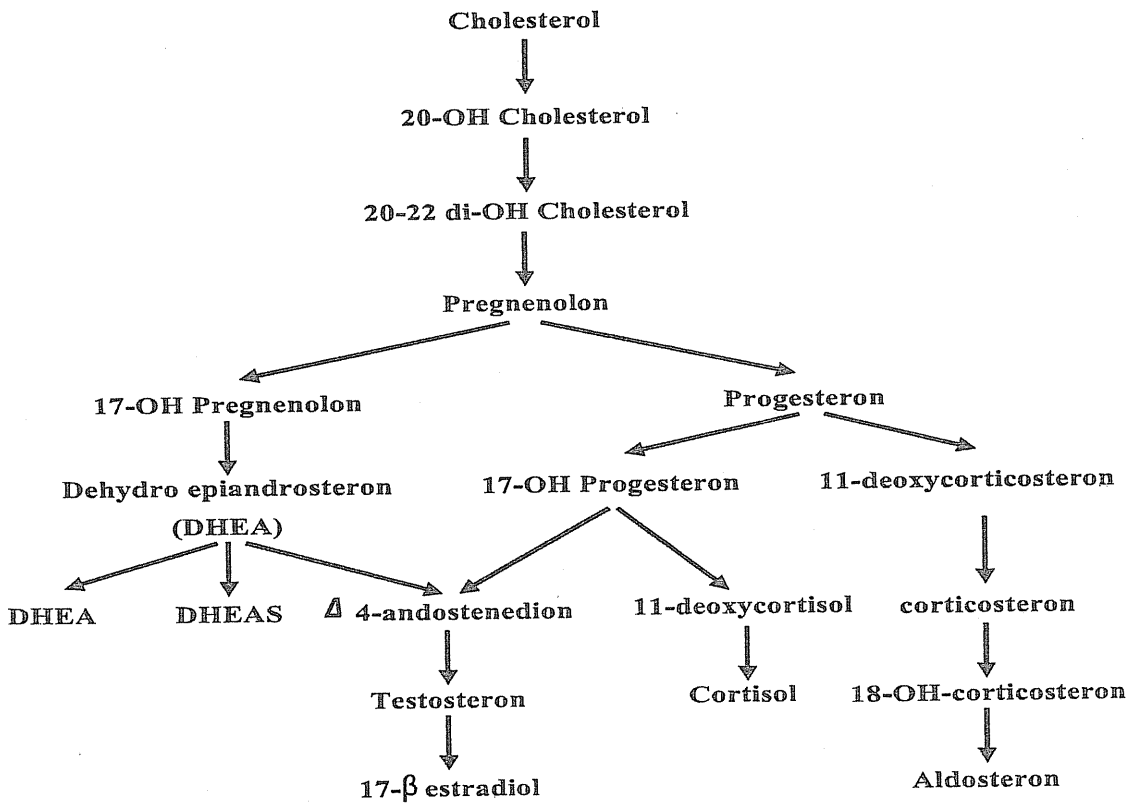
Trong vòng tuần hoàn: 2% testosteron là ở dạng tự do (free hay unbound testosterone), 30% testosteron được gắn với SHBG (Sex Hormon Binding Globulin = Globulin mang hormon giới tính) và 68% testosteron được gắn với albumin. Chỉ có testosteron tự do và testosteron gắn với albumin mới có hoạt động sinh học thực sự. Tuy nhiên, chỉ trong một số tình huống đặc biệt, XN định lượng nồng độ testosteron tự do mới cung cấp các thông tin hữu ích (Vd: tình trạng cường giáp).

Testosteron lưu hành có thể được **chuyển hóa** theo các con đường khác nhau thành:

1. **Estradion** bởi da, mô mỡ, gan và não là các cơ quan có enzym aromatase thuộc nhóm các cytocrom P450.

2. **Dihydrotestosteron** bởi da, tuyến tiền liệt và tinh hoàn. Dihydrotestosteron có hoạt độ mạnh hơn testosteron 2,5 lần.

3. Androsteron và etiocholanolon ở gan.



Hình 2. Tổng hợp các Steroid

Testosteron có các chức năng sinh học chính như sau:

1. Kích thích sinh tinh trùng ở nam giới.
2. Ức chế tăng sinh tế bào của nang buồng trứng ở nữ.
3. Làm phát triển các đặc trưng giới tính của nam (mọc lông, thay đổi giọng nói, phát triển cơ, khoái cảm, phát triển và trưởng thành cơ quan sinh dục nam).
4. Gây một tác động theo cơ chế hồi tác (feed - back) âm tính trên trục tuyến yên dưới đồi ở nam giới: Tăng quá mức testosteron ức chế tuyến yên xuất tiết LH, trái lại thiếu hụt testosteron kích thích sự xuất tiết này.
5. Là nguồn oestrongen chính ở nam giới, qua các mô chứa cytochorom P450.
6. Kích thích sự phát triển của một số khối u như u tuyến tiền liệt.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Ở nam: XN giúp đánh giá chức năng của tế bào Leydic của tinh hoàn.
2. Ở nữ:

- XN giúp tìm kiếm một tình trạng cường androgen (hyperandrogénie) ở nữ bị rậm lông (hirsutisme).
- Để đánh giá các khối u buồng trứng.

3. Ở cả hai giới: XN hữu ích để đánh giá tình trạng vô sinh.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết phải yêu cầu BN nhịn ăn trước khi lấy máu XN. Mẫu máu nên được lấy vào 7h sáng là thời điểm nồng độ testosteron máu đạt mức cao nhất.

Để bảo đảm kết quả chính xác, cần tuân thủ một số điều kiện khi lấy máu định lượng nồng độ testosteron máu: BN trước khi lấy máu không được hoạt động thể lực quá mức, không có tình trạng buộc phải nằm bất động dài ngày hay vừa chịu một cuộc mổ lớn.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG:

1. Testosteron toàn phần

- *Nam*:
  - Trước tuổi dậy thì: 10 - 20 ng/dL *hay* 0,35 - 0,7 nmol/L.
  - Người lớn: 437 - 707 ng/dL *hay* 15,2 - 24,2 nmol/L.

- *Nữ*:
  - Trước tuổi dậy thì: 3 - 10 ng/dL *hay* 0,1 - 0,35 nmol/L.
  - Người lớn: 24 - 47 ng/dL *hay* 0,83 - 1,63 nmol/L.
  - Sau tuổi mãn kinh: 7 - 40 ng/dL *hay* 0,24 - 1,4 nmol/L.

2. Testosteron tự do

- *Nam*: 70 - 200 pg/mL *hay* 243 - 694 pmol/L.
- *Nữ*: 2,6 - 8,1 pg/mL *hay* 9,0 - 28,1 pmol/L.

GIẢM NỒNG ĐỘ TESTOSTERON MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Suy tuyến yên hoặc vùng dưới đồi.
2. Suy tinh hoàn tiên phát hay thứ phát.
3. Sau cắt tinh hoàn.
4. Tuổi già.
5. Các nguyên nhân có thể gây giảm nồng độ globulin mang hormon giới tính (SHBG):

- Suy giáp.
- Chán ăn do tinh thần.
- Chứng rối loạn chuyển hóa prophyri cấp từng lúc.

6. Nằm bất động.
7. Điều trị dài ngày bằng corticoid.
8. Hội chứng Klinefelter (XXY).
9. Gắng sức thể lực mạnh.
10. Các nguyên nhân khác

- Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).
- Ẩn tinh hoàn cả hai bên (bilateral cryptorchidism).
- Suy thận mạn.
- Xơ gan.
- Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (congenital adrenal hyperplasia).
- Chậm dậy thì.
- Hội chứng Down.

TĂNG NỒNG ĐỘ TESTOSTERON MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Ở nam

- Khối u thượng thận.
- Khối u tiết hormon sinh dục nam (androgen).
- Bệnh Celiac sprue.
- Hội chứng Cushing.
- Phát dục sớm.
- Các nguyên nhân có thể gây tăng nồng độ globulin mang hormon giới tính (SHBG):
  - Cường giáp.
  - Xơ gan.
- Hội chứng Reifenstein (Reifenstein's syndrome).

2. Ở nữ

- Khối u thượng thận.
- Khối u buồng trứng gây nam hóa (virilizing ovarian tumors).
- Hội chứng Cushing.
- Chửa trứng.
- Béo phì.
- Bệnh buồng trứng đa nang (polycystic ovarian disease).
- Các nguyên nhân có thể gây tăng nồng độ globulin mang hormon giới tính (SHBG): Điều trị bằng các thuốc chứa androgen.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ testosteron máu*** ở nữ là: Thuốc chống co giật, bromocriptin, clomiphen, danazol, estrogen, minoxidil, pravastatin, rifampin, tamoxifen.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ testosteron máu*** ở nam là: Bicarlutamid, cimetidin, finasterid, lupron, nilutamid, phenytoin, pravastatin, rifampin, tamoxifen, acid valproic.
- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ testosteron máu*** ở nam là: Carbamazepin, cimetidin, corticosteroid, cyclophosphamid, digoxin, estrogen, finasterid, gemfibrozil, goserelin, ketoconazol, leuprolid, thuốc giảm đau gây nghiện loại mocphin, pravastatin, spironolacton, tetracyclin, verapamil.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG TESTOSTERON (TOÀN PHẦN VÀ TỰ DO)

1. XN hữu ích **ở nữ**: Để thăm dò tình trạng **rậm lông** hay **cường androgen** cùng với định lượng dihydrotestosteron, androstenedion và DHEA sulfat để phát hiện các khối u buồng trứng hay u thượng thận loại tăng tiết androgen.

2. XN hữu ích **ở nam**: Để thăm dò tình trạng **vô sinh** ở nam hay **suy tinh hoàn** (liệt dương), cũng như trong theo dõi các **ung thư tuyến tiền liệt** được điều trị bằng thuốc kháng androgen.

3. Định lượng nồng độ testosteron máu, khi được phân tích kết hợp với nồng độ hormon kích thích tạo nang buồng trứng (FSH) và hormon tạo hoàng thể (LH) sẽ giúp cho đánh giá tình trạng rối loạn chức năng sinh dục ở cả hai giới: một nồng độ testosreron máu thấp kết hợp với nồng độ LH và FSH thấp giúp chẩn đoán tình trạng giảm chức năng sinh dục thứ phát.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo ***Nhóm nghiên cứu chuyên sâu của Hiệp hội Nội tiết Mỹ*** (The Endocrine Society Task Force) khuyến cáo và gợi ý các điểm sau:

1. Chỉ chẩn đoán BN có tình trạng suy giảm androgen ở các nam giới có các triệu chứng và dấu hiệu thực thể phù hợp với chẩn đoán và BN có nồng độ testosteron huyết thanh thấp một cách hiển nhiên.

2. Nên định lượng nồng độ testosteron toàn phần vào buổi sáng bằng các kĩ thuật tin cậy như một test khởi đầu để chẩn đoán tình trạng suy giảm androgen ở nam.

3. Khẳng định chẩn đoán bằng cách tiến hành nhắc lại XN định lượng nồng độ testosteron buổi sáng và ở một số BN bằng cách định lượng nồng độ testosteron có hoạt tính sinh học hay tự do khi sử dụng một hệ thống xét nghiệm thích hợp và chính xác.

THỜI GIAN CEPHALIN KAOLIN HAY THỜI GIAN THROMBOPLASTIN TỪNG PHẦN HOẠT HÓA

(Temps de céphaline Kaolin [TCK], Temps de céphaline + activateur [TCA] / Partial hromboplastin Time [PTT], Activated Partial Thromboplastin Time [APTT])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Quá trình đông máu và cầm máu xảy ra theo nhiều bước, có liên quan với hoạt động chức năng thích hợp của một loạt các yếu tố đông máu và nhiều chất liên quan khác. Quá trình đông máu gồm 2 con đường chính (con đường nội sinh và con đường ngoại sinh) và một con đường chung dẫn tới hình thành fibrin (*Xem Hình 1*).

Con đường **đông máu nội sinh** cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Prekallikrein (yếu tố Fletcher).
- Kiniogen có TLPT cao (yếu tố Fitzgerald).
- Yếu tố XII (yếu tố Hageman).
- Yếu tố XI (yếu tố Rosenthal).
- Yếu tố IX (yếu tố chống ưa chảy máu B).
- Yếu tố VIIIc (yếu tố chống ưa chảy máu A).

Con đường **đông máu ngoại sinh** cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Yếu tố III (thrombolastin tổ chức).
- Yếu tố VII (proconvertin).

Con đường **đông máu chung** cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

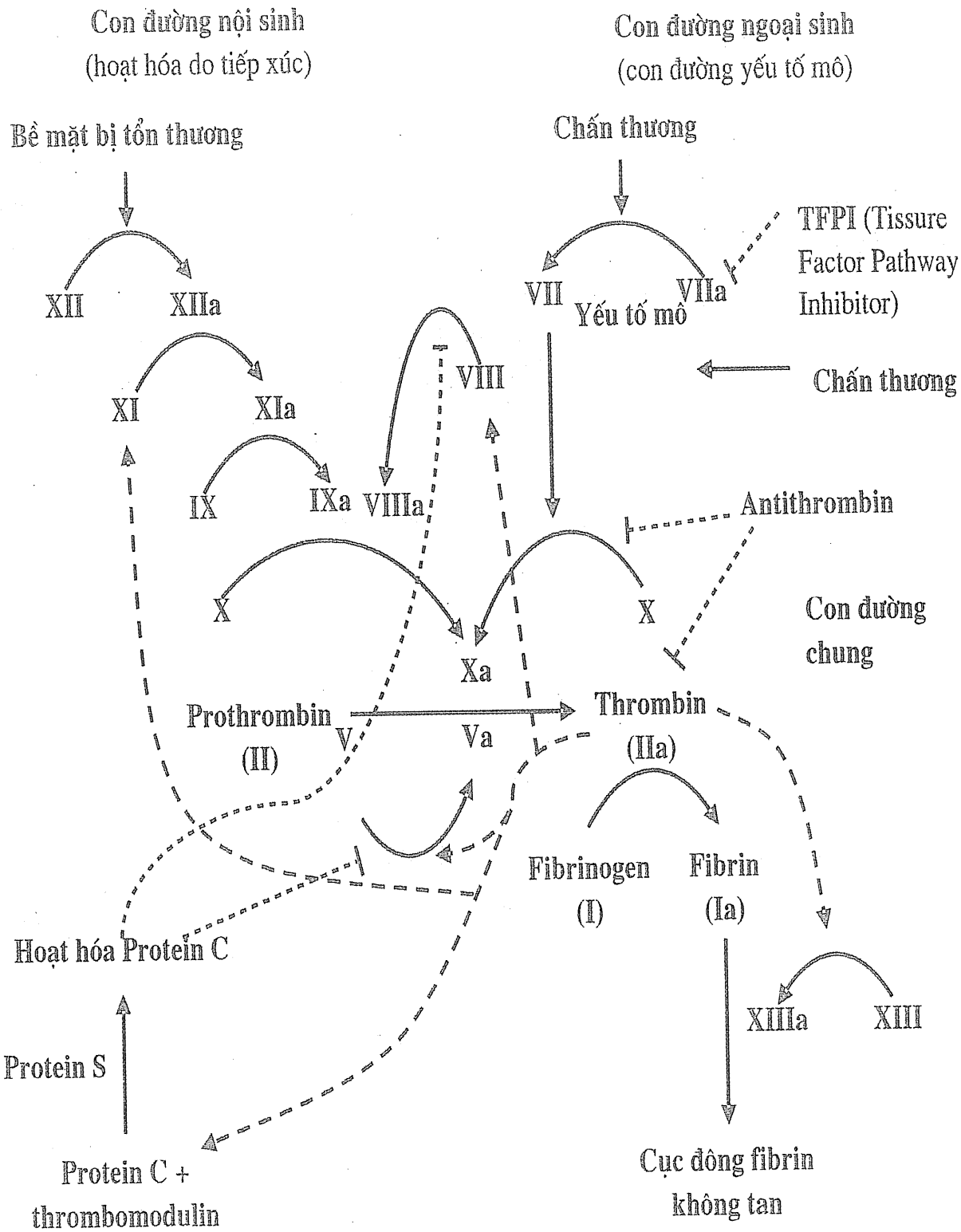
- Yếu tố X (yếu tố Stuart).
- Yếu tố V (proaccelerin).
- Yếu tố II (prothrombin).
- Fibrinogen.

Thời gian cephalin hay thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa được đo bằng thời gian đông máu của một huyết tương nghèo tiểu cầu sau khi đã được cho thêm lại canxi cùng với sự có mặt của phospholipid (cephalin hay partial thromboplastin) và **chất hoạt hóa đối với prekallikrein và yếu tố XII**. Chất hoạt hóa đối với prekallikrein có thể là kaolin (đó là nguồn gốc của thuật ngữ TCK: thời gian cephalin kaolin [Temps de céphaline + kaolin]), acid ellagic, silicat...vv.. (đó là nguồn gốc của thuật ngữ TCA: thời gian cephalin với chất hoạt hóa [temps de céphaline + activateur]).

Như vậy, thời gian cephalin hay thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa **đánh giá toàn bộ con đường nội sinh và con đường chung** của quá trình đông máu.

Có thể thấy trong y văn nhiều từ đồng nghĩa khác nhau phản ánh thời gian cephalin hay thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa. Các thuật ngữ này cùng mô tả sự thăm dò đông máu, song có các tên gọi khác nhau:

- Thời gian hoạt hóa Cephalin (Temps de Céphaline Activé [TCA]) hay thời gian cephalin với chất hoạt hóa (Temps de Céphaline avec activateur [TCA]).
- Thời gian Cephalin Kaolin (Temps de Céphaline Kaolin [TCK]).
- Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (Temps de Thromboplastine Partiel Activé [TTPA] trong tiếng Pháp hay Activated Partial Thromboplastin Time [APTT] trong tiếng Anh).
- Thời gian thromboplastin từng phần (Partial Thromboplastin Time [PTT]).



Ghi chú: TFPI (tissue factor pathway inhibitor) - chất ức chế con đường yếu tố mô

Hình 1. Sơ đồ quá trình đông máu

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Xét nghiệm thường được chỉ định để:

1. Thăm dò các bệnh gây chảy máu.

- XN thường được chỉ định để phát hiện các chảy máu do thiếu hụt hay khiếm khuyết các yếu tố đông máu liên quan với con đường nội sinh gây nên.

- XN cơ bản để phát hiện các trường hợp ưa chảy máu (hemophilie) týp A hay B ngay cả các thể nhẹ.

2. Làm bilan đông máu trước mổ.

3. Theo dõi các bệnh nhân được điều trị bằng heparin.

4. Đánh giá mức độ nặng của một bệnh lý gan hay tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương. Ống chứa chất chống đông citrat 3,8% (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu).

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Nếu BN đang được chỉ định dùng heparin TM ngắt quãng, tiến hành lấy mẫu máu để XN APTT từ 30 - 60 phút trước mũi tiêm heparin kế tiếp. Nếu BN đang được truyền heparin tĩnh mạch liên tục có thể lấy mẫu máu để XN APTT bất kỳ lúc nào tùy chỉ định của thầy thuốc.

Khi lấy mẫu máu để XN nhất thiết phải tuân thủ:

1. Lấy đủ thể tích máu vào ống nghiệm để đảm bảo tỉ lệ máu/ chất chống đông (lấy không đủ thể tích máu có thể gây thừa chất chống đông và làm sai kết quả).

2. Lắc ống nghiệm nhiều lần một cách thận trọng để trộn citrat với máu (nếu không, sẽ tạo cục máu đông và không thể tiến hành XN được).

3. Nếu BN đang được chỉ định truyền heparin TM liên tục, cần giải thích và thông báo cho BN là nhân viên y tế sẽ tiến hành lấy máu hàng ngày làm XN APTT để theo dõi đáp ứng với điều trị bằng thuốc chống đông mà BN đang sử dụng.

4. Không được lấy máu từ tay đang được đặt đường truyền heparin TM liên tục.

5. Nếu muốn lấy mẫu máu từ đường truyền động mạch có bóng áp lực và hệ thống tráng đường truyền có heparin, cần loại bỏ ít nhất 10 mL máu đầu tiên hút ra từ đường truyền ĐM.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- APTT: 25 - 35 giây tùy theo các thuốc thử được sử dụng.
- PTT: 60 - 90 giây.
- Kết quả bị kéo dài hơn một chút ở trẻ nhỏ và có thể bị rút ngắn một chút ở người có tuổi.
- Ngưỡng điều trị đối với các BN đang dùng heparin: 1,5 - 2,5 lần so với giá trị chứng.

Ghi chú:

Các phòng XN sẽ đưa ra các giá trị PTT và APTT tham chiếu của mình cùng với giá trị chứng. Thời gian chứng sẽ thay đổi tùy theo thuốc thử và phương pháp XN được sử dụng, song nói chung thời gian này dao động trong khoảng 25 - 35 giây. Một khác biệt < 6 giây giữa kết quả XN APTT của bệnh nhân và thời gian chứng thường được coi là ***giá trị có thể chấp nhận*** được.

THỜI GIAN THROMBOPLASTIN TỪNG PHẦN HOẠT HÓA BỊ KÉO DÀI

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Thiếu hụt đơn lẻ các yếu tố đông máu
   - Thiếu hụt yếu tố XII.
   - Thiếu hụt yếu tố XI.
   - Thiếu hụt yếu tố VIIIc (bệnh ưa chảy máu [hemophilia] A).
   - Thiếu hụt yếu tố IX (bệnh ưa chảy máu [hemophilia] B).
   - Thiếu hụt yếu tố X.
   - Thiếu hụt yếu tố V.
   - Thiếu hụt yếu tố II (hypoprothrombinemia).
2. Thiếu hụt fibrinogen hay không có fibrinogen máu (afibrinogenemia).
3. Tình trạng rối loạn fibrinogen máu (dysfibrinogenemia).
4. Bệnh Von Willebrand.
5. Có chất chống đông lưu hành (cơ thể hình thành một globulin miễn dịch lưu hành trong tuần hoàn chống lại một hay nhiều yếu tố đông máu của chính mình).
6. Đang điều trị chống đông (Vd: heparin, kháng vitamin K).
7. Bệnh lý của gan (Vd: xơ gan, viêm gan cấp hay mạn tính nặng).
8. Đông máu rải rác trong lòng mạch.

9. Rau bong non (abruptio placentae).
10. Truyền máu tự thân.
11. Sau phẫu thuật tim.
12. Lọc máu.
13. Hội chứng giảm hấp thu.
14. Thiếu vitamin K.

Ghi chú:

- Trong trường hợp bị thiếu hụt các yếu tố đông máu: trộn huyết tương của BN với huyết tương chứng sẽ đưa thời gian cephalin trở lại giá trị bình thường.
- Trong trường hợp có chất chống đông lưu hành: trộn huyết tương của BN với huyết tương chứng sẽ không đưa được thời gian cephalin trở lại giá trị bình thường.

THỜI GIAN THROMBOPLASTIN TỪNG PHẦN HOẠT HÓA BỊ RÚT NGẮN

Bất thường này thường không mang ý nghĩa bệnh lý, tuy vậy có thể gặp trong:

1. Các tình trạng chảy máu cấp.
2. Ung thư giai đoạn tiến triển nặng.
3. Tình trạng tăng đông.
4. Giai đoạn rất sớm của tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Khi lấy mẫu bệnh phẩm khó khăn, không tuân thủ đúng tỉ lệ máu/ chất chống đông (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu), hay để bệnh phẩm quá lâu sau khi lấy máu cũng có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Có kháng thể chống đông lưu hành týp lupus có thể làm tăng thời gian APTT.
- Nồng độ hematocrit cao hay thấp có thể có tác động giao thoa tới kết quả XN do tác động trên nồng độ citrat có trong ống nghiệm lấy máu XN.
- Các thuốc có thể ***làm tăng thời gian APTT*** là: kháng sinh, asparaginase, aspirin, cholestyramin, cyclophosphamid, enoxaparin, quinin, thuốc tiêu fibrin, warfarin.

LỢI ÍCH CỦA XÁC ĐỊNH THỜI GIAN THROMBOPLASTIN TỪNG PHẦN HOẠT HÓA

1. XN cho phép đánh giá (bằng một XN tổng thể và giản đơn) các yếu tố huyết tương của con đường nội sinh (yếu tố đông máu VIII, IX, XI và XII, prekallicrein và kininogen có trọng lượng phân tử cao) và các yếu tố huyết tương của con đường chung của quá trình đông máu (yếu tố X, V và II). Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (TCA) bị kéo dài sẽ được phân tích đồng thời với kết quả của thời gian prothrombin (PT):

- Nếu thời gian prothrombin (PT) bình thường và tình trạng kéo dài thời gian TCA ***có thể được điều chỉnh trở lại bình thường*** khi cho thêm huyết tương chứng (với thể tích tương đương), tình trạng này có thể gặp trong các tình huống sau:

▪ Bệnh ưa chảy máu (hemophilia) A và B mức độ vừa đến nặng.

▪ Có thiếu hụt bẩm sinh yếu tố XI (đây có thể sẽ là nguyên nhân gây tình trạng chảy máu sau mổ); thiếu hụt yếu tố XII, prekallicrein hay kininogen có trọng lượng phân tử cao (song không gây bất kỳ một nguy cơ chảy máu nào cho BN).

- Nếu thời gian prothrombin (PT) bình thường hay bất thường song tình trạng kéo dài thời gian TCA ***không thể điều chỉnh trở lại bình thường*** khi cho thêm huyết tương chứng (với thể tích tương đương), tình trạng này có thể gặp khi BN có ***chất chống đông lưu hành*** (anticoagulant circulant). Chất chống đông lưu hành này có thể có tác dụng đối kháng đặc hiệu đối với yếu tố VIII hay yếu tố IX (có thể gây ra các biến chứng chảy máu hay chỉ có hoạt tính kháng prothrombinase và không gây bất kỳ nguy cơ chảy máu nào đối với bệnh nhân). Tiến hành phân biệt hai loại chất chống đông lưu hành trên rất quan trọng trước khi chỉ định can thiệp phẫu thuật cho các BN loại này và thường cần thiết phải định lượng chuyên biệt các yếu tố VIII, IX và đôi khi yếu tố XI (xem thêm bài ***Xét nghiệm các yếu tố đông máu***).

2. XN cũng thường được sử dụng để theo dõi điều trị heparin: heparin gây bất hoạt prothrombin và ngăn sự hình thành thromboplastin. Vì vậy trong các tình trạng bệnh lý cần cho truyền heparin tĩnh mạch liên tục để dự phòng huyết khối mạch máu, điều quan trọng là phải đảm bảo đáp ứng của BN đối với điều trị chống đông phải thỏa đáng (tức là đủ để dự phòng hiệu quả hình thành cục đông fibrin, song lại không quá nhiều để gây tình trạng chảy máu tự phát). Sự cân bằng này có thể theo dõi được bằng XN APTT.

- Giá trị APTT khi tiến hành điều trị chống đông (heparin) dài gấp 1,5 - 2,5 lần so với thời gian chứng.

- Nếu giá trị APTT giảm thấp hơn ngưỡng điều trị mong muốn ở BN đang dùng heparin, cần tăng liều thuốc chống đông.

- Nếu giá trị của APTT > 100 giây, BN sẽ có nguy cơ cao bị chảy máu tự phát: chảy máu cam, chảy máu niêm mạc miệng, đau vùng thắt lưng có thể do chảy máu gây máu tụ sau phúc mạc, đau khớp, xuất hiện các vùng bầm tím tụ máu dưới da, ban xuất huyết, đái máu đại thể và vi thể hay phân đen.

- Trong trường hợp xảy ra tình trạng quá liều heparin gây biến chứng chảy máu, cần dùng chất đối kháng tác dụng đặc hiệu (antidote) của heparin là protamin sulfat (với mỗi 1 mg protamin sẽ trung hòa được 100 đơn vị heparin).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Một giá trị APTT bình thường có thể phản ánh chức năng tạo cục đông bình thường song BN vẫn có thể bị thiếu hụt đơn lẻ từng yếu tố đông máu liên quan ở mức độ từ nhẹ đến vừa. Tình trạng thiếu hụt đơn lẻ các yếu tố đông máu này chỉ gây thay đổi kết quả APTT khi nồng độ bị giảm tới 30 - 40% giá trị bình thường.

THỜI GIAN QUICK HAY THỜI GIAN PROTHROMBIN

(Temps de Quick, Taux de prothrombine [TP] / Prothrombin Time [PT], INR, Pro Time)

NHẮC LẠI SINH LÝ

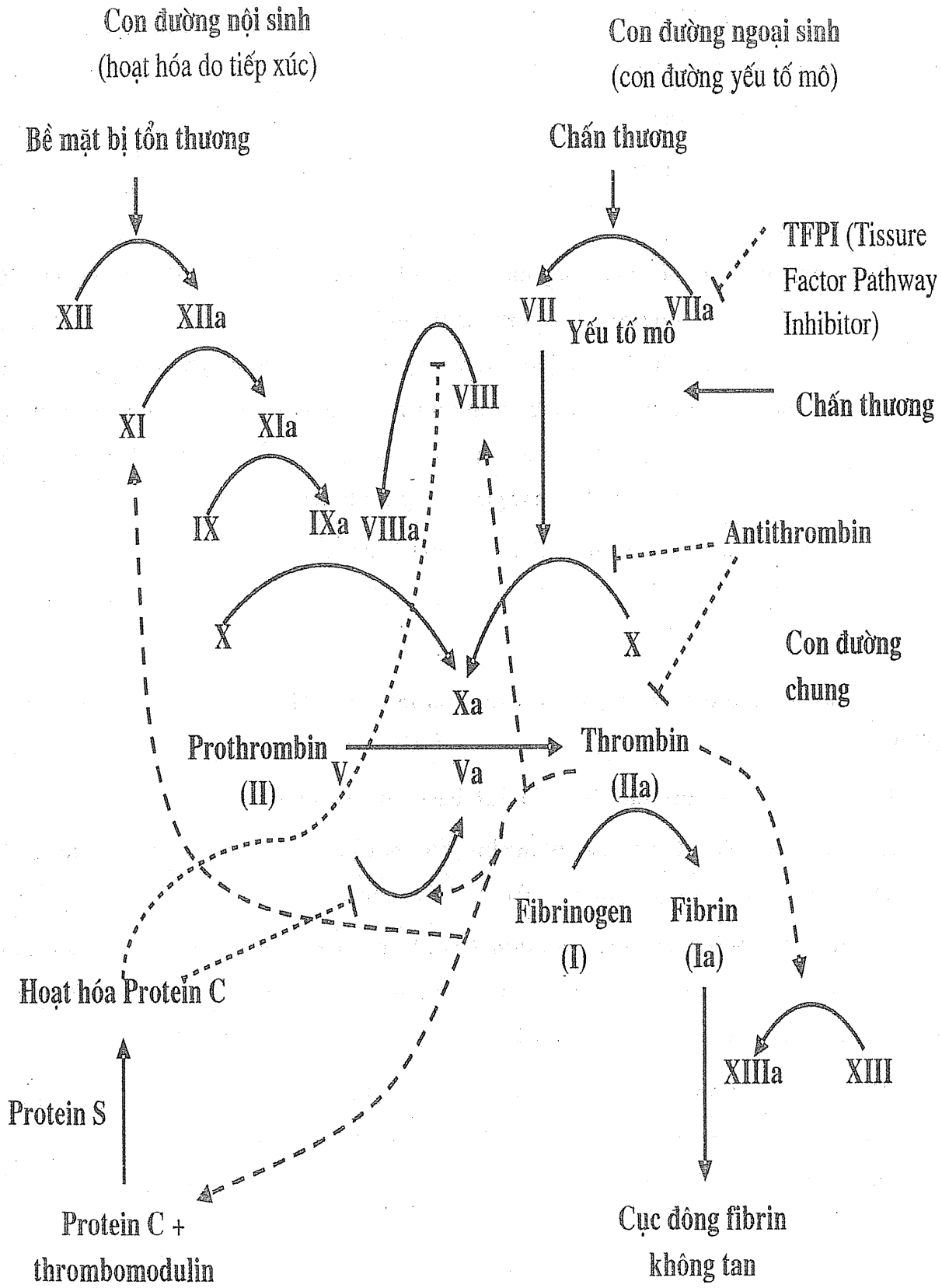
Quá trình đông máu và cầm máu xảy ra theo nhiều bước và có liên quan với hoạt động chức năng thích hợp của một loạt các yếu tố đông máu và nhiều chất liên quan khác. Quá trình đông máu gồm 2 con đường chính (con đường nội sinh và con đường ngoại sinh) và một con đường chung dẫn tới hình thành fibrin (*Xem Hình 1*).

Con đường **đông máu nội sinh** cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Prekallikrein (yếu tố Fletcher).
- Kiniogen có TLPT cao (yếu tố Fitzgerald).
- Yếu tố XII (yếu tố Hageman).
- Yếu tố XI (yếu tố Rosenthal).
- Yếu tố IX (yếu tố chống ưa chảy máu B).
- Yếu tố VIIIc (yếu tố chống ưa chảy máu A).

Con đường **đông máu ngoại sinh** cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Yếu tố III (thrombolastin tổ chức).
- Yếu tố VII (proconvertin).



Ghi chú: TFPI (tissue factor pathway inhibitor) - chất ức chế con đường yếu tố mô

Hình 1. Sơ đồ quá trình đông máu

Con đường đông máu chung cần sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Yếu tố X (yếu tố Stuart).
- Yếu tố V (proaccelerin).
- Yếu tố II (prothrombin).
- Fibrinogen.

Thời gian Quick đo thời gian đông máu của một huyết tương nghèo tiểu cầu sau khi đã được cho thêm lại canxi cùng với sự có mặt của **thromboplastin** tổ chức (chất hoạt hóa con đường đông máu ngoại sinh) (*Xem Hình 1*). Như vậy **thời gian Quick phân tích** các yếu tố VII, X, V, II và fibrinogen của con đường ngoại sinh và con đường chung của quá trình đông máu. Nếu máu BN bị thiếu hụt một hay nhiều yếu tố này, giá trị PT của BN tính theo giây sẽ bị kéo dài hơn so với giá trị PT chứng (hay giá trị % giảm hơn giá trị chứng).

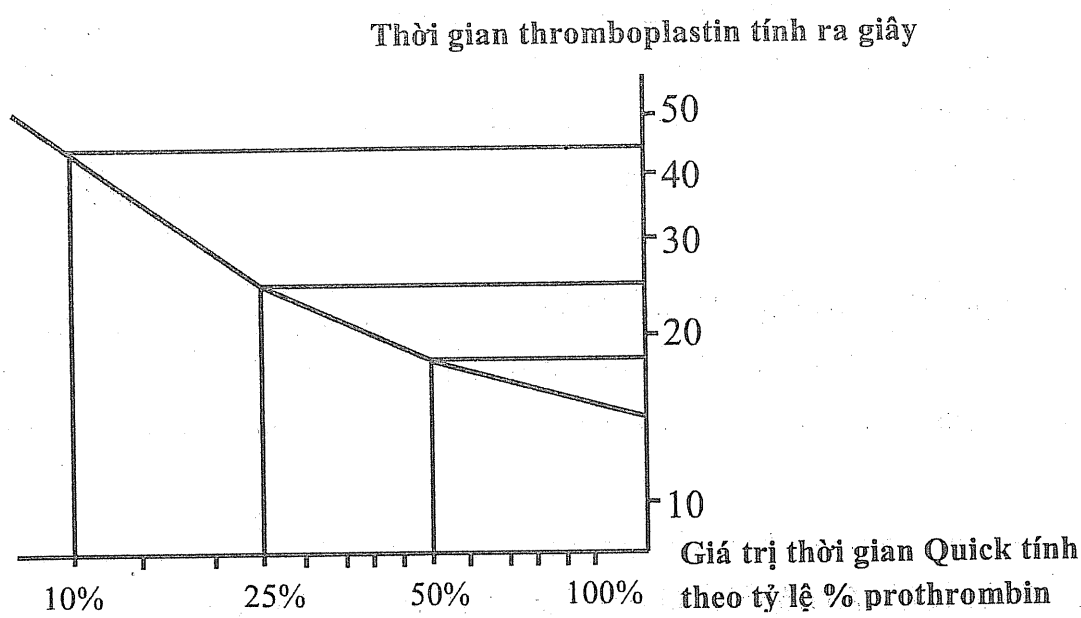
Có thể thấy trong y văn nhiều từ đồng nghĩa khác nhau phản ánh thời gian Quick. Các thuật ngữ này biểu thị cùng một thăm dò đông máu dưới các tên gọi khác nhau:

- Thời gian Quick (Temps de Quick).
- Thời gian prothrombin (Temps de prothrombine [TP] hay Prothrombin Time [PT]).

Thời gian Quick có thể được biểu thị theo hai cách khác biệt:

1. Hoặc theo giây: Giá trị này tương ứng với thời gian đông của một huyết tương đã được cho thêm canxi sau khi thêm thromboplastin tổ chức.
2. Hoặc theo **tỉ lệ % của prothrombin**: Giá trị này tương ứng với một chuyển đổi theo % thời gian đông thu được tính theo giây (s) sau khi hòa loãng huyết tương chứng với huyết thanh sinh lý được cho citrat (*Xem Hình 2*).

Khi thời gian Quick biểu thị bằng giây càng dài (nguy cơ chảy máu tăng cao lên) thì kết quả biểu thị tỉ lệ % càng thấp. Vì vậy các bệnh nhân đang dùng thuốc chống đông loại kháng vitamin K thường có tỉ lệ prothrombin < 30%.



Hình 2. Giá trị của thời gian Quick (tính theo giây và theo %)

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Xét nghiệm thường được chỉ định để:

1. Thăm dò và tìm kiếm các bệnh lý gây chảy máu bẩm sinh và mắc phải: XN thường được chỉ định để phát hiện các rối loạn chảy máu do thiếu hụt hay khiếm khuyết các yếu tố đông máu liên quan với con đường ngoại sinh gây nên. Các yếu tố này bao gồm fibrinogen (yếu tố I), prothrombin (yếu tố II), V, VII và X.
2. Làm bilan đông máu trước mổ.
3. Theo dõi các bệnh nhân được điều trị bằng thuốc chống đông loại kháng vitamin K.
4. Đánh giá mức độ nặng của một bệnh lý gan hay tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được thực hiện trên huyết tương. Ống chứa chất chống đông citrat 3,8% (1 thể tích citrat cho 9 thể tích máu).

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Ở BN đang được điều trị bằng thuốc kháng vitamin K, cần thông báo cho BN là có thể sẽ phải làm XN PT hàng ngày tới khi có được giá trị ổn định và đạt đích điều trị, sau đó mỗi 4 - 6 tuần/ lần để theo dõi lâu dài.

Tiến hành lấy mẫu máu trước khi dùng bất kỳ một thuốc chống đông dạng uống nào.

Khi xét nghiệm nhất thiết phải tuân thủ:

1. Lấy đủ thể tích máu vào ống nghiệm để đảm bảo tỉ lệ máu/ chất chống đông (lấy không đủ thể tích máu có thể gây thừa chất chống đông và làm sai kết quả).

2. Lắc ống nghiệm nhiều lần một cách thận trọng để trộn citrat với máu (nếu không, sẽ tạo cục máu đông và không thể tiến hành xét nghiệm được).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- < 13 giây (8,8 - 11,6 giây) (kết quả có thể thay đổi tùy theo thuốc thử được sử dụng tùy phòng xét nghiệm). Các phòng XN chuyên khoa thường trả lời kết quả với giá trị PT thực tế của BN cùng với giá trị chứng để tham chiếu.
- > 70% (60 - 140%) so với chứng.

Ghi chú:

- Ngưỡng điều trị khi đang dùng thuốc kháng Vitamin K dài gấp 1,5 - 2 lần so với thời gian chứng như vậy đích điều trị cần đạt khi sử dụng coumadin sẽ là một giá trị PT là 24 giây hay PT % là 25% (20 - 30%) hoạt tính bình thường.
- Đối với BN đang được điều trị bằng thuốc kháng vitamin K, kết quả thu được có thể khác biệt tùy theo thuốc thử được sử dụng ở mỗi phòng xét nghiệm. Với mục đích làm đồng nhất kết quả và chuẩn hóa giá trị của PT được thực hiện ở các phòng XN khác nhau, Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) khuyến cáo sử dụng giá trị INR (International Normalized Ratio):

INR = (thời gian của bệnh nhân / thời gian chứng)^{ISI}.

Trong đó: ISI = Hệ số của thuốc thử được sử dụng

- Vùng điều trị khi sử dụng trị số INR để theo dõi là 2 - 3 *hay* 3 - 4, 5 tùy chỉ định.
  - INR để dự phòng huyết khối TM sâu và rung nhĩ: 2,0 - 3,0.
  - INR đối với BN thay van tim nhân tạo: 2,5 - 3,5.

THỜI GIAN QUICK BỊ KÉO DÀI (TÍNH THEO GIÂY) HAY GIẢM (TÍNH THEO TỶ LỆ % PROTHROMBIN)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Thiếu hụt đơn lẻ các yếu tố: VII, X, V hay II.
2. Thiếu hụt fibrinogen hay có tình trạng rối loạn fibrinogen máu.
3. Có chất chống đông lưu hành (cơ thể hình thành một globulin miễn dịch lưu hành trong tuần hoàn chống lại một hay nhiều yếu tố đông máu của bản thân cơ thể).
4. Dùng thuốc kháng vitamin K (do ức chế tổng hợp các yếu tố II, VII, IX và X của gan).
5. Dùng heparin liều cao (Vd: heparin máu > 1 UI/mL).
6. Các bệnh lý gan nặng (Vd: xơ gan, viêm gan cấp hay mạn tính, tắc mật).
7. Bệnh đông máu rải rác trong lòng mạch.
8. Bệnh lơxêmi cấp.
9. Viêm tụy mạn, ung thư tụy.
10. Bệnh lý chảy máu của trẻ sơ sinh.
11. Ngộ độc salicylat.
12. Hội chứng shock do độc tố (toxic shock syndrome).
13. Hội chứng giảm hấp thu.

Ghi chú:

- Trong trường hợp bị thiếu các yếu tố đông máu: trộn huyết tương của BN với huyết tương chứng sẽ đưa thời gian Quick trở lại giá trị bình thường.
- Trái lại, trong trường hợp có chất chống đông lưu hành: trộn huyết tương của BN với huyết tương chứng sẽ không đưa được thời gian Quick trở lại giá trị bình thường.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Tiêu chảy, nôn và uống rượu có thể gây ***kéo dài*** thời gian prothrombin.
- Chế độ ăn chứa nhiều mỡ có thể ***làm giảm*** kết quả PT.
- Đang điều trị bằng heparin sẽ gây kéo dài thời gian PT.
- Khi lấy mẫu bệnh phẩm khó khăn, không tuân thủ đúng tỉ lệ máu/chất chống đông hay để bệnh phẩm quá lâu không làm XN sau khi lấy máu cũng có thể làm thay đổi kết quả XN.

- Nồng độ hematocrit quá cao hay quá thấp (Vd: thiếu máu nặng hay đa ồng cầu) có thể gây ảnh hưởng đế kết quả XN.

- Các thuốc có thể ***làm rút ngắn kết quả PT*** là: kháng sinh, acetaminophen, spirin, chloral hydrat, chloramphenicol, cholestyramin, cimetidin, clofibrat, orticotropin, thuốc lợi tiểu, ethanol, glucagon, heparin, indomethacin, kanamycin, ivothyroxin, acid mefenamic, mercaptopurin, methyldopa, mithramycin, thuốc c chế MAO, acid nalidixic, neomycin, nortriptylin, phenylbutazon, phenytoin, ropylyiouracil, quinidin, quinin, reserpin, streptomycin, sulfinpyrazon, sulfonamid, etracyclin, tolbutamid, vitamin A, warfarin.

- Các thuốc có thể ***làm kéo dài kết quả PT*** là: các steroid chuyển hóa, thuốc rung hòa acid dịch vị, thuốc kháng histamin, acid ascorbic, barbiturat, caffein, chloral ıydrat, colchicin, corticosteroid, digitalis, thuốc lợi tiểu, griseofulvin, meprobamat, huốc ngừa thai uống, phenobarbital, rifampin, theophyllin, xanthin.

LỢI ÍCH CỦA XÁC ĐỊNH THỜI GIAN QUICK

1. Xét nghiệm cho phép đánh giá (bằng một xét nghiệm toàn thể và giản đơn) con đường ngoại sinh và con đường chung của quá trình đông máu, tức là các yếu tố đông máu VII (hay proconvertin), X (hay yếu tố Stuart), II (hay prothrombin) và V (hay proaccelerin). Hơn nữa XN thời gian prothrombin cũng bị ảnh hưởng bởi nồng độ fibrinogen máu (giá trị PT sẽ trở nên bất thường khi nồng độ fibrinogen máu < 1 g/L hay khi có tình trạng rối loạn chức năng fibrin [dysfibrinogenemia] và khi có yếu tố kháng thrombin trong máu (Vd: heparin hay có kháng thể chống đông lưu hành týp kháng prothrombinase).

2. XN cũng thường được sử dụng để theo dõi hiệu quả của điều trị chống đông bằng thuốc kháng vitamin K (Vd: warfarin). Các thuốc kháng vitamin K có tác động tới quá trình sản xuất các yếu tố đông máu phụ thuộc vitamin K (Vd: prothrombin).

- Duy trì một INR trong khoảng 2 - 3 được khuyến cáo để dự phòng và hoặc điều trị huyết khối tĩnh mạch và các biến chứng tắc mạch huyết khối kết hợp với rung nhĩ, nhồi máu phổi, để dự phòng các biến chứng thuyên tắc mạch hệ thống sau nhồi máu cơ tim và sau thay van tim nhân tạo sinh học.

- Duy trì một giá trị INR cao hơn từ 2,5 - 3,5 được khuyến cáo đối với BN sau thay van tim loại cơ học và BN có hội chứng có kháng thể kháng phospholipid.

- Nếu giá trị PT giảm xuống thấp hơn ngưỡng điều trị mong muốn ở BN đang dùng thuốc chống đông loại kháng vitamin K, cần tăng liều thuốc chống đông. Đối với các trường hợp quá liều warfarin gây biến chứng chảy máu, chất đối kháng tác dụng (antidote) được sử dụng là vitamin K sẽ giúp điều chỉnh lại tác dụng của warfarin sau khi dùng 12 - 24 giờ.

3. Ở các BN không được điều trị bằng thuốc chống đông loại kháng vitamin K, một giá trị TP < 70% có thể được thấy trong nhiều tình huống lâm sàng sau:

- ***Bị các bệnh lý gan***: Định lượng các yếu tố đông máu chuyên biệt cho thấy yếu tố VII bị giảm đầu tiên, tiếp sau đó là các yếu tố X và II và cuối cùng là yếu tố V và fibrinogen (yếu tố I).

- ***Tình trạng không có vitamin K (avitaminose K)***: Chỉ các yếu tố đông máu loại phụ thuộc vitamin K sẽ bị giảm (yếu tố II, VII, X) trong khi đó yếu tố V vẫn có nồng độ bình thường. Ngoài các trường hợp điều trị bằng thuốc kháng vitamin K, các tình trạng không có vitamin K có thể xảy ra do giảm cung cấp trong khẩu phần dinh dưỡng (vd., tình trạng suy dinh dưỡng nặng) hay do giảm hấp thu (vd., vàng da tắc mật). Trong bệnh chảy máu của trẻ sơ sinh, giảm TP có thể do nhiều nguyên nhân gây nên: gan trẻ chưa trưởng thành, giảm khẩu phần cung cấp vitamin K qua chế độ ăn và giảm tổng hợp của của vi khuẩn chí ruột. **Test Koller** (tiêm bắp vitamin K) cho phép phân biệt giữa tình trạng suy gan và tình trạng không có vitamin K.

- ***Tình trạng giảm hay rối loạn fibrinogen máu***: Nồng độ fibrinogen náu < 1 g/L hay tình trạng bất thường chất lượng của fibrinogen sẽ gây nên giảm TP. Trong trường hợp này, nồng độ các yếu tố II, V, VII và X sẽ bình thường. Trong trường hợp đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC), kinh điển sẽ quan sát thấy tình trạng giảm nồng độ fibrinogen và yếu tố V vì vậy gây kéo dài TP.

- ***Có chất chống đông lưu hành***: Thường gặp nhất là một antiprothrombinase và nồng độ các yếu tố II, V, VII và X bình thường. Loại chất chống đông này (thường gặp trong bệnh lupus ban đỏ hệ thống) không kết hợp với một khuynh hướng gây tăng nguy cơ chảy máu.

- ***Thiếu hụt bẩm sinh yếu tố V, yếu tố VII, yếu tố II hay yếu tố X.***

- ***Thiếu hụt đơn lẻ yếu tố X*** trong bệnh nhiễm amylose.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Nếu giá trị của PT > 30 giây, BN sẽ có nguy cơ cao bị chảy máu tự phát: chảy máu cam, chảy máu niêm mạc miệng, chảy máu gây máu tụ sau phúc mạc, đau khớp, xuất hiện các vùng bầm tím tụ máu dưới da, ban xuất huyết, đái máu đại thể và vi thể hay phân đen.

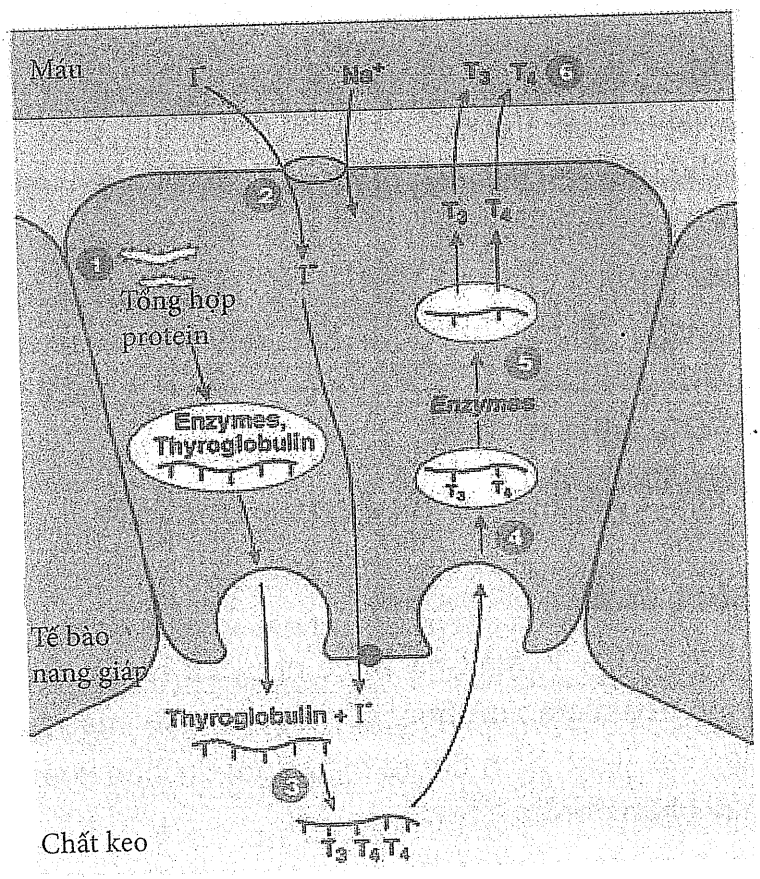
- Cần cho BN biết giá trị INR của họ và thông báo cho BN về tất cả các thay đổi và thời gian của lần XN PT kế tiếp. Cần bảo đảm là BN phải hiểu rõ và tuân thủ các hướng dẫn.

THYROGLOBULIN

(Thyroglobuline [HTG] / Thyroglobulin [Tg])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Thyroglobulin là một glycoprotein có trọng lượng phân tử 660 000 khu trú trong chất keo của các nang giáp và nó tham gia hỗ trợ cho quá trình sinh tổng hợp triiodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4). Thyroglobulin được sản xuất bởi các tế bào giáp bình thường và/hoặc bởi các tế bào ung thư nhú và tế bào ung thư của nang tuyến giáp.



Hình 1. Thyroglobulin và quá trình tổng hợp hormon giáp

1. Các tế bào nang giáp tổng hợp enzym và thyroglobin cho chất keo giáp trạng.

2. I - được đồng vận chuyển cùng với Na+ vào trong tế bào sau đó được vận chuyển tới chất keo giáp trạng.

3. Các enzym xúc tác quá trình gắn iod vào mẩu dư tyrosin của thyroglobulin để tạo nên T_3 và T_4.

4. Thyroglobulin được đưa trở lại tế bào.

5. Các enzym nội bào thủy phân T_3 và T_4 khỏi thyroglobulin.

6. T_3 và T_4 tự do được giải phóng vào vòng tuần hoàn.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. Để theo dõi các ung thư giáp biệt hóa đã được phẫu thuật.
2. XN này cũng có thể được chỉ định khi BN có triệu chứng cường giáp hay có tuyến giáp bị phì đại.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0 - 50 ng/mL *hay* 0 - 50 µg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ THYROGLOBULIN MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bướu cổ lành tính.
- Bệnh nhiễm độc giáp (bệnh Basedow).
- Suy gan.
- Ung thư biểu mô tuyến giáp di căn.

GIẢM NỒNG ĐỘ THYROGLOBULIN MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Không có tuyến giáp bẩm sinh (thyroid agenesis).
- Sau cắt bỏ toàn bộ tuyến giáp.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

1. Nồng độ thyroglobulin máu tăng lên trong thời gian mang thai.
2. Có kháng thể kháng thyroglobulin có thể là nguyên nhân gây các nhiễu khi tiến hành định lượng nồng độ thyroglobulin máu.
3. Thuốc có thể *làm tăng nồng độ thyroglobulin* máu là: Levothyroxin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG THYROGLOBULIN MÁU

Thyroglobulin được coi như một chất chỉ điểm ung thư, vì vậy XN này được sử dụng để:

1. Đánh giá hiệu quả điều trị đối với ung thư tuyến giáp.
2. Để theo dõi tình trạng tái phát u sau khi đã tiến hành cắt bỏ toàn bộ tuyến giáp.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Không nên chỉ định XN định lượng nồng độ thyroglobulin huyết thanh ở các BN bị ung thư giáp biệt hóa (differentiated thyroid cancer) trong thời gian BN mang thai. Nồng độ thyroglobulin huyết thanh bình thường cũng sẽ tăng lên trong khi có thai và nồng độ này trở lại giá trị nền sau đẻ.

Trong theo dõi BN sau cắt tuyến giáp, tất cả các tăng nồng độ thyroglobulin chứng tỏ BN vẫn còn mô tuyến giáp (tổ chức tuyến giáp còn sót lại, tái tạo lại hay di căn xa) và không phải lúc nào cũng đồng nghĩa là có tình trạng ung thư tái phát.

TIỂU CẦU (SỐ LƯỢNG)

(Numeration des plaquettes, Plaquettes / Platelet Count, Thrombocyte Count)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Các tiểu cầu được hình thành trong tủy xương từ quá trình phân đoạn thành các mảnh nhỏ của bào tương của các mẫu tiểu cầu (megacaryocyte). Các tiểu cầu lưu hành trong máu dưới dạng hình đĩa không nhân với đường kính 1 - 3µ. Đời sống của tiểu cầu trong vòng tuần hoàn kéo dài khoảng 8 - 12 ngày sau đó chúng được lách loại bỏ khỏi dòng tuần hoàn.

Có nhiều chất khác biệt được tổng hợp trong TC, đặc biệt là:

- ADP
- Serotonin
- Prostaglandin
- Canxi
- Yếu tố 4 TC
- Fibrinogen
- Yếu tố V

Tiểu cầu đóng vai trò chủ yếu trong quá trình cầm máu và tạo cục đông.

1. **Quá trình đông máu**: Bề mặt tiểu cầu cho phép nhiều yếu tố đông máu (X, VIII,V, II) được **hoạt hóa** vì vậy dẫn đến sự hình thành thrombin rồi đến fibrin.

2. **Trường hợp chảy máu**: Qua trung gian của yếu tố VIII Von - Willebrand, các TC có khả năng kết dính vào thành mạch bị tổn thương, rồi được **ngưng tập** để hình thành nút tiểu cầu và **hoạt hóa** các con đường đông máu. Toàn bộ hiện tượng trên dẫn đến sự hình thành cục đông giúp làm ngừng quá trình chảy máu.

3. **Phản ứng viêm**: TC giải phóng serotonin, các prostaglandin và canxi.

BN có số lượng tiểu cầu trong khoảng 50 000 - 150 000/mm^3 thường có rất ít hay hoàn toàn không có các dấu hiệu chảy máu. Tình trạng chảy máu tự phát sau một chấn thương nhỏ và chảy máu kéo dài sau phẫu thuật hay chấn thương được thấy ở BN có số lượng tiểu cầu trong khoảng 20 000 - 50 000/mm^3. Nguy cơ chảy máu nghiêm trọng thường xảy ra ở các BN có số lượng tiểu cầu < 10 000/mm^3.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp cung cấp các thông tin về chức năng của tủy xương và chức năng đông máu của cơ thể.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Ống XN huyết học (máu được lấy vào ống nghiệm tráng EDTA).

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

Ghi chú:

Ở một số BN, chất chống đông EDTA có thể gây tình trạng ngưng kết các tiểu cầu và gây sai lạc kết quả đếm tiểu cầu. Trong trường hợp này, dùng citrat để chống đông.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

150 000 - 400 000/mm^3 hay 150 - 400 x 10^9/L.

Đếm số lượng tiểu cầu có thể được thực hiện thủ công hay bằng máy đếm tự động. Phương pháp tự động có thể có độ tin cậy cao hơn so với khi đếm tiểu cầu theo phương pháp thủ công.

TĂNG SỐ LƯỢNG TIỂU CẦU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Hội chứng viêm
   - Bệnh tạo keo.
   - Viêm khớp dạng thấp.
2. Nhiễm trùng cấp do vi khuẩn và virus.
3. Bệnh lý khối u
   - Các khối u ác tính.
   - Đa u tủy xương.
4. Hội chứng tăng sinh tủy
   - Xơ tủy.
   - Bệnh lơxêmi kinh dòng tủy.
   - Bệnh tăng hồng cầu nguyên phát (bệnh Vaquez).
   - Tăng tiểu cầu nguyên phát.

5. Kích thích tủy xương

- Thiếu máu sau khi xảy ra chảy máu.
- Sau tình trạng ngạt thở cấp (asphyxiation).

6. Sau cắt lách.

7. Các nguyên nhân khác

- Viêm tụy mạn.
- Xơ gan.
- Bệnh tim.
- Thiếu máu do thiếu sắt.
- Sau đẻ.
- Chấn thương.
- Lao.

GIẢM SỐ LƯỢNG TIỂU CẦU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

A. Giảm tiểu cầu giả tạo: Là tình trạng giảm giả tạo số lượng TC do hình thành các **ngưng tập TC** trong ống nghiệm có chứa chất EDTA. Chẩn đoán được khẳng định bằng cách kiểm tra lại số lượng TC trên một **ống nghiệm tráng chất chống đông loại citrat**.

1. Nếu số lượng TC đếm được trên ống nghiệm tráng chất chống đông bằng citrat lại bình thường: đó là tình trạng **giảm TC giả tạo**.

2. Nếu số lượng TC đếm được trên ống nghiệm tráng chất chống đông bằng citrat vẫn thấp: đó là tình trạng **giảm TC thực sự**.

B. Giảm TC thực sự: Tình trạng này có thể thứ phát sau:

1. Tổn thương tủy xương

- Do tia xạ, benzen, toluen.
- Do thuốc: Điều trị hóa chất, chloramphenicol, diamox, phenylbutazon, diphenylhydantoin, tolbutamid, tiếp xúc với DDT.
- Rượu.
- Xâm nhiễm tủy (ung thư lan rộng toàn thân, đa u tủy xương, bệnh lơxêmi cấp [leucemia], xơ hóa tủy xương).
- Thiếu máu bất sản.

2. Cường lách

- Xơ gan.
- Bệnh loxêmi.
- U lympho.
- Bệnh sarcoid, lao, bệnh Kala - aza (bệnh do leishmania gây tổn thương phủ tạng).

3. Có kháng thể kháng TC (quá trình tự miễn phụ thuộc vào thuốc) do dùng thuốc:

- Heparin.
- Aspirin.
- Phenacetin.
- Dyphenylhydantoin.
- Phenobarbital.
- Digitalis.
- Quinidin/ quinin.
- Chlorothiazid; diamox.
- Codein.
- Penicillin, erythromycin, tetracyclin.

4. Các rối loạn miễn dịch (nhiễm vi khuẩn hay virus, AIDS).

5. Ban xuất huyết giảm TC.

6. Ban xuất huyết giảm TC vô căn huyết khối (viêm mạch với các TC, fibrin và HC bị tích tụ tại chỗ viêm).

7. Đông máu nội mạch rải rác (CIVD).

8. Các nguyên nhân khác

- Các tình trạng dị ứng.
- Truyền máu tự thân (autotransfusion).
- Nhiễm trùng do clostridium.
- Tim phổi nhân tạo (extracorporeal bypass).
- Bệnh lý tăng sinh tế bào lympho (lymphoproliferative diseases).
- Van tim nhân tạo.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các tình trạng có thể gây *tăng số lượng tiểu cầu* là: Sống ở vùng cao, tiếp xúc trường diễn với nhiệt độ lạnh, gắng sức mạnh và tình trạng phấn kích.

- Các tình trạng có thể gây ***giảm số lượng tiểu cầu*** là: Trước khi hành kinh.

- Các thuốc có thể ***làm tăng số lượng tiểu cầu*** là: Cephalosporin, clidamycin, clozapin, corticosteroid, danazol, dipyridamol, donepezil, epoetin, gemfibrozil, lithium, thuốc ngừa thai uống, zidovudin.

- Các thuốc có thể ***làm giảm số lượng tiểu cầu*** là: Thuốc ức chế men chuyển angiotensin, acetaminophen, allopurinol, thuốc chống loạn nhịp, thuốc kháng sinh, barbiturat, hóa chất điều trị ung thư, lợi tiểu, donezepil, infliximab, thuốc kháng viêm không phải steroid, phenothiazin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐẾM SỐ LƯỢNG TC

1. Số lượng tiểu cầu cung cấp các thông tin hữu ích để chẩn đoán tình trạng ***tăng tiểu cầu*** (thrombocytosis) và ***giảm tiểu cầu*** (thrombocytopenia) gặp trong rất nhiều bệnh lý:

- **Tình trạng giảm tiểu cầu**: Được xác định khi số lượng tiểu cầu < 140 000/mm^3. Tình trạng giảm tiểu cầu nặng sẽ gây nên các biến đổi bilan đông máu (Vd: kéo dài thời gian chảy máu, kém tiêu thụ prothrombin...). Trước bệnh cảnh giảm tiểu cầu, cần tiến hành một bilan đánh giá hoàn chỉnh tình trạng đông máu để bảo đảm tình trạng này có hay không hội chứng bệnh lý rối loạn đông máu do tiêu thụ (coagulopathie de consommation). Có 2 loại giảm tiểu cầu:

  - Giảm tiểu cầu nguồn gốc "trung ương": Do giảm sản xuất của tủy xương. Tình trạng này hiếm khi chỉ riêng đối với tiểu cầu mà rất thường thấy được kết hợp với tình trạng giảm bạch cầu và thiếu máu bất sản trong bệnh cảnh bất sản tủy xương.

  - Giảm tiểu cầu nguồn gốc "ngoại biên": Giảm tiểu cầu nguồn gốc ngoại biên được đặc trưng bằng giảm "thời gian sống" của tiểu cầu trong vòng tuần hoàn. Thường chỉ giảm riêng tiểu cầu và do phá hủy các tiểu cầu máu bởi các ***tự kháng thể*** (ban xuất huyết giảm tiểu cầu tự miễn) hay do các chất độc (giảm tiểu cầu do thuốc). Giảm tiểu cầu nguồn gốc ngoại biên cũng có thể do tình trạng cường lách gây nên (lách to liên quan với bệnh cảnh tăng áp lực tĩnh mạch cửa hay do căn nguyên viêm gây nên).

- **Tình trạng tăng tiểu cầu**: Được xác định khi số lượng tiểu cầu > 450 000/mm^3. Khi số lượng tiểu cầu > 2 - 3 lần bình thường (> 1 000 000/mm^3) có thể gây các hiện tượng huyết khối mạch ở vi tuần hoàn và gây các rối loạn huyết động.

  - Tình trạng tăng tiểu cầu có thể xảy ra thứ phát sau hội chứng viêm, sau một tái phục hồi của tủy xương (Vd: sau chảy máu cấp) hay sau cắt lách.

▪ Tình trạng tăng tiểu cầu tiên phát liên quan với tăng sản xuất bất thường của tủy xương xảy ra trong bệnh cảnh hội chứng tăng sinh tủy (số lượng tiểu cầu thường > 1 000 000/mm^3 một cách trường diễn) thường được gọi với tên là tăng tiểu cầu máu tiên phát (thrombocytémie primitive).

2. XN cung cấp các thông tin có giá trị để đánh giá quá trình sản xuất tiểu cầu của tủy xương và theo dõi tác động độc đối với quá trình sản xuất tiểu cầu trong tủy xương khi áp dụng một biện pháp điều trị cho BN. Do vậy, đây là XN hữu ích:

- **Ở giai đoạn trước mổ**: BN sẽ có nguy cơ chảy máu khi số lượng TC < 50 000/mm^3 và nguy cơ này trở nên quan trọng khi có giảm số lượng TC < 10 000/mm^3. Vì vậy, bilan trước mổ phải xem xét tới số lượng TC máu.

- **Ở giai đoạn sau tiến hành hóa trị liệu**: Để đánh giá độc tính trên cơ quan tạo máu của các hóa chất điều trị ung thư được sử dụng.

- Trong thăm dò tình trạng **ban xuất huyết và khuynh hướng dễ bị chảy máu.**

- Trong trường hợp **nhiễm khuẩn huyết do vi khuẩn gram âm** với nguy cơ đông máu trong lòng mạch rải rác.

- Trên các BN xơ gan.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Có thể gặp các biến chứng như:

▪ Tụ máu dưới da tại vị trí chọc tĩnh mạch lấy máu do thời gian chảy máu kéo dài.

▪ Chảy máu tự phát khi tiểu cầu < 20 000/mm^3 (và nhất là khi < 10 000/mm^3).

- Cần đánh giá BN thường xuyên để phát hiện các chảy máu tự phát: chảy máu cam, chảy máu niêm mạc miệng, đau vùng thắt lưng có thể do chảy máu gây máu tụ sau phúc mạc, đau khớp, xuất hiện các vùng bầm tím tụ máu dưới da, ban xuất huyết, đái máu đại thể và vi thể hay phân đen.

TỐC ĐỘ LẮNG HỒNG CẦU

(Vitesse de sédimentation des hématies [VS] / Erythrocyte Sedimentation Rate [ESR], sedimentation rate, Sed Rate)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Máu là một dịch treo huyết tương có chứa các hồng cầu. Tốc độ lắng của các hồng cầu xảy ra do tác động của trọng lực kết hợp với sự tương tác rất phức tạp và còn chưa hoàn toàn được cắt nghĩa đầy đủ của các lực vật lý (nhất là lực tĩnh điện) được hình thành bởi tất cả các thành phần có trong máu và một số loại protein (Vd: haptoglobin và fibrin).

Xác định tốc độ lắng hồng cầu (VS) bằng cách đưa máu đã được chống đông vào trong một cột thẳng đứng và đánh giá chiều cao của cột huyết tương còn lại sau một giờ. Chiều cao này được biểu thị ra mm và thể hiện tốc độ lắng hồng cầu trong 1h. Chiều cao kể trên có thể chịu tác động bởi số lượng hồng cầu và nồng độ các protein có TLPT cao có trong máu (như alpha 2 - globulin, gammaglobulin và fibrinogen) do sự thay đổi trong protein máu dẫn tới tình trạng kết tụ các hồng cầu. Các tế bào hồng cầu cũng bị kết tụ trong các tình trạng viêm và hoại tử khiến nó "lắng" nhanh hơn là khi các tế bào đứng riêng lẻ.

Tốc độ lắng hồng cầu đo theo phương pháp Westergren cho kết quả có độ tin cậy cao hơn song cần tới các kỹ thuật xét nghiệm tinh xảo hơn (ống lắng Westergren có chiều cao 300 mm và có đường kính 2,5 mm, được đặt thẳng đứng). Kỹ thuật XN này cung cấp các thông tin có giá trị khi nghi vấn về độ chính xác của một kết quả XN tốc độ lắng hồng cầu tăng cao.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp phát hiện một cách sơ bộ nhưng không quá tốn kém tình trạng rối loạn sinh học liên quan với phản ứng viêm.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Máu được lấy vào ống tráng citrat với tỉ lệ 1 thể tích citrat cho 4 thể tích máu (1,6 ml máu được lấy vào ống chứa 0,4 ml citrat). ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- **Nam:**
  - Dưới 50 tuổi: < 15 mm/1h.
  - Trên 50 tuổi: < 20 mm/1h.
- **Nữ:**
  - Dưới 50 tuổi: < 20 mm/1h.
  - Trên 50 tuổi: < 30 mm/1h.
  - Những tháng cuối thai kỳ và thời gian sau đẻ: < 50 mm/1h.
  - Thời gian hành kinh: < 40 mm/1h.
- **Trẻ nhỏ:** 3 - 13 mm/1h.
- **Trẻ sơ sinh:** 0 - 2 mm/1h.
- **Tốc độ lắng hồng cầu làm theo phương pháp Westergren:** < 15mm/1h.

Ghi chú:

Trong thời kỳ có thai, tốc độ lắng hồng cầu tăng nhẹ từ tháng thứ 3 rồi trở lại bình thường sau đẻ 1 tháng.

TĂNG TỐC ĐỘ LẮNG HỒNG CẦU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Các nhiễm trùng do vi khuẩn:
   - Cấp tính (Vd: viêm phổi, viêm ruột thừa).
   - Mạn tính (Vd: viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn, viêm xương, ápxe, lao).
2. Các bệnh lý khối u và ung thư (Vd: u lympho, đa u tủy xương).
3. Các phản ứng viêm mạn tính (Vd: viêm hồi đại tràng chảy máu [bệnh Crohn]; viêm đa khớp mạn tính tiến triển, bệnh đau xơ cơ do thấp [polymyalgia rheumatica]; bệnh Horton [viêm động mạch thái dương]).
4. Bệnh tự miễn (Vd: bệnh lupus ban đỏ hệ thống).
5. Nhồi máu cơ tim cấp.
6. Các nhiễm nấm hay ký sinh trùng (Vd: coccidiodomycosis).
7. Thiếu máu nặng.

Ghi chú:

1. Tăng tốc độ lắng hồng cầu thường đi kèm với tăng nồng độ fibrinogen và protein C phản ứng (CRP).

2. Tăng tốc độ lắng hồng cầu đi kèm với tăng bạch cầu gợi ý các chẩn đoán sau:

- Nhiễm vi khuẩn.
- Ổ apxe sâu.
- Khối u hoại tử.

3. Tăng tốc độ lắng hồng cầu không đi kèm với tăng bạch cầu gợi ý nhiều các chẩn đoán sau:

- Bệnh tự miễn.
- Viêm nhiều động mạch.
- Bệnh lý khối u, u lympho.
- Tình trạng viêm mạn tính (Vd: viêm đa khớp dạng thấp).

4. Tăng tốc độ lắng hồng cầu > 50 mm/1h cần được XN bổ sung để khẳng định lại kết quả.

5. Tất cả các tăng tốc độ lắng hồng cầu > 100mm/1h gợi ý nhiều tới tình trạng đa u tủy xương, ápxe sâu, bệnh tự miễn hay viêm động mạch Horton.

6. Một số nhiễm trùng do virus và một số thể lao tiến triển có thể đi kèm với tốc độ lắng hồng cầu bình thường.

GIẢM TỐC ĐỘ LẮNG HỒNG CẦU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Suy tim sung huyết.
2. Thiếu hụt yếu tố V.
3. Giảm albumin máu.
4. Bệnh đa hồng cầu tiên phát (polycythemia vera).
5. Thiếu máu hồng cầu hình liềm.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Tình trạng đa hồng cầu (polyglobulie) sẽ ngăn cản quá trình lắng hồng cầu (tốc độ lắng hồng cầu < 1 mm), tương tự khi nồng độ globulin tủa lạnh (cryoglobulin) máu tăng quá cao cũng ngăn cản quá trình lắng hồng cầu.

- Tốc độ lắng hồng cầu có thể bị *giảm xuống* khi có tình trạng tăng bạch cầu, albumin và lipid máu.

- Thiếu máu tùy theo mức độ nặng sẽ gây tăng cao 2 - 5 lần giá trị tốc độ lắng hồng cầu.

- Các thuốc có thể *làm tăng tốc độ lắng hồng cầu* là: Dextran, heparin, thuốc ngừa thai uống.

- Các thuốc có thể *làm giảm tốc độ lắng hồng cầu* là: Albumin, aspirin, corticotropin, cortison, lecithin, steroid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO TỐC ĐỘ LẮNG HỒNG CẦU

1. XN cho phép làm rõ hội chứng viêm mặc dù không chỉ dẫn chính xác nguồn gốc của hội chứng này. Vì vậy, tốc độ lắng hồng cầu là một XN **nhạy** song **không đặc hiệu** đối với các tình trạng viêm và hoại tử tổ chức. XN này được coi như một "**tín hiệu báo động**" chỉ dẫn sự hiện diện của hội chứng viêm.

- Một giá trị tốc độ lắng hồng cầu tăng rất cao có thể gặp trong: các trường hợp nhiễm trùng nhiễm trùng phổi và tiết niệu (chiếm 60% các trường hợp tăng tốc độ lắng hồng cầu); hội chứng viêm không do nhiễm trùng (chiếm 10% các trường hợp); bệnh lý ung thư (chiếm 15% các trường hợp) và các tổn thương hoại tử mô (chiếm khoảng 5% các trường hợp tăng tốc độ lắng hồng cầu).

- Mức độ tăng tốc độ lắng hồng cầu thường *độc lập* với mức độ nặng của bệnh lý nguyên nhân.

2. XN cho phép theo dõi tiến triển của bệnh lý nguyên nhân đã được xác định (Vd: để theo dõi một nhiễm trùng được điều trị bằng kháng sinh hay bệnh tự miễn được điều trị bằng corticoid): Tình trạng giảm dần giá trị tốc độ lắng hồng cầu phản ánh tình trạng bệnh nguyên nhân của BN đang được cải thiện và ngược lại.

Trong bệnh đau xơ cơ do thấp (polymyalgia rheumatica), theo dõi tốc độ lắng hồng cầu định kỳ giúp hướng dẫn cho nhân viên y tế quyết định liều prednisolon cần dùng để kiểm soát các triệu chứng cho bệnh nhân.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Một tốc độ lắng hồng cầu bình thường không đủ cho phép loại trừ chẩn đoán một nguyên nhân nhiễm trùng, viêm, hoại tử hay bệnh lý ác tính.

- Tốc độ lắng hồng cầu thường rất cao (> 55 mm/h) ở các BN bị viêm động mạch thái dương (bệnh Horton) là một chỉ dẫn rất quan trọng để quyết định dùng ngay steroid để tránh bị các biến chứng nặng như mù hay đột quỵ cho BN.

TRANSAMINASE (ALT HAY ALAT VÀ ASAT HAY AST)

(Transaminases sériques: ALAT [GPT], ASAT [GOT] / Alanine Aminotransferase [ALT], Serum Glutamic Pyruvic Transaminase [SGPT]; Aspartate Aminotransferase [AST], Serum Glutamic Oxaloacetic transaminase [SGOT])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Transaminase là các enzym trong tế bào có vai trò cơ bản là chuyển nhóm NH_2 của một axit amin (alanin hay axit aspartic) tới một axit cetonic (axit alpha - cetoglutaric). Vì vậy, người ta tách biệt:

1. Các AST hay ASAT: *Aspartate Aminotransferase* (đồng nghĩa GOT: *Glutamat Oxaloacetat Transaminase)*. **Các enzym này xúc tác phản ứng: L - Aspartat + α Oxoglutamat ↔ Oxaloacetat + L - glutamat.** Các AST (hay ASAT) có trong bào tương (cytoplasme) cũng như trong ty lạp thể và được thấy chủ yếu trong tế bào của các cơ quan sau (theo trình tự giảm dần):

- Tim.
- Gan.
- Cơ xương.
- Thận.
- Tụy tạng.
- Hồng cầu.
- Tiểu cầu.

AST được giải phóng vào vòng tuần hoàn sau khi xảy ra tình trạng tổn thương hay chết của các tế bào chứa enzym này. Các AST có thời gian bán hủy trong máu là 17h.

2. Các ALT hay ALAT: *Alanine Aminotransferase* (Đồng nghĩa *GPT = Glutamat Pyruvat Transaminase*). **Enzym này xúc tác phản ứng: L - alanin + α Oxoglutamat ↔ Pyruvat + L - glutamat.** Các ALT có thời gian bán hủy trong máu là 47h. Chúng có mặt duy nhất trong bào tương của các tế bào và được thấy chủ yếu trong các cơ quan sau (theo trình tự giảm dần):

- Gan.
- Thận.
- Tim.
- Cơ xương.

Trong nhồi máu cơ tim, các transaminase (chủ yếu là AST) tăng lên sớm ngay từ giờ thứ 4 và trở lại bình thường vào ngày thứ 3. Các ALT chỉ tăng nhẹ và tỉ lệ AST/ALT > 1. Nói chung, giá trị của transaminase tăng song hành với giá trị của CPK và phản ánh mức độ rộng của hoại tử cơ tim.

Trong bệnh lý gan, giá trị của các AST thấp hơn giá trị của ALT với tỉ lệ AST/ALT < 1 ngoại trừ trong xơ gan do rượu (khi đó tỉ lệ này kinh điển thường > 1). Nhìn chung trong các bệnh lý gan (Vd: viêm gan, xơ gan) không thấy có mối tương quan giữa giá trị của transaminase và mức độ nặng của bệnh nguyên nhân. VD: trong xơ gan, tăng các transaminase tương đối ít (gấp 2 - 3 lần so với bình thường), mặc dù có các dấu hiệu mất bù rõ rệt như cổ chướng, vàng da (tăng bilirubin, giảm nồng độ antithrombin III, fibrinogen, PPT và cholesterol). Một ví dụ khác là trong viêm gan tối cấp, tình trạng giảm nhanh hoạt độ các transaminase trong thời gian bị bệnh đôi khi phản ánh tình trạng suy các tế bào gan rất nặng (do tế bào mất khả năng tổng hợp enzym), hơn là một bằng chứng chứng tỏ có cải thiện lâm sàng.

Cần nhắc lại là xác định hoạt độ CPK và các gamma GT thường cho phép định hướng chẩn đoán phân biệt nguồn gốc tăng transaminase máu:

- Tăng CPK: Nguồn gốc cơ tim hay cơ vân.
- Tăng gamma GT: Nguồn gốc gan mật hay tụy.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp xác định có tình trạng phân hủy tế bào (cytolyse) nhất là do nguồn gốc gan, cơ tim hay cơ vân. Vì vậy, XN đo hoạt độ các transaminase thường được chỉ định để:

1. Để đánh giá tình trạng tổn thương gan.
2. Theo dõi tác động độc trên tế bào gan của các thuốc sử dụng có nguy cơ gây độc cho gan.
3. Để đánh giá tình trạng tổn thương cơ tim trong NMCT (hiện nay ít được sử dụng).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh. ***Thường không cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

Ghi chú:

1. Hoạt độ các transaminase huyết thanh tương đối ổn định trong một thời gian vì vậy huyết thanh có thể được bảo quản 24h ở nhiệt độ phòng hay 48h ở 4°C.

2. Tách hồng cầu phải được tiến hành nhanh do vỡ hồng cầu làm XN không chính xác.

3. Khi muốn đánh giá tình trạng nhồi máu cơ tim, XN hoạt độ AST (hay GOT) thường được tiến hành trong vòng 3 ngày liên tiếp và sau đó 1 tuần.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- AST (hay GOT)

- Nam: < 25UI/L
- Nữ: < 21 UI/L
- Người già: Tăng nhẹ so với giá trị bình thường.
- Trẻ sơ sinh: Tăng 2 - 3 lần giá trị bình thường.

- ALT (hay GPT)

- Nam: < 22 UI/L
- Nữ: < 17 UI/L

TĂNG HOẠT ĐỘ ALT

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Bệnh lý gan

- AST/ALT < 1

- Viêm gan do virus (viêm gan A, viêm gan B, viêm gan không phải A - không phải B, tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng, viêm gan do cytomegalovirus).
- Viêm gan do thuốc (rifampicin, INH, salicylat, heparin).
- Viêm gan nhiễm độc (CCl4, amanit phalloid).
- Tắc mật do các nguyên nhân không phải là ung thư.
- Hoại tử gan.

- AST/ALT > 1
  - Xơ gan (AST/ALT > 1).
  - Viêm gan do rượu. (alcohol - induced hepatitis).
  - Xâm nhiễm gan (Vd: do di căn ung thư, nhiễm sarcoid, lao, u lympho, luput ban đỏ).

2. Nhồi máu cơ tim (AST/ALT > 1).
3. Suy giáp với phù niêm.
4. Suy tim mất bù (gan sung huyết).
5. Sốc (thiếu máu cục bộ gan).
6. Các nguyên nhân khác

- Nhiễm độc thai nghén hay tiền sản giật (Hội chứng HELLP).
- Viêm tụy.
- Nhồi máu phổi.
- Hội chứng Reye.
- Chấn thương.
- Thiếu hụt carnitin tiên phát.

TĂNG HOẠT ĐỘ AST

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Bệnh lý tim (AST/ ALT > 1):

- Nhồi máu cơ tim.
- Viêm cơ tim.
- Bóp tim ngoài lồng ngực.
- Phẫu thuật tim, sau thông tim.
- Suy tim mất bù (gan sung huyết).

2. Các bệnh lý gan:

- AST/ALT < 1
  - Viêm gan do virus (viêm gan A, viêm gan B, viêm gan không phải A - không phải B, tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng, viêm gan do cytomegalovirus).
  - Viêm gan do thuốc (rifampicin, INH, salicylat, heparin).
  - Viêm gan nhiễm độc (CCl4, amanit phalloid).
  - Tắc mật do các nguyên nhân không phải là ung thư.
  - Hoại tử gan.

- AST/ALT > 1
  - Xơ gan (AST/ALT > 1).
  - Viêm gan do rượu (alcohol - induced hepatitis).
  - Xâm nhiễm gan (do di căn ung thư, nhiễm sarcoid, lao, u lympho, luput ban đỏ).

3. Các bệnh lý tụy tạng:
- Viêm tụy cấp do mật.
- Viêm tụy cấp do rượu.

4. Các bệnh lý cơ:
- Hội chứng vùi lấp.
- Viêm đa cơ.
- Viêm da và cơ.
- Tăng thân nhiệt ác tính.
- Bệnh loạn dưỡng cơ của Duchenne.

5. Suy giáp với phù niêm.

6. Các nguyên nhân khác:
- Chấn thương não.
- Di căn xương.
- Ung thư tuyến tiền liệt.
- Nhiễm độc thai nghén, tiền sản giật và sản giật (Vd: hội chứng HELLP).
- Nhồi máu phổi.
- Hội chứng Reye.
- Bỏng nặng.
- Thiếu hụt carnitin tiên phát.

GIẢM HOẠT ĐỘ AST

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Bệnh Beriberi (thiếu vitamin B1).
2. Nhiễm toan cetôn do ĐTĐ.
3. Lọc máu.
4. Có thai.
5. Hội chứng urê máu cao.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Có *rất nhiều thuốc có thể làm tăng hoạt độ ALT như*: Thuốc ức chế men chuyển angiotensin, acetaminophen, thuốc chống co giật, một số loại kháng sinh, thuốc điều trị tâm thần, benzodiazepin, estrogen, sulfat sắt, heparin, interferon, thuộc làm giảm mỡ máu, thuốc chống viêm không phải steroid, salicylat, thuốc lợi tiểu loại thiazid.
- Các thuốc có thể *làm tăng hoạt độ AST* là: Acetaminophen, allopurinol, một số loại kháng sinh, acid ascorbic, chlpropamid, cholestyramin, cholinergic, clofibrat, codein, statin, hydralazin, isoniazid, meperidin, methyldopa, morphin, thuốc ngừa thai uống, phenothiazin, procainamid, pyridoxin, salicylat, sufonamid, verapamil, vitamin A.
- Các thuốc có thể *làm giảm hoạt độ AST* là: Metronidazol, trifluoperazin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐO HOẠT ĐỘ TRANSAMINASE

1. XN hữu ích trong bệnh lý tim để phát hiện nhồi máu cơ tim hay viêm cơ tim (khi phối hợp với định lượng CPK và hoặc troponin).
2. XN cho phép xác định một bệnh lý gan và theo dõi tiến triển của bệnh. Tỉ lệ AST/ALT > 1, kết hợp với tăng gamma globulin máu kèm giảm nồng độ antithrombin III, rất gợi ý có tình trạng xơ gan.
3. XN không thể thiếu để tiếp tục theo dõi các BN nghiện rượu được điều trị thuốc kháng lao (nguy cơ viêm gan do thuốc).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

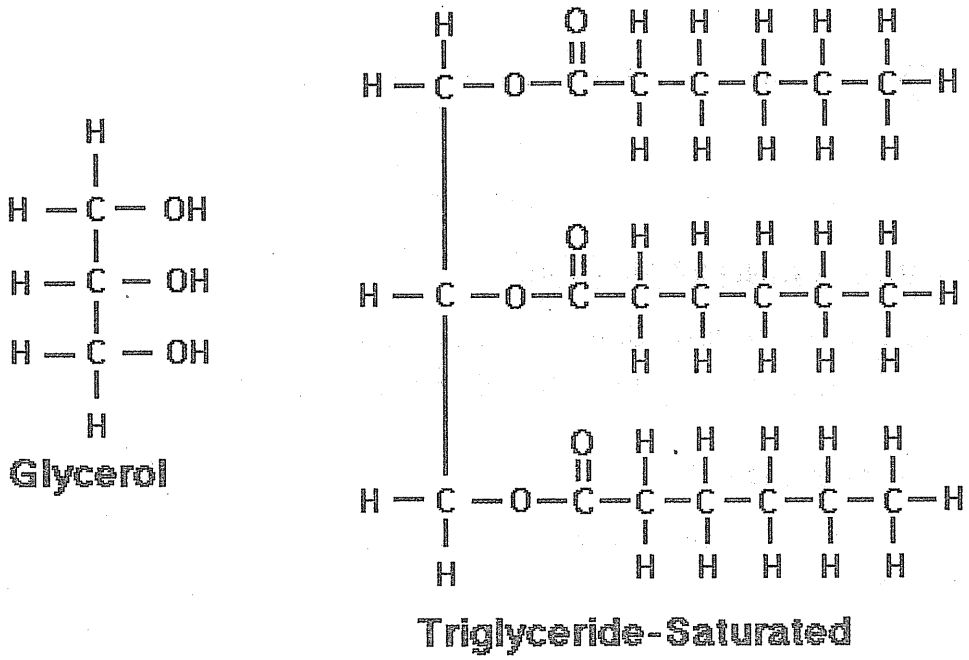
Thuốc điều trị loại ức chế HMG - Coenzym A reductase (nhóm statin) thường được sử dụng để điều trị tình trạng rối loạn lipid máu. Một tác dụng phụ quan trọng có thể gặp khi điều trị bằng statin là nguy cơ gây độc đối với gan, mặc dù nguy cơ bị tăng transaminase gan lên > 3 lần so với giá trị bình thường ít gặp. Cần đo hoạt độ các transaminase gan (ALT và AST) 6 - 12 tuần sau khi bắt đầu điều trị bằng statin.

TRIGLYCERID

(Triglycéridémie / Triglycerides)

NHẮC LẠI SINH LÝ

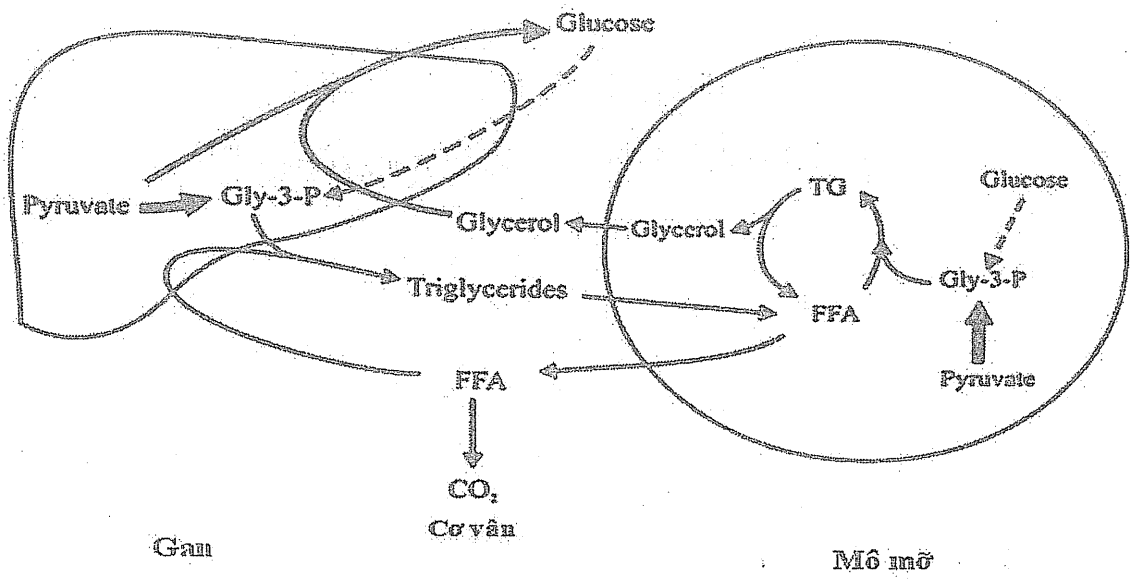
Triglycerid (triacylglycerol [TGA]) là một ester do glycerol kết hợp với ba axit béo tạo nên. Phân tử glycerol có ba nhóm hydroxyl (HO -). Mỗi axit béo có một nhóm carboxyl (COOH). Trong phân tử triglycerid, các nhóm hydroxyl của glycerol kết hợp với các nhóm carboxyl của axit béo tạo nên các cầu nối ester. *(Hình 1)*



Hình 1. Triglycerid

Triglycerid được tổng hợp ở gan từ axit béo, protein và glucose. Chất này được trữ trong mô mỡ và cơ và có thể được mang ra tái sử dụng như một nguồn cung cấp năng lượng khi cần (phân hủy một phân tử triglycerid cung cấp một năng lượng gấp đôi so với phân tử protein hay carbohydrat: 9 kcal/g hay 38 kJ/g so với 4,5 kcal/g). Trong tình trạng nhịn ăn và ở người

bình thường, phần lớn lượng triglycerid huyết tương tập trung trong VLDL. Tăng triglycerid máu có thể phản ánh tình trạng quá tải VLDL song cũng có thể là hậu quả của một tích tụ bất thường khi đói của các chylomicron.



Hình 2. **Chuyển hóa triglycerid trong cơ thể**

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Triglycerid thường được định lượng để giúp đánh giá tình trạng cân bằng giữa lượng lipid đưa vào và chuyển hóa lipid trong cơ thể.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. Yêu cầu BN phải nhịn ăn 12h trước khi lấy máu XN. BN không được uống rượu hay các chất có cồn trong vòng 24h trước khi XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Bình thường: < 150 mg/dL *hay* < 1,70 mmol/L.
- Giới hạn cao: 150 - 199 mmg/dL *hay* 1,70 - 2,25 mmol/L.
- Cao: 200 - 499 mg/dL *hay* 2,26 - 5,64 mmol/L.
- Rất cao: ≥ 500 mg/dL *hay* ≥ 5,65 mmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ TRIGLYCERID MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Nghiện rượu.
- Xơ gan.
- ĐTĐ.
- Liên quan với chế độ ăn: Tỉ lệ protein thấp, tỉ lệ carbohydrat cao.
- Tăng lipoprotein máu có tính chất gia đình.
- Bệnh lý kho dự trữ glycogen (glycogen storage disease).
- Bệnh Gout.
- Tăng huyết áp.
- Suy giáp.
- Nhồi máu cơ tim.
- Hội chứng thận hư.
- Viêm tụy.
- Bệnh thận.

GIẢM NỒNG ĐỘ TRIGLYCERID MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Không có β lipoprotein máu (abetalipoproteinemia.
- Nhồi máu não.
- Bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính.
- Do chế độ ăn: Tỉ lệ mỡ thấp.
- Cường giáp.
- Hội chứng giảm hấp thu.
- Suy dinh dưỡng.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Có thai và lấy mẫu máu khi BN không nhịn ăn sẽ làm tăng nồng độ triglycerid máu.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ triglycerid máu*** là: Rượu, thuốc chẹn bêta - giao cảm, cholestyramin, corticosteroid, estrogen, thuốc ngừa thai uống, thuốc lợi tiểu thiazid.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ triglycerid máu* là: Axit ascorbic, asparaginase, colestipol, clofibrat, dextrothyroxin, metformin, niacin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG TRIGLYCERID MÁU

1. XN cơ bản để đánh giá bilan lipid máu. Định lượng nồng độ triglycerid máu luôn được làm cùng với XN định lượng choleterol máu để giúp xác định các biến đổi bệnh lý của lipoprotein máu.

2. Nồng độ triglycerid luôn được coi như một thành phần của bảng phân tích lipid máu (bao gồm cholesterol toàn phần, lipoprotein tỉ trọng thấp [LDL Cholesterol], lipoprotein tỉ trọng cao [HDL Cholesterol] và triglycerid). Triglycerid cũng được sử dụng để tính toán nồng độ LDL Cholesterol: **LDL Cholesterol (mmol/L) = Cholesterol toàn phần - HDL Cholesterol - (triglycerid/5).**

3. Nồng độ triglycerid máu là một thông số để đánh giá các nguy cơ bị bệnh động mạch vành. Nồng độ triglycerid cao sẽ kết hợp với nguy cơ bị bệnh lý tim mạch và đột quỵ cao hơn. Tình trạng tăng triglycerid máu thường được gặp đồng thời với tình trạng ĐTĐ và béo phì và các tình trạng này cũng là các yếu tố nguy cơ tim mạch đối với BN.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Báo cáo lần thứ ba của Chương trình giáo dục Quốc gia (Mỹ) về cholesterol (NCEP) theo ý kiến đồng thuận của các chuyên gia để phát hiện, đánh giá và điều trị tình trạng cholesterol máu cao ở người lớn (ATP III) khuyến cáo:

- Ở tất cả các đối tượng người lớn từ 20 tuổi trở lên, cần tiến hành XN bilan mỡ máu lúc đói (cholesterol toàn phần, HDL cholesterol và triglycerid) x 5 năm một lần.

- Chiến lược điều trị đối với BN bị tăng triglycerid phụ thuộc vào nguyên nhân gây tăng triglycerid máu và mức độ nặng của tình trạng này.

▫ Đối với các đối tượng bị tăng triglycerid máu, đích điều trị cấp một là phải đạt được ngưỡng đích đối với nồng độ LDL cholesterol.

▫ Khi triglycerid *ở mức giới hạn cao* (150 - 199 mg/dL), cần chú trọng tới khuyến cáo BN giảm cân và tăng cường hoạt động thể lực.

▫ Đối với *triglycerid ở mức cao* (200 - 499 mg/dL), thông số cholesterol không phải là HDL (non - HDL cholesterol) trở thành đích điều trị cấp hai cần đạt. Bên cạnh việc khuyến cáo BN giảm cân và tăng cường hoạt động thể lực, có thể xem xét điều trị bằng thuốc cho các đối tượng có nguy cơ cao để đạt được đích điều trị đối với cholesterol không phải là HDL.

▪ Nếu một đối tượng thuộc nguy cơ cao có nồng độ triglycerid máu cao hay HDL cholesterol thấp, xem xét điều trị kết hợp giữa một fibrat hay axit nicotinic với một thuốc làm giảm LDL cholesterol.

▪ Trong một số trường hợp hãn hữu, khi bệnh nhân có nồng độ triglycerid rất cao (≥ 500 mg/dL), đích điều trị khởi đầu là dự phòng viêm tụy cấp bằng cách làm giảm nhanh nồng độ triglycerid máu. Phác đồ điều trị này đòi hỏi một chế độ ăn chứa rất ít mỡ (≤ 15% khẩu phần cấp calo), giảm cân, tăng cường hoạt động thể lực và thường kết hợp với dùng thuốc làm giảm tryglycerid máu (fibrat hay acid nicotinic). Chỉ sau khi nồng độ triglycerid đã được hạ thấp xuống < 500 mg/dL, khi đó người thầy thuốc điều trị mới nên chuyển sự quan tâm điều trị sang mục tiêu làm giảm LDL cholesterol để làm giảm nguy cơ bị bệnh mạch vành.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Một nồng độ triglycerid máu ≥ 150 mg/dL là một trong các yếu tố nguy cơ của hội chứng chuyển hóa. Cho bệnh nhân ăn một khẩu phần chứa mỡ toàn phần cao hơn (chủ yếu dưới dạng mỡ không bão hòa) có thể giúp làm giảm triglycerid và làm tăng HDL cholesterol ở các đối tượng bị hội chứng chuyển hóa.

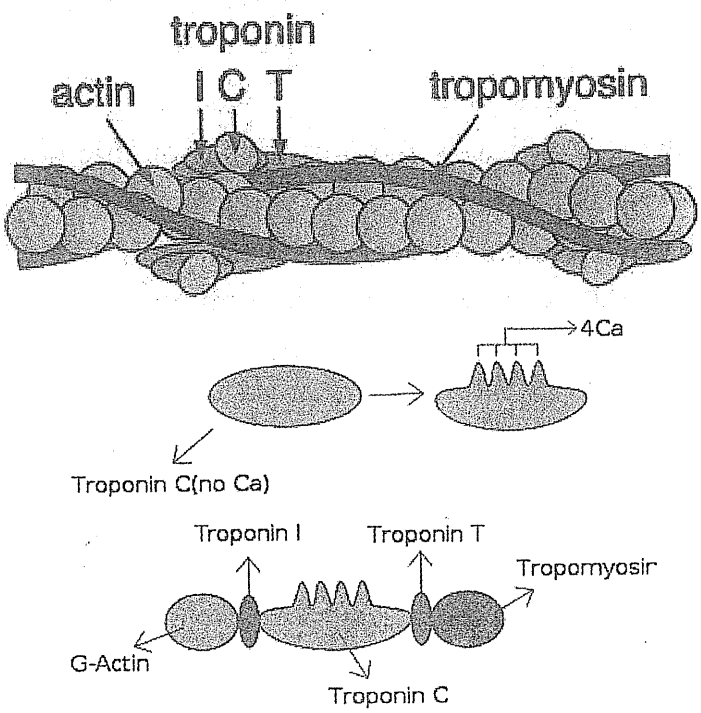
- Các BN bị ĐTĐ song không được kiểm soát nồng độ glucose máu thường sẽ có nồng độ triglycerid rất cao. Tiến hành kiểm soát chặt nồng độ glucose máu sẽ có tác động kết hợp làm hạ thấp nồng độ triglycerid. Một khi đã đưa được nồng độ glucose máu về giới hạn bình thường, cần đánh giá lại nồng độ triglycerid máu để quyết định có cần điều trị hay không tình trạng này.

TROPONIN

(Cardiac Troponin I[cTn I], Cardiac Troponin T [cTnT])

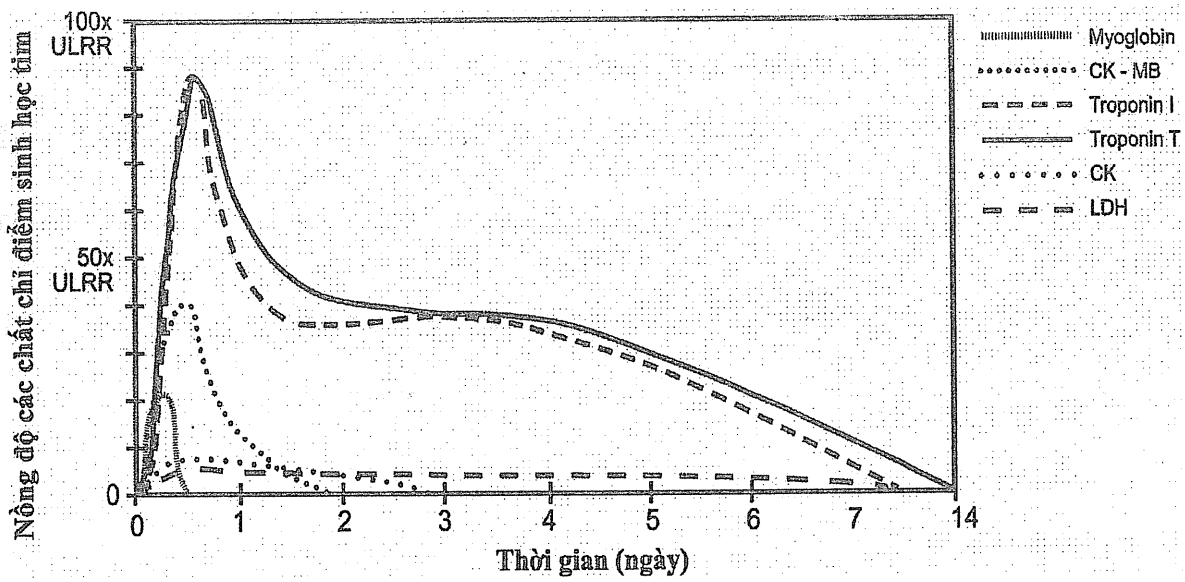
NHẮC LẠI SINH LÝ

Troponin là các protein được tìm thấy trong cơ vân và cơ tim. Hiện tại có 3 týp troponin đã biết: troponin C, I và T. Troponin I tim và troponin tim T (là các dưới nhóm của protein này) đặc hiệu đối với các sợi cơ tim *(Hình 1)*.



Hình 1. Troponin

Khi có tình trạng tổn thương cơ tim, các troponin tim được giải phóng vào máu. Vì vậy, hai troponin tim I và T được sử dụng để xác định BN có bị nhồi máu cơ tim hay bị một tổn thương cơ tim khác (Vd: tình trạng đụng giập tim xảy ra trong chấn thương ngực). Các troponin tim thường được định lượng cùng với các marker sinh học khác của tim (Vd: CK, CK - MB và myoglobin).



Hình 2. Các chất chỉ điểm (marker) sinh học tim: Diễn biến nồng độ theo thời gian bị NMCT cấp

Sau khi xảy ra tình trạng tổn thương cơ tim, tropinin I sẽ tăng lên trong vòng 3 - 6h, đạt nồng độ đỉnh sau 14 - 20h và trở về bình thường sau 5 - 7 ngày. Troponin T sẽ tăng trong vòng 3 - 12h, đạt nồng độ đỉnh 12 - 24h và trở về bình thường sau 10 - 15 ngày.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Khi BN có biểu hiện đau ngực tới khoa cấp cứu, cần tiến hành ngay lập tức XN định lượng nồng độ troponin. Sau đó XN này được làm lại 2 - 3 lần trong vòng 12 - 16h (thường vào 6h và 12h). Không cần thiết kiểm tra cả hai troponin tim I và T (thông thường, một phòng cấp cứu sẽ tiến hành một trong hai troponin tim nói trên).

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- ***Troponin I huyết thanh***: < 0,4 ng/mL *hay* < 0,4 µg/L.
- ***Troponin T huyết thanh***: < 0,2 ng/mL *hay* < 0,2 µg/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ TROPONIN MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Dùng thuốc độc với cơ tim (cardiotoxic drugs) như hóa chất điều trị ung thư, rượu.
- Suy tim ứ huyết.
- Viêm da cơ (dermatomyositis.
- Bệnh thận.
- Nhồi máu cơ tim.
- Viêm màng ngoài tim.
- Viêm đa cơ.
- Tắc mạch phổi.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Không giống với các chất chỉ điểm (marker) tim khác là các enzym này vẫn có thể bị tăng lên khi có tình trạng tổn thương cơ vân, nồng độ troponin nói chung không bị tác động do tiêm chọc nhiều lần vào cơ, chấn thương, gắng sức thể lực quá mạnh hay do dùng thuốc.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Phải tiến hành định lượng các chất chỉ điểm (marker) sinh học đánh giá tình trạng tổn thương tim cho tất cả các BN có biểu hiện khó chịu ở vùng ngực gợi ý có hội chứng vành cấp.

Một troponin tim đặc hiệu (T hay I) được coi là ***marker được ưu tiên lựa chọn***, và nếu có sẵn để thực hiện, cần chỉ định XN định lượng troponin này cho tất cả các BN.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Trên lâm sàng, giải thích kết quả định lượng troponin cần được xem xét đồng thời với các kết quả xét nghiệm khác:
  - Khi tăng nồng độ troponin xảy ra đồng thời với bất thường điện tâm đồ: nhiều khả năng BN bị nhồi máu cơ tim cấp.
  - Khi tăng nồng độ troponin song nồng độ CK, CK - MB và myoglobin máu bình thường: tình trạng tổn thương cơ tim có thể đã xảy ra > 24h trước đó.

- Khi nồng độ troponin bình thường đi kèm với tăng tăng nồng độ CK và CK - MB: Nhiều khả năng tình trạng bệnh lý nguyên nhân liên quan với cơ vân hơn là với cơ tim.

- Một điều quan trọng cần được nhấn mạnh là chỉ nên sử dụng XN định lượng nồng độ troponin chỉ như một thành phần trong toàn bộ bệnh cảnh lâm sàng. Cần tiến hành khai thác tiền sử và bệnh sử của BN, khám thực thể và làm các XN khác (Vd: điện tâm đồ) để chẩn đoán bệnh mạch vành.

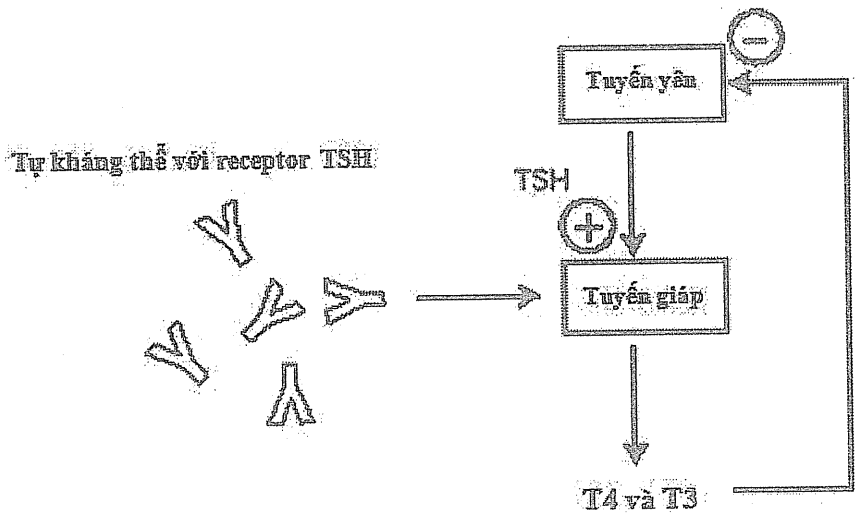
TSI HAY GLOBULIN MIỄN DỊCH KÍCH THÍCH GIÁP

(Thyroid - Stmulating Immunoglobulin [TSI], TSH Receptor Antibody)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Globulin miễn dịch kích thích giáp (thyroid - Stimulating Immunoglobulin [TSI]) với tên gọi trước đây là *Yếu tố kích thích giáp tác dụng kéo dài* (long - acting stimulator thyroid - stimulator) là một kháng thể tự miễn gắn với receptor TSH của các tế bào tuyến giáp. TSI có tác dụng gần giống với tác dụng của TSH và gây kích thích tuyến giáp giải phóng các hormon giáp một cách quá mức bình thường *(Hình 1)*.

Trong bệnh nhiễm độc giáp (bệnh basedow), các tự kháng thể đối với thụ thể TSH kích thích tuyến giáp khi chúng gắn với kháng nguyên đặc hiệu (thụ thể TSH). Tình trạng kích thích đối với tuyến giáp này không chịu sự điều hòa của cơ chế ức chế ngược âm (feedback [-]) là cơ chế giúp kiểm soát tình trạng tiết TSH bình thường. Vì vậy, bệnh nhân bị bệnh Basedow có thể có tình trạng bình giáp (euthyroid) với nồng độ TSH thấp do tuyến giáp của họ liên tục bị kích thích bởi các tự kháng thể đối với TSH.



Hình 1. Trong bệnh nhiễm độc giáp (bệnh basedow), các tự kháng thể đối với thụ thể TSH kích thích tuyến giáp khi chúng gắn với kháng nguyên đặc hiệu (receptor TSH)

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN này được chỉ định để hỗ trợ cho chẩn đoán nhiễm độc giáp (bệnh Basedow - Graves) do hầu hết các bệnh nhân nhiễm độc giáp có TSI dương tính.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

Giá trị bình thường < 0,92 IU/L.

TSI DƯƠNG TÍNH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Viêm tuyến giáp tự miễn.
- Bệnh nhiễm độc giáp (bệnh Basedow).
- Tình trạng cường giáp.
- Lồi mắt ác tính (malignant exophthalmos).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

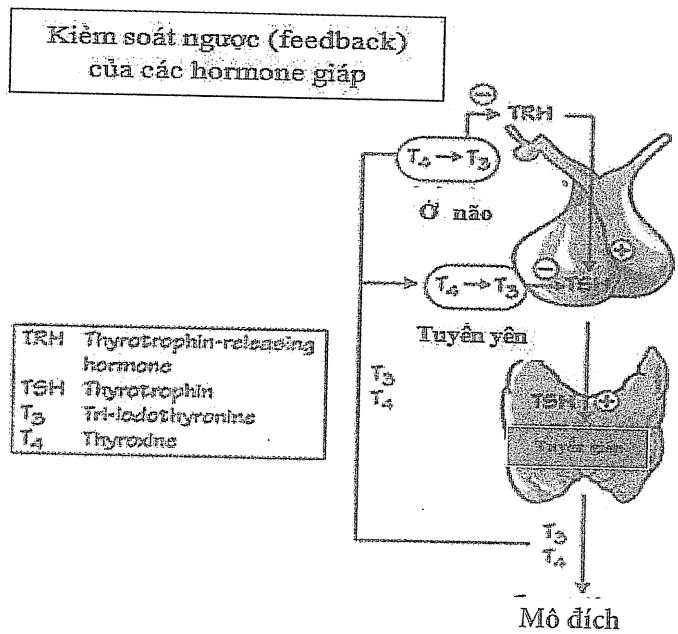
- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Dùng các chế phẩm chứa iod phóng xạ trong vòng 24h trước khi lấy máu XN có thể làm thay đổi kết quả xét nghiệm.

T_3 TOÀN PHẦN

(Triiodethyronine totale sérique [T_3 totale] / Triiodothyronine,Total [T_3, Total T_3])

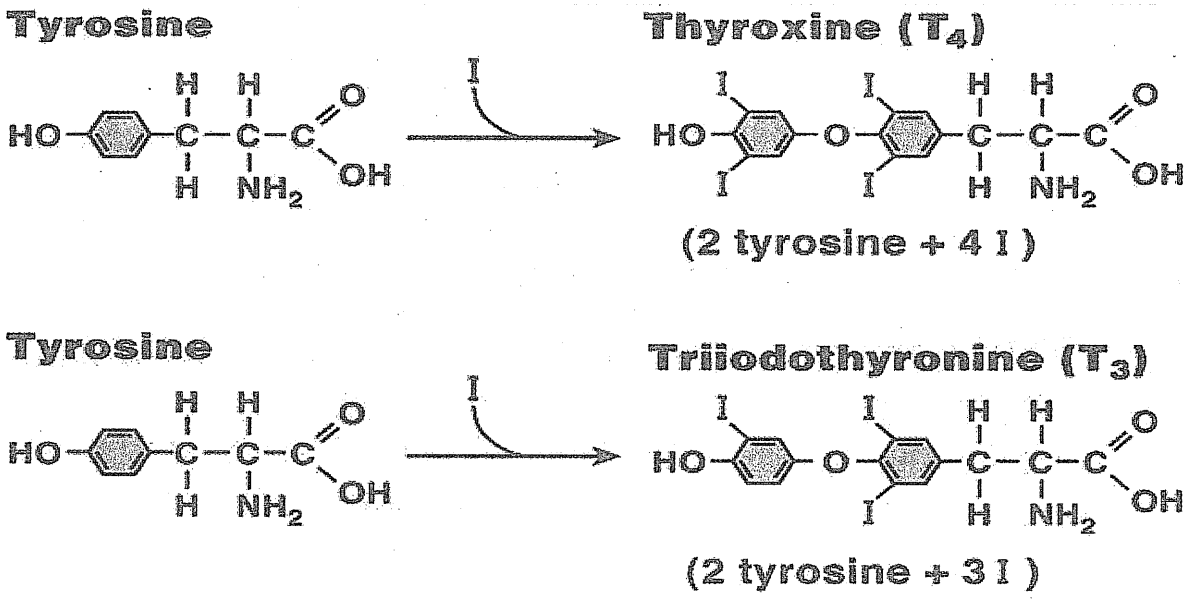
NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi nồng độ hormon giáp trong dòng tuần hoàn giảm xuống hay khi cơ thể phải đương đầu với tình trạng stress thực thể hay tâm thần, vùng dưới đồi bị kích thích để giải phóng ra hormon gây giải phóng hormon kích thích tuyến giáp (TRH). Khi được tiết ra, TRH (thyrotropin - releasing hormone) sẽ kích thích thùy trước tuyến yên sản xuất hormon kích thích tuyến giáp (TSH). Sau đó TSH (Thyroid Stimulating Hormone) kích thích sản xuất và giải phóng tri - iodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4). Hầu hết hormon giáp được sản xuất tại tuyến giáp dưới dạng T_4. Các tế bào của cơ thể chuyển đổi T_4 thành T_3 là một hormon có hoạt tính sinh học mạnh hơn. Nếu nồng độ T_3 và T_4 tự do trong máu tăng lên, tuyến yên sẽ bị kích thích để làm giảm sản xuất TSH thông qua cơ chế điều hòa ngược (-) (negative feedback).



Hình 1. Cơ chế điều hòa kiểm soát tiết các hormon giáp

Iod vô cơ do thức ăn và nước cung cấp được tập trung tích cực vào tuyến giáp và được oxy hóa thành iod hữu cơ nhờ enzym peroxidase của tuyến giáp và được gắn kết với tyrosin trong thyroglobulin nằm trong chất keo của các nang tuyến giáp. Tyrosin gắn iod ở một (monoiodotyrosin) hay hai vị trí (diiodotyrosin) và sau đó ghép đôi để hình thành các hormon có hoạt tính (di - iodotyrosin + di - iodotyrosin → tetra - iodothyronin [thyroxin hay T_4]; di - iodotyrosin + monoiodotyrosi → tri - iodothyronin [T_3]. Enzym tiêu protein (peptidase) chứa trong các tiêu thể (lysosome) giúp cắt T_3 và T_4 từ thyroglobulin (một glycoprotein chứa T_3 và T_4) dẫn tới sự giải phóng T_3 và T_4 tự do. Iodotyrosin (monoiodotyrosin và di - iodotyrosin) cũng được phóng thích từ thyroglobulin, song chỉ có một lượng rất nhỏ đi tới được dòng tuần hoàn. Các iodothyronin sau khi được giải phóng từ thyroglobulin sẽ nhanh chóng bị mất iod dưới tác dụng của deiodinase tiết ra từ các tiểu thể của tế bào nang giáp và iod này được tuyến giáp tái sử dụng để tổng hợp mới hormon giáp.



Hình 2. **Sinh tổng hợp các hormon giáp**

Có 2 loại T_3: Phần T_3 tự do hay dạng có hoạt tính (chỉ chiếm 0,2% T_3 toàn phần) và phần được gắn với các protein huyết tương. Khoảng 99,7% T_3 được gắn với các protein huyết tương (Vd: thyroxine - binding globulin [TBG]). Các tình trạng làm tăng nồng độ protein huyết tương (TBG) như khi có thai và bị bệnh gan có thể sẽ làm tăng giả tạo nồng độ T_3 toàn phần, nhưng nồng độ T_3 tự do sẽ không bị tác động. Vì vậy việc định lượng T_3 tự do (FT_3) ngày càng được các thầy thuốc lâm sàng chỉ định thay thế cho XN định lượng T_3 toàn phần.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN định lượng nồng độ T_3 toàn phần thường được chỉ định khi BN có biểu hiện các triệu chứng cường giáp song nồng độ T_4 tự do bình thường hay ở mức ranh giới. XN này giúp:

1. Đánh giá chức năng tuyến giáp.
2. Chẩn đoán các trường hợp cường giáp do T_3.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng dùng tất cả các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN trước khi lên kết hoạch XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

0,60 - 1,84 µg/L *hay* 0,92 - 2,794 nmol/L.

Giá trị bình thường này có thể thay đổi tùy phòng XN.

TĂNG NỒNG ĐỘ T_3 TOÀN PHẦN TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Tình trạng cường giáp.
- Có thai.
- Nhiễm độc giáp do T_3 (T_3 thyrotoxicosis).
- Ung thư tuyến giáp.
- Viêm tuyến giáp.

GIẢM NỒNG ĐỘ T_3 TOÀN PHẦN TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Đang bị một bệnh lý cấp tính.
- Tình trạng chán ăn tinh thần.
- Bị một bệnh lý mãn tính.
- Thiếu hụt TBG bẩm sinh.
- Suy giáp.
- Bệnh gan.

- Suy thận.
- Tình trạng đói ăn.
- Sau cắt tuyến giáp.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Dùng các thuốc có chứa hormon giáp hay có tác động giao thoa với chức năng giáp có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ T_3 toàn phần*** là: Amiodaron, clofibrat, cytomel, estrogen, methadon, thuốc ngừa thai uống, phenothiazin, tamoxifen, terbutalin, thyroxin, acid valproic.
- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ T_3 toàn phần*** là: Amiodaron, steroid chuyển hóa, androgen, thuốc kháng giáp tổng hợp, aspirin, atenolol, acrrbamazepin, cimetidin, corticosteroid, furosemid, lithium, phenytoin, propranolol, theophyllin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG T_3 TOÀN PHẦN

1. XN này đặc biệt hữu ích để chẩn đoán tình trạng cường giáp khi kết quả XN nồng độ T_4 tự do bình thường hay ở mức ranh giới (tình trạng cường giáp do T_3).
2. XN cũng có thể được sử dụng để theo dõi hiệu quả điều trị đối với tình trạng cường giáp. Nếu nồng độ T_3 toàn phần trong giới hạn bình thường, chứng tỏ thuốc điều trị có hiệu quả kiểm soát tình trạng cường giáp.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

1. Với nồng độ TSH tăng
   - Nếu T_3 và T_4 bình thường: Suy giáp kín đáo (mild or subclinical hypothyroidism).
   - Nếu T_3 và/hoặc T_4 thấp: Suy giáp.
2. Nếu nồng độ TSH thấp
   - Nếu T_3 và T_4 bình thường: Cường giáp nhẹ hay kín đáo (subclinical hypethyroidism).
   - Nếu T_3 hay T_4 tăng cao: Cường giáp.
   - Nếu T_3 và T_4 thấp hay bình thường: tình trạng cường giáp thứ phát do rối loạn chức năng tuyến yên.

3. Một số tình huống đặc biệt cần lưu ý

- Một nồng độ T_3 toàn phần ở ***mức giới hạn bình thường cao*** ở người trẻ tuổi có bướu cổ đơn thuần được coi là bình thường mà không có ý nghĩa BN có tình trạng cường giáp.

- Ở một số trường hợp hãn hữu, BN có ***kháng thể kháng T_3*** sẽ có tăng nồng độ T3 song hoàn toàn không có tình trạng cường giáp.

- Dùng các chế phẩm chứa iod (Vd: amiodaron) và trong một số bệnh cảnh rối loạn chuyển hóa nặng (Vd: suy thận hay suy gan nặng) sẽ gây tăng tốc độ chuyển đổi T_4 thành T_3 đảo (reverse T_3) và gây tình trạng mất tương xứng giữa nồng độ T_4 và nồng độ T_3.

T_3 TỰ DO

(Triiodothyronine libre sérique [T3 libre] / Triiodothyronine, Free [FreeT_3, FT_3)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi nồng độ hormon giáp trong dòng tuần hoàn giảm xuống hay khi cơ thể phải đương đầu với tình trạng stress thực thể hay tâm thần, vùng dưới đồi bị kích thích để giải phóng ra hormon gây giải phóng hormon hướng tuyến giáp (TRH). Khi được tiết ra, TRH (thyrotropin - releasing hormone) sẽ kích thích thùy trước tuyến yên sản xuất hormon kích thích tuyến giáp (TSH). Sau đó TSH (thyroid Stimulating Hormone) kích thích sản xuất và giải phóng tri - iodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4).

Hầu hết hormon giáp được sản xuất tại tuyến giáp dưới dạng T_4. Các tế bào của cơ thể chuyển đổi T_4 thành T_3 là một hormon có hoạt tính sinh học mạnh hơn. Nếu nồng độ T_3 và T_4 tự do trong máu tăng lên, tuyến yên sẽ bị kích thích để làm giảm sản xuất TSH thông qua cơ chế điều hòa ngược (-) (negative feedback).

Có 2 loại T_3: Phần T_3 tự do hay dạng có hoạt tính và phần được gắn với các protein huyết tương. Chỉ có một lượng rất nhỏ (<1%) là T_3 tự do. Khác với nồng độ T3 toàn phần, nồng độ T_3 tự do sẽ không bị tác động bởi các tình trạng gây tăng nồng độ protein huyết tương (do làm tăng TBG). Vì vậy, việc định lượng T_3 tự do (FT_3) ngày càng được các thầy thuốc lâm sàng chỉ định thay thế cho XN định lượng T_3 toàn phần.

T_3 là hormon có tác dụng ở mức các mô ngoại biên. Thời gian bán hủy của hormon này là 48h và nó sẽ được thải trừ hoàn toàn khỏi cơ thể sau 20 ngày.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN định lượng nồng độ T_3 tự do thường được chỉ định khi BN có biểu hiện các triệu chứng cường giáp song nồng độ T_4 tự do bình thường hay ở mức ranh giới. XN này giúp:

1. Đánh giá chức năng tuyến giáp.
2. Chẩn đoán các trường hợp cường giáp do T_3.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng dùng tất cả các thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN trước khi lên kết hoạch XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

2,31 - 4,29 ng/L *hay* 3,5 - 6,5 pmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ T_3 TỰ DO TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Tình trạng cường giáp.
- Nhiễm độc giáp do T_3 (T_3 thyrotoxicosis).
- Ung thư tuyến giáp.
- Viêm tuyến giáp.

GIẢM NỒNG ĐỘ T_3 TỰ DO TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Đang bị một bệnh lý cấp tính.
- Bị một bệnh lý mãn tính.
- Thiếu hụt globulin gắn thyroxin (TBG) bẩm sinh.
- Suy giáp.
- Sau cắt tuyến giáp.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ T_3 tự do*** là: Amiodaron, clofibrat, cytomel, estrogen, methadon, thuốc ngừa thai uống, phenothiazin, tamoxifen, terbutalin, thyroxin, axit valproic.

- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ T_3 tự do*** là: Amiodaron, steroid chuyển hóa, androgen, thuốc kháng giáp tổng hợp, aspirin, atenolol, carbamazepin, cimetidin, corticosteroid, furosemid, lithium, phenytoin, propranolol, theophyllin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG T_3 TỰ DO

1. XN này đặc biệt hữu ích để chẩn đoán tình trạng cường giáp khi kết quả XN nồng độ T_4 tự do bình thường hay ở mức ranh giới (tình trạng cường giáp do T_3).

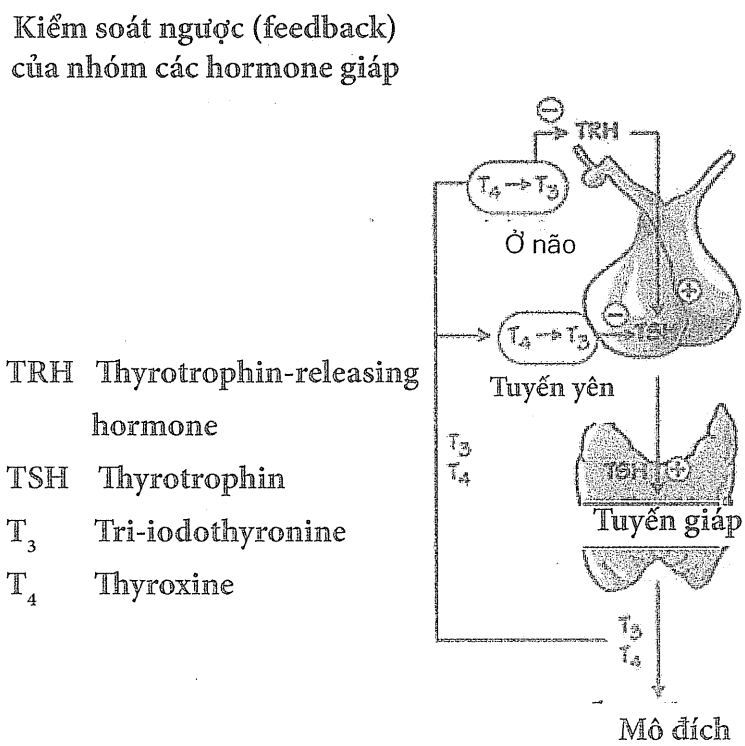
2. XN có thể được sử dụng để theo dõi hiệu quả điều trị đối với tình trạng cường giáp. Nếu nồng độ T_3 trong giới hạn bình thường, chứng tỏ thuốc điều trị có hiệu quả kiểm soát tình trạng cường giáp.

T_4 TOÀN PHẦN

(Thyroxine totale sérique; T_4 totale / Thyroxine, total [T_4]; Total T_4)

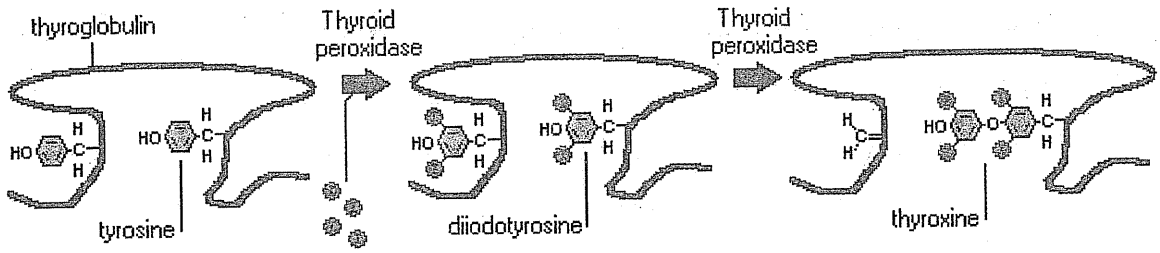
NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi nồng độ hormon giáp trong dòng tuần hoàn giảm xuống hay khi cơ thể phải đương đầu với tình trạng stress thực thể hay tâm thần, vùng dưới đồi bị kích thích để giải phóng ra hormon gây giải phóng hormon hướng tuyến giáp (TRH). Khi được tiết ra, TRH (thyrotropin - releasing hormone) sẽ kích thích thùy trước tuyến yên sản xuất hormon kích thích tuyến giáp (TSH). Sau đó TSH (thyroid Stimulating Hormone) kích thích sản xuất và giải phóng tri - iodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4). Như vậy, thyroxin (tetra - iodothyronin [T_4]) lưu hành trong vòng tuần hoàn có nguồn gốc duy nhất do tuyến giáp bài tiết và quá trình này phụ thuộc vào TSH của tuyến yên.



Hình 1. Cơ chế kiểm soát tiết các hormon giáp

Tại tuyến giáp, iod được bắt giữ và gắn vào các ***cặn dư tyrosin của thyroglobulin***[1]. Quá trình trên sẽ tạo nên các nhóm chất monoiodotyrosin (MIT) và diiodotyrosin (DIT), sau đó chúng kết hợp với nhau để tạo nên T_3 (ghép đôi giữa MIT+DIT) và T_4 (ghép đôi giữa DIT + DIT). Hai hormon T_3 và T_4 sau đó được giải phóng vào dòng tuần hoàn nhờ quá trình thủy phân thyroglobulin *(Hình 2)*.



Hình 2. **Sơ đồ tóm tắt quá trình sinh tổng hợp thyroxin**

Trong máu, T_4 lưu hành dưới hai thể:

1. Thể tự do, có hoạt tính sinh học, chiếm 0,02% T_4 toàn phần.
2. Thể liên kết với protein không có hoạt tính sinh học, chiếm 99,98% T_4 toàn phần. Các protein vận chuyển hormon tuyến giáp bao gồm TBG (50%), TBPA (Thyroxin Binding PreAlbumin [Tiền albumin gắn thyroxin]) và albumin.

Ở các mô, một số cơ quan như gan, thận và tuyến yên có khả năng **chuyển T_4 thành T_3** là hormon có hoạt tính sinh học mạnh hơn.

Nồng độ T_4 tự do và T_4 toàn phần có thể được định lượng trực tiếp trong huyết thanh bằng phương pháp miễn dịch phóng xạ.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các trường hợp cường giáp và suy giáp.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

Nếu có thể được, yêu cầu BN ngừng tất cả các thuốc tuyến giáp trong vòng 1 tháng trước khi lấy máu XN. Nếu BN không thể ngừng thuốc, cần ghi rõ tất cả các thuốc BN đang dùng trên phiếu yêu cầu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

45,2 - 110 ng/mL *hay* 58 - 141 nmol/L.

Giá trị bình thường có thể thay đổi tùy theo phòng XN.

GIẢM NỒNG ĐỘ T_4 TOÀN PHẦN

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Thiểu năng giáp tiên phát (nguồn gốc tuyến giáp).
2. Thiểu năng giáp thứ phát (nguồn gốc tuyến yên hay dưới đồi)

- Suy chức năng vùng dưới đồi (hypothalamic failure).
- Suy tuyến yên (pituitary insufficiency).

3. Giảm nồng độ các protein vận chuyển hormon giáp

- Các bệnh toàn thân nặng.
- Hội chứng thận hư.
- Thiếu hụt bẩm sinh TBG.
- Do thuốc:
  - Androgen
  - Steroid chuyển hóa
  - Corticoid liều cao
  - Diphenylhydantoin
  - Salicylat
  - Chlorpropamid
  - Diazepam
- Giảm albumin máu.

TĂNG NỒNG ĐỘ T_4 TOÀN PHẦN

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Cường giáp loại T_4 nguồn gốc tuyến giáp (nội sinh): bệnh Graves - Basedow.
2. Cường giáp nguồn gốc tuyến yên (hiếm gặp).
3. Dùng quá liều T_4 (ngoại sinh).
4. Tăng nồng độ các protein vận chuyển hormon giáp:

- Có thai.
- Bão hòa oestrogen.

- Viêm gan, xơ gan mật.
- Bệnh đa u tủy xương (myeloma).
- Bệnh chất tạo keo.
- Dùng clofibrat, phenothiazin, heroin.
- Giai đoạn sơ sinh (trong vòng 2 tháng đầu).
- Rối loạn chuyển hóa porphyrin cấp từng cơn.

5. Tăng ái lực của albumin đối với T_4.
6. Bệnh Hashimoto giai đoạn sớm.
7. Bướu đa nhân độc của tuyến giáp (toxic multinodular goiter).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu hay BN dùng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 1 tuần trước đó có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Một số thuốc có thể có tác dụng giao thoa đối với chức năng tuyến giáp (Vd: thuốc kháng giáp trạng, lugol, lithium) hay làm biến đổi kết quả định lượng nồng độ hormon giáp (heparin, calciparin, dùng aspirin hay thuốc chống đông với liều cao, propranol).
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ T_4 toàn phần*** là: Amiodaron, amphetamin, clofibrat, estrogen, heparin, levodopa, methadon, thuốc viên ngừa thai, propranolol, thyroxin.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ T_4 toàn phần*** là: Các steroid chuyển hóa, asparaginase, aspirin, barbiturat, carbamazepin, chlorpromazin, corticosteroid, danazol, dopamin, furosemid, muối vàng, iodide, isoniazid, lithium, methimazol, penicillin, phenylbutazon, phenytoin, kali iodur, prednison, propylthiouracil, salicylat, sulfonamid, testosteron.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG T_4 TOÀN PHẦN

1. XN đặc biệt hữu ích để chẩn đoán tình trạng cường giáp hay suy giáp nhất là khi được phân tích đồng thời với XN định lượng nồng độ T_4 tự do và TSH.
2. Xác định T_4 toàn phần cho phép tính toán chỉ số T_4 tự do (Thyroxine free Index [FTI]).
3. XN có thể được sử dụng để theo dõi hiệu quả điều trị đối với tình trạng cường giáp. Nếu nồng độ T_4 trong giới hạn bình thường, chứng tỏ thuốc điều trị có hiệu quả kiểm soát tình trạng cường giáp.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Do việc định lượng T_4 toàn phần có thể bị ảnh hưởng bởi tất cả các nguyên nhân làm biến đổi nồng độ các protein vận chuyển hormon, vì vậy cần định lượng đồng thời **nồng độ T_4 tự do, TSH và các kháng thể kháng thyroid** để đánh giá chức năng tuyến giáp của bệnh nhân.

Ghi chú:

Cần nhắc lại là:

1. Các chế phẩm hormon tuyến giáp chứa T_3 làm thay đổi nồng độ T_3 **mà không làm thay đổi** nồng độ T_4.

2. Các chế phẩm hormon tuyến giáp chứa T_4 làm thay đổi **nồng độ T_4 và nồng độ T_3** (do chuyển T_4 thành T_3 ở ngoại vi).

Chú thích:

(1): Mặc dù phân tử thyroglobulin rất lớn, nhưng chỉ có 100 - 600 mẩu dư axit cuối chuỗi có chứa tyrosin (được gọi là cặn dư tyrosine) và sẽ tạo ra T_3 và T_4 sau khi kết hợp với iod. Một phân tử thyroglobulin ở người chứa khoảng 110 mẩu dư tyrosine vào khi gắn với iod sẽ tạo được 1^0 MIT, 6 DIT, 5 T_4 và ít hơn 1 T_3.

T_4 TỰ DO

(Thyroxine libre sérique, T4 libre / Free Thyroxine, Free T_4[FT_4])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khi nồng độ hormon giáp trong dòng tuần hoàn giảm xuống hay khi cơ thể phải đương đầu với tình trạng stress thực thể hay tâm thần, vùng dưới đồi bị kích thích để giải phóng ra hormon gây giải phóng hormon hướng tuyến giáp (TRH). Khi được tiết ra, TRH (thyrotropin - releasing hormone) sẽ kích thích thùy trước tuyến yên sản xuất hormon kích thích tuyến giáp (TSH). Sau đó TSH (thyroid Stimulating Hormone)kích thích sản xuất và giải phóng tri - iodothyronin (T_3) và thyroxin (T_4). Như vậy, Thyroxin lưu hành (tetraiodothyronin [T_4] có nguồn gốc duy nhất do tuyến giáp bài tiết và quá trình này phụ thuộc vào TSH của tuyến yên.

Trong máu, T_4 lưu hành dưới hai thể:

1. **Thể tự do, có hoạt tính sinh học**, chiếm 0,02% T_4 toàn phần.
2. **Thể liên kết với protein không có hoạt tính sinh học**, chiếm 99,98% T_4 toàn phần. Các protein vận chuyển hormon tuyến giáp bao gồm TBG (50%), TBPA (Thyroxin Binding PreAlbumin [Tiền albumin gắn thyroxin]) và albumin.

Cả nồng độ T_4 tự do và T_4 toàn phần có thể được định lượng trực tiếp trong huyết thanh bằng phương pháp miễn dịch phóng xạ.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

Để chẩn đoán các tình trạng cường chức năng và suy chức năng tuyến giáp, nhất là khi nồng độ globulin mang thyroxin (thyroxine - binding globulin [TBG]) bình thường.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh.

Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

8,6 - 17,9 ng/L *hay* 11 - 23 pmol/L.

TĂNG NỒNG ĐỘ T_4 TỰ DO TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bệnh Hashimoto ở giai đoạn sớm.
- Sản xuất T_4 lạc chỗ.
- Tình trạng cường chức năng tuyến giáp:
  - Bệnh nhiễm độc giáp Basedow.
  - Tình trạng cường giáp do iod gây nên.
- Viêm tuyến giáp.
- Bướu đa nhân độc của tuyến giáp (toxic multinodular goiter).

GIẢM NỒNG ĐỘ T_4 TỰ DO TRONG MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bệnh nhiễm amyloid (amyloidosis).
- Bướu cổ đơn thuần.
- Viêm tuyến giáp Hashimoto.
- Nhiễm thiết huyết tố.
- Tình trạng suy chức năng tuyến giáp.
- Xơ cứng bì.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Tiến hành sử dụng chất đồng vị phóng xạ để chụp xạ hình trong vòng 1 tuần trước đó có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Các điều trị trước đó có thể có ảnh hưởng đến chức năng tuyến giáp (Vd: thuốc kháng giáp trạng tổng hợp, lugol, lithium) hay làm nhiễu kết quả định lượng nồng độ FT_4 (Vd: heparin, calciparin, liều cao aspirin, thuốc chống co giật và propranolol).
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ FT_4*** là: Amiodaron, androgen, carbamazepin, corticosteroid, danazol, estrogen, furosemid, heparin, thuốc ngừa thai uống, phenytoin, propranolol, thuốc cản quang, tamoxifen, thyroxin, axit valproic.

- Các thuốc có thể *làm giảm nồng độ FT_4* là: Amiodaron, steroid chuyển hóa, carbamazepin, corticosteroid, cytomel, estrogen, lithium, phenobarbital, phenytoin, ranitidin.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo Viện hàn lâm Hóa sinh lâm sàng Quốc gia của Mỹ (National Academy of Clinical Biochemistry) năm 2002:

1. *Ở các BN có tình trạng giáp ổn định*: Khi tình trạng giáp ổn định và chức năng trục tuyến yên - dưới đồi không bị tổn thương, định lượng nồng độ TSH huyết thanh là một test nhạy hơn so với FT_4 để phát hiện các tình trạng thiếu hụt hay thừa hormon giáp nhẹ (tức là để chẩn đoán các tình trạng rối loạn chức năng tuyến giáp kín đáo trên lâm sàng).

2. *Ở các BN có tình trạng giáp không ổn định*: Định lượng nồng độ FT_4 huyết thanh là một test có độ tin cậy cao hơn so với TSH để đánh giá tình trạng tuyến giáp, nhất là trong vòng 2 - 3 tháng đầu điều trị tình trạng cường năng hay giảm chức năng tuyến giáp.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Phân tích kết quả XN định lượng nồng độ T_4 tự do luôn cần được kết hợp với phân tích kết quả nồng độ của các hormon giáp khác và nồng độ TSH. Một nồng độ T_4 tự do ở giới hạn bình thường cao có thể được coi là bình thường ở một người trẻ tuổi song luôn là bệnh lý ở người có tuổi.

- Mặc dù hiếm gặp song khi có các tự kháng thể nội sinh kháng T_4 có thể gây tăng nồng độ T_4 tự do mà không có tình trạng cường giáp.

- Có thể gặp kết quả bất thường nồng độ T_4 tự do ngay cả khi chức năng tuyến giáp hoàn toàn bình thường ở các BN có bệnh lý gan hay thận nặng.

T7 HAY CHỈ SỐ THYROXIN TỰ DO

(Index de thyroxine libre / Thyroxine Index, Free [FTI])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Chỉ số Thyroxin tự do (FTI) là kết quả tính toán bằng cách sử dụng một phương trình toán học để ước tính chỉ số thyroxin tự do từ T_4 và test bắt giữ T_3. Kết quả này chỉ dẫn lượng thyroxin (T4) ở dạng tự do và dạng có hoạt tính sinh học ở trong máu là bao nhiêu. Khác với xét nghiệm định lượng riêng nồng độ T_4, chỉ số thyroxin tự do không bị tác động bởi nồng độ estrogen. Sử dụng chỉ số thyroxin tự do (FTI) không thực sự tin cậy như định lượng trực tiếp nồng độ T_4 tự do trong máu.

FTI (còn được biết như T_7) được tính toán theo công thức sau:

FTI = T_4 toàn phần x % bắt giữ T_3 (uptake T_3)/100.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

1,5 - 55 %

TĂNG CHỈ SỐ THYROXIN TỰ DO (FTI)

Nguyên nhân chính thường gặp là: cường giáp.

GIẢM CHỈ SỐ THYROXIN TỰ DO (FTI)

Nguyên nhân chính thường gặp là: suy giáp.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Các thuốc có thể *làm tăng chỉ số thyroxin tự do (FTI)* là: Amiodaron, carbamazepin, furosemid, thuốc ngừa thai uống, phenobarbital, propranolol.
- Các thuốc có thể *làm giảm chỉ số thyroxin tự do (FTI)* là: Amiodaron, clomiphen, corticosteroid, iod, lovastatin, methimazol, phenobarbital, phenytoin, primidon, salycylat.

URÊ

(Urée sanguine et urinaire / Urea Nitrogen, blood [BUN] and Urine)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Urê là con đường **thoái hóa chính của các protein** trong cơ thể và là sản phẩm quan trọng nhất của chuyển hóa nitơ. Ure nitrogen (BUN) là phần nitrogen của urê.

Urê có TLPT 60 dalton và quá trình tổng hợp urê xảy ra ở **gan.** Quá trình tổng hợp này được tiến hành theo một chu trình được gọi là "Chu trình Krebs - Henseleit" và được sơ đồ hóa như sau: **Protein** → axit amin→ NH_3→ Carbamyl phosphat → Citrulin → Arginin → **Urê.**

Từ sơ đồ trên có thể thấy **nguồn NH_3 và Urê** có xuất xứ chủ yếu từ quá trình thoái hóa các protein. Các protein có thể có nguồn gốc từ:

1. **Thức ăn**: Các protein ngoại sinh được các Protease của đường tiêu hoá chuyển hóa tạo nên các acid amin. Các axit min này được tái hấp thu và được chuyển hóa thành NH_3. NH_3 sẽ được chuyển hóa thành Urê ở gan.

2. **Nội sinh**: Dị hóa các protein mô giải phóng các axit amin rồi thành NH_3. Sau đó NH_3 sẽ được chuyển hóa thành urê ở gan.

Nồng độ urê máu phụ thuộc cùng lúc vào chức năng thận, khẩu phần nitơ cung cấp qua chế độ ăn, quá trình dị hóa protein nội sinh và tình trạng thăng bằng điện giải trong cơ thể.

Tất cả các **rối loạn nặng chức năng gan** đều sẽ làm **quá trình chuyển hóa NH_3 thành urê bị suy giảm** nhiều hay ít. Rối loại này sẽ gây hậu quả tích tụ NH_3 một chất độc đối với thần kinh với nguy cơ gây **bệnh não do tăng amoniac.**

Các **con đường đào thải urê** bao gồm:

1. ***Đường tiêu hóa***: Một phần urê đào thải trong lòng ruột được chuyển hóa thành NH_3 nhờ tác dụng của các enzym urease của ruột.

2. ***Đường thận***: Urê được lọc qua cầu thận và được tái hấp thu thụ động qua ống thận. Quá trình tái hấp thu này phụ thuộc vào lưu lượng nước tiểu và có xu hướng tăng lên khi lưu lượng nước tiểu < 2 mL/phút.

Tất cả các rối loạn nặng chức năng thận đều dẫn tới tăng nồng độ urê huyết thanh và nồng độ này trở nên độc khi > 33 mmol/L (> 200 mg/dL). Khi nồng độ urê huyết thanh tăng tới giá trị này có thể thấy các biểu hiện lâm sàng ở:

- Tim (viêm màng ngoài tim).
- Phổi (biểu hiện phổi do urê máu cao).
- Tiêu hóa (nôn...).
- Thần kinh (bệnh não do rối loạn chuyển hóa, hôn mê, viêm đa dây thần kinh).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. XN nồng độ Urê máu:

- Giúp chẩn đoán tình trạng suy thận nhất là khi phân tích kết hợp với tỉ lệ nồng độ urê niệu/nồng độ urê máu.
- Để đánh giá mức cung cấp protein của một chế độ ăn.

2. XN nồng độ Urê niệu: để đánh giá khẩu phần protein cung cấp qua chế độ ăn.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- **Máu**: xét nghiệm được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.*** Hướng dẫn BN không nên ăn chế độ có quá nhiều protein trước khi lấy máu xét nghiệm.
- **Nước tiểu**: lấy bệnh phẩm nước tiểu 24h.

Ghi chú:

1. Nên bảo quản nước tiểu trong tủ lạnh, vì ở nhiệt độ trong phòng, các vi khuẩn nước tiểu chứa enzym urease có thể chuyển urê thành NH_3 và cho các giá trị thấp giả tạo.
2. Định lượng urê trong nước tiểu có thể được tiến hành:

- Hoặc bằng cách đo trực tiếp.
- Hoặc bằng cách đo gián tiếp sau khi chuyển urê thành NH_3 (nhờ urease).

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- *Huyết thanh*:
  - Urê: 13 - 40 mg/dL *hay* 2,1 - 6,6 mmol/L.
  - BUN: 5 - 17 mg/Dl.

- *Nước tiểu*:
  - Urê: 10 - 35 g/24h *hay* 166 - 581 mmol/24h.
  - BUN: 5 - 16 g/24h.
- ***Độ thanh thải (clearance) của urê***: 55 - 80 ml/phút.
- ***Tỉ lệ nồng độ urê huyết thanh/creatinin huyết thanh***: 10 - 40.

TĂNG NỒNG ĐỘ URÊ MÁU

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

1. Chế độ ăn giàu protein.
2. Tăng dị hóa protein
   - Sốt.
   - Bỏng.
   - Suy dinh dưỡng.
   - Nhịn đói.
   - Bệnh lý u tân sinh.
3. Xuất huyết đường tiêu hóa.
4. Suy thận
   - Nguồn gốc trước thận:
     - Mất nước (Vd: tiêu chảy).
     - Giảm thể tích máu.
     - Suy tim (Vd: nhồi máu cơ tim, suy tim xung huyết).
   - Nguồn gốc tại thận:
     - Tổn thương cầu thận (Vd: viêm cầu thận cấp).
     - Tổn thương ống thận.
   - Nguồn gốc sau thận:
     - Sỏi.
     - Xơ hóa sau phúc mạc.
     - U bàng quang hay tử cung.
     - U biểu mô tuyến (adenoma) hay ung thư tuyến tiền liệt.

5. Các nguyên nhân khác

- Ngộ độc thủy ngân.
- Nhiễm trùng nặng.

GIẢM NỒNG ĐỘ URÊ MÁU

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

1. Đang tuổi phát triển.
2. Có thai.
3. Hòa loãng máu:

- Lọc máu.
- Có thai những tháng cuối.
- Hội chứng thận hư.
- Tăng gánh thể tích.

4. Hội chứng tiết ADH không thích hợp
5. Suy gan:

- Viêm gan nặng cấp hay mạn tính.
- Xâm nhiễm di căn lớn.
- Xơ gan.

6. Bệnh Celiac.
7. Chế độ ăn không cung cấp đủ protein.
8. Hội chứng giảm hấp thu.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Tăng giả tạo nồng độ urê máu có thể xẩy ra khi để bệnh phẩm xảy ra vỡ hồng cầu.
- Các thuốc có thể ***làm tăng nồng độ urê máu*** là: Thuốc ức chế men chuyển angiotensin, acetaminophen, acyclovir, allopurinol, amantadin, aminoglycosid, amiodaron, amphotericin B, thuốc chống trầm cảm, một số loại kháng sinh, thuốc chẹn bêta giao cảm, thuốc chống thụ thể angiotensin, một số loại lợi tiểu, hydroxyurea, methysergid, thuốc chống viêm không phải steroid, thuốc cản quang, streptokinase.
- Các thuốc có thể ***làm giảm nồng độ urê máu*** là: Chloramphenicol, streptomycin.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG URÊ

1. XN cho phép đánh giá **mức độ đồng hóa** của bệnh nhân:

- Tăng đơn độc nồng độ urê huyết thanh mà không kèm tăng creatinin giúp hướng tới chẩn đoán BN có tình trạng dị hóa protein rất mạnh.

- Tăng song song nồng độ urê và creatinin huyết thanh gợi ý nhiều tới khả năng BN có tình trạng suy thận.

2. XN không thể thiếu trước khi quyết định cho BN dùng loại thuốc có nguy cơ gây độc cho thận.

3. XN cho phép đánh giá **mức độ nặng** của suy thận và giúp quyết định có cần phải lọc máu cấp cứu cho BN hay không?

4. Trong trường hợp suy thận, xác định nồng độ urê và creatinin máu đôi khi giúp ích cho **chẩn đoán phân biệt**:

- Các suy thận nguồn gốc trước thận: thường thấy có tỉ lệ urê/creatinin > 40.

- Các suy thận do nguồn gốc khác: rất thường thấy có tỉ lệ urê/creatinin < 40.

5. Trong trường hợp có tăng nồng độ urê máu, tính toán tỉ lệ nồng độ urê niệu/nồng độ urê huyết tương có thể cung cấp các thông tin giúp xác định nguồn gốc suy thận:

- Người bình thường và các suy thận chức năng thường thấy có tỉ lệ nồng độ urê niệu/nồng độ urê máu > 10.

- Các suy thận thực thể thường thấy có tỉ lệ nồng độ urê niệu/nồng độ urê máu < 10.

6. Cung cấp các thông tin để đánh giá nhu cầu chuyển hóa của cơ thể: khẩu phần nhập 1g protein sau khi chuyển hóa hoàn toàn sẽ tạo nên khoảng 5,4 mmol urê. Khi biết được thể tích nước tiểu 24h của bệnh nhân, có thể tính được nhu cầu protein của một cá thể và đánh giá được khẩu phần protein này có phù hợp với nhu cầu protein của người bình thường (1 - 2 g/kg/24h) hay không.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Trước khi quyết định dùng một thuốc cản quang iod tĩnh mạch cho BN, cần tiến hành XN cả nồng độ urê (BUN) và creatin huyết thanh cho các đối tượng có một trong các tiêu chuẩn sau:

1. Được biết có nồng độ creatinin huyết thanh ≥ 1,5 mg/dL.
2. ≥ 60 tuổi.
3. Có tiền sử cá nhân hay gia đình bị bệnh thận.
4. Có tiền sử bị ĐTĐ.
5. Có tiền sử bị bệnh mạch do bệnh tạo keo (Vd: bệnh lupus ban đỏ hệ thống).
6. Tiền sử gần đây hay hiện đang dùng một số thuốc: metformin, các kháng sinh độc với cầu thận.

XÉT NGHIỆM BỆNH PHẨM ĐỜM

(Examen des expectorations)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Khoang miệng, họng và thanh quản là nơi trú ngụ của một ***cộng đồng các vi khuẩn (vi khuẩn chí)*** gồm các loại vi khuẩn hoại sinh, và trong một số tình huống là các vi khuẩn có khả năng gây bệnh tiềm tàng đối với đường hô hấp. Vì vậy, các cơ quan này ***được coi là không vô khuẩn***. Trái lại, trong điều kiện bình thường, các niêm mạc ở phía dưới thanh môn, tức là khí quản, phế quản và các phế nang là các cơ quan **vô khuẩn**.

Vì vậy, tất cả các nguyên nhân làm suy yếu khả năng làm sạch của phổi (Vd: do ức chế miễn dịch, co thắt phế quản, rối loạn chức năng "vận chuyển các dị vật ra ngoài" của các lông chuyển của niêm mạc đường hô hấp, biến đổi chất lượng của chất nhày đường hô hấp...) có thể gây phát triển tràn ngập vi khuẩn ở cây phế quản, phế nang và là nguyên nhân gây nhiễm khuẩn đường hô hấp.

Phân tích XN bệnh phẩm đờm chỉ đáng tin cậy một khi bảo đảm:

1. Lấy bệnh phẩm, bảo quản và vận chuyển được thực hiện đúng quy cách.
2. Bệnh phẩm được lấy ngoài thời gian dùng kháng sinh.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN được chỉ định để:

1. Phát hiện một vi khuẩn gây bệnh (không kể trực khuẩn lao).
2. Tìm kiếm các tế bào ung thư phế quản phổi: hai chỉ định được ưu tiên lựa chọn:

- Các ung thư bị hoại tử có vị trí ngoại biên và nội soi phế quản khó tiếp cận tổn thương.
- Ung thư tại các phế quản lớn với film chụp X quang ngực chưa phát hiện được tổn thương: XN nhằm để phát hiện sàng lọc sớm các đối tượng có nguy cơ cao.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Tốt nhất là lấy mẫu đờm buổi sáng. BN được hướng dẫn đánh răng và xúc miệng bằng nước muối sinh lý trước khi khạc đờm.

Mẫu bệnh phẩm phải thực sự là đờm. Bệnh phẩm nước bọt không mang lại bất kỳ lợi ích gì và cần loại bỏ mà không nên tiến hành xét nghiệm.

Hướng dẫn BN hít sâu 3 nhịp và ho thật mạnh trước khi khạc đờm để lấy mẫu. Nếu đờm quá đặc và dính, áp dụng các biện pháp vỗ rung ngực và/hoặc khí dung nước có thể hữu ích.

Bệnh phẩm phải được **gửi nhanh** tới phòng XN. Thực tế là, ***vi khuẩn chí*** của mẫu đờm có thể bị biến đổi một cách đáng kể trong vòng vài giờ. Hơn nữa, kết quả của một bệnh phẩm đờm chỉ đáng tin cậy khi nó được XN trong vòng 3 giờ sau khi được bệnh nhân khạc ra.

Bệnh phẩm được bảo quản **ở nhiệt độ phòng và không cần phải bảo quản trong tủ lạnh**.

Khi có nghi vấn về độ tin cậy của bệnh phẩm đờm, sự lựa chọn tiếp theo để tiến hành lấy bệnh phẩm là thực hiện:

1. Hoặc hút dịch phế quản bằng ống soi mềm.
2. Hoặc chọc hút xuyên phế quản.

XÉT NGHIỆM TRỰC TIẾP BỆNH PHẨM

XN trực tiếp bệnh phẩm đờm là một biện pháp bổ sung cho XN nuôi cấy và cung cấp các thông tin rất hữu ích cho chẩn đoán.

Thực vậy, XN này cho phép xác định:

1. **Màu sắc và dạng đờm**: Nhiễm khuẩn đường hô hấp thường kèm theo đờm vàng, xanh hay đôi khi có máu.

2. **Sự có mặt bất thường các TB biểu mô**: Phát hiện thấy các TB biểu mô miệng trong bệnh phẩm đờm là một bằng chứng bị nhiễm bẩn từ miệng. Bệnh phẩm chứa **< 10 tế bào biểu mô/ vi trường** (với độ phóng đại x 100) được coi là một bệnh phẩm đủ tiêu chuẩn. Trái lại nếu bệnh phẩm chứa **> 25 tế bào biểu mô/ vi trường** được coi là bị nhiễm bẩn bởi các ***vi khuẩn chí*** ở miệng và không được phép tiến hành nuôi cấy bệnh phẩm này.

3. **Sự có mặt bất thường các BC**: Trong điều kiện bình thường, không có hay có ít bạch cầu trong bệnh phẩm đờm. Phát hiện thấy **BC đa nhân** hướng tới chẩn đoán nhiễm khuẩn đường hô hấp, trong khi có các **BC ưa axit** gợi ý nhiều tới nguồn gốc dị ứng.

4. **Sự có mặt bất thường các HC**: Phát hiện thấy các hồng cầu trong bệnh phẩm đờm là một yếu tố quan trọng, hướng chẩn đoán tới nguồn gốc tai mũi họng hay hô hấp. Các nguyên nhân chính gây ho ra máu (có hồng cầu trong bệnh phẩm đờm) là: bệnh lý khối u, lao phổi, viêm phổi, dãn phế quản, tắc mạch phổi, nhiễm nấm aspergillus, bệnh Rendu Osler...

5. **Sự có mặt bất thường các mầm bệnh**: XN trực tiếp sau khi nhuộm Gram rất hữu ích trong chẩn đoán bệnh căn của nhiễm khuẩn đường hô hấp và có thể được tiến hành nhanh tại các bệnh viện. Thấy có một vi khuẩn chí đa dạng (và thường đi kèm với rất nhiều tế bào niêm mạc miệng và rất ít đại thực bào) khi XN trực tiếp, gợi ý nhiễm bẩn nước bọt. Trái lại, phát hiện thấy nhiều cầu khuẩn Gram dương hay vi khuẩn Gram âm lại gợi ý nhiều tới một nhiễm trùng vi khuẩn đặc hiệu.

KẾT QUẢ NUÔI CẤY

Nếu bệnh phẩm được bảo quản thích hợp, được vận chuyển nhanh tới phòng XN và được tiến hành nuôi cấy trong vòng 3 giờ, kết quả nuôi cấy bệnh phẩm đờm có thể được coi là đáng tin cậy. Nuôi cấy bệnh phẩm đờm thường cho kết quả sau 72 giờ và tùy hoàn cảnh có thể xem xét tiến hành làm kháng sinh đồ. Một số phòng xét nghiệm cho kết quả định lượng (số khuẩn lạc/mL đờm). Trong trường hợp này, một vi khuẩn chỉ được coi là nguyên nhân gây bệnh khi nó được thấy > 10^7 khuẩn lạc/mL.

Các vi khuẩn **do nhiễm bẩn và không gây bệnh** thường gặp của đường hô hấp bao gồm:

- Liên cầu viridans.
- Tụ cầu trắng.
- Các vi khuẩn họ neisseria: cầu khuẩn gram (-): lậu cầu, não mô cầu...
- Cầu khuẩn ruột (enterocoques).
- Diphteroid (Vd: vi khuẩn chủng corynebacterium).

Các vi khuẩn **thường gây bệnh** của đường hô hấp bao gồm:

- Phế cầu (pneumocoque).
- Haemophilus influenza.
- Tụ cầu vàng.
- Klebsialla pneumoniae.
- Branhamella catharalis.
- Các mycobacteria.

Các vi khuẩn với khả năng gây bệnh bị nghi vấn (có thể là vi khuẩn gây hoại sinh thông thường hay vi khuẩn gây bệnh) của đường hô hấp bao gồm:

- E Coli.
- Các proteus.
- Pseudomonas.
- Candida.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Nhiễm bẩn mẫu bệnh phẩm, lấy mẫu nước bọt mà không phải làm mẫu đờm và chậm trễ chuyển mẫu bệnh phẩm tới phòng XN sau khi lấy có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Tiến hành dùng kháng sinh trước khi thu bệnh phẩm có thể làm thay đổi kết quả XN.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Ngoài việc tìm kiếm trực khuẩn kháng cồn - toan trong đờm, XN bệnh phẩm đờm thường được coi là một test không nhạy cũng như không đáng tin cậy:
  - ***Không đủ tin cậy***: Do bệnh phẩm đờm luôn có nguy cơ bị nhiễm bẩn bởi các vi khuẩn cư trú tại họng miệng.
  - ***Không nhạy***: Do 50% các trường hợp viêm phổi do phế cầu được khẳng định nhờ cấy máu song không được xác nhận khi xét nghiệm bệnh phẩm đờm.
- Khi tiến hành XN đờm tìm tế bào ung thư:
  - Một kết quả XN tìm tế bào ung thư trong đờm âm tính không đủ để loại bỏ chẩn đoán.
  - Các tế bào niêm mạc phế quản bị dị sản hay bị biến đổi do viêm có thể khó phân biệt với tế bào u.

XÉT NGHIỆM CÁC CHẤT KHÍ TRONG MÁU ĐỘNG MẠCH

(Gaz du sang artériel / Arterial Blood gases [ABG])

NHẮC LẠI SINH LÝ

Tình trạng thăng bằng toan kiềm của cơ thể được kiểm soát thông qua 3 cơ chế: hệ thống đệm, hệ hô hấp và hệ thống thận.

1. ***Hệ thống đệm*** tham gia vào quá trình thăng bằng toan - kiềm thông qua việc giữ lại hay thải ion H^+. Còn có các hệ thống đệm ***thứ yếu*** trong máu dưới dạng phosphat và protein.

2. Tác động của ***hệ hô hấp*** xảy ra thông qua hệ thống đệm axit cacbonnic - bicarbonat. Để duy trì một pH máu trong giới hạn bình thường, hai chất này cần được bảo đảm một tỉ lệ 20:1 (tức là cứ 20 phần bicarbonat cho một phần acid carbonic [H_2CO_3]). Thoái giáng axit cacbonnic tạo nên cacbon dioxid (CO_2) và nước (H_2O), vì vậy có thể định lượng nồng độ axit cacbonnic một cách gián tiếp từ nồng độ PCO_2. Nồng độ CO_2 được phổi kiểm soát. Phổi có khả năng đáp ứng tương đối nhanh đối với các thay đổi trong thăng bằng toan - kiềm của cơ thể thông qua lượng CO_2 được phổi giữ lại: CO_2 càng được giữ lại nhiều thì càng có nhiều axit cacbonnic trong cơ thể và tình trạng này được biết dưới tên nhiễm toan (acidosis); Trái lại, khi có ít CO_2 được giữ lại thì cũng có ít axit cacbonnic trong cơ thể và tình trạng này được biết dưới tên nhiễm kiềm (alkalosis). Mặc dù phổi có khả năng gây thay đổi nhanh chóng tình trạng toan - kiềm của cơ thể song chúng chỉ đạt được một hiệu quả khoảng 80% do phổi còn phải tiếp tục đảm nhiệm vai trò trao đổi oxy của cơ thể.

3. Thận tham gia vào quá trình điều hòa thăng bằng toan - kiềm của cơ thể với một tốc độ chậm hơn so với phổi và thường phải mất vài ngày để đạt được tác động hoàn chỉnh. Thận điều hòa pH máu thông qua vai trò bài tiết hay giữ lại H^+, bicarbonat (HCO_3^{-}), Na^+, K^+ và Cl^-. Khác với phổi, thận có hiệu lực tới 100%, tức là chúng sẽ tiếp tục tham gia vào điều hòa thăng bằng toan - kiềm cho tới khi pH máu trở về giới hạn bình thường (tình trạng được biết dưới tên bù trừ hoàn toàn [full compensation]), hay tới khi tình trạng toan kiềm tồi đi.

Các tình trạng nhiễm toan nặng sẽ dẫn tới hôn mê và tử vong do ức chế hệ thần kinh ung ương. Tình trạng nhiễm kiềm sẽ kích thích hệ thần kinh trung ương dẫn tới tạng dễ bị ch thích, chứng tetany và thậm chí tử vong. Nói chung các tình trạng nhiễm toan được coi có nguy cơ đe dọa tính mạng nhiều hơn so với tình trạng nhiễm kiềm.

IỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN được chỉ định để xác định các thông số cơ bản sau trong máu động mạch: H, áp lực riêng phần của O_2 và CO_2, nồng độ bicarbonat. Vì vậy, đây là một XN ất hữu ích giúp chẩn đoán và theo dõi tất cả các trường hợp nghi vấn có rối loạn hăng bằng toan kiềm trong cơ thể (Vd: nhiễm toan chuyển hóa, nhiễm toan hô ấp, nhiễm kiềm chuyển hóa, nhiễm kiềm hô hấp).

ÁC CHỐNG CHỈ ĐỊNH

- Không bắt được mạch ở chi.
- Test Allen âm tính ở chi sẽ dự kiến chọc động mạch lấy máu XN.
- Có bất kỳ tình trạng nhiễm trùng da ở nơi dự kiến sẽ chọc động mạch lấy máu XN.
- Có bất kỳ bất thường động - tĩnh mạch ở nơi dự kiến sẽ chọc động mạch lấy máu XN.
- Có tình trạng rối loạn đông máu nặng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- ***Trước khi lấy máu xét nghiệm***
  - Giải thích cho BN về mục đích của XN. Cần thông báo trước cho BN là khi chọc kim sẽ gây đau cho người bệnh (vì vậy, một số cơ sở điều trị cho phép gây tê tại chỗ cho bệnh nhân bằng xyloicain 1%).
  - Tiến hành ***test Allen*** để đánh giá vòng tuần hoàn bàng hệ của động mạch trụ có thỏa đáng hay không. Vòng tuần hoàn bàng hệ này rất quan trọng nếu động mạch quay bị tắc nghẽn do huyết khối sau khi tiến hành chọc động mạch lấy máu xét nghiệm. Để thực hiện test Allen, tiến hành ép cả động mạch quay và động mạch trụ ở vùng cổ tay của BN tới khi làm mất mạch. Bàn tay sẽ trở nên trắng bợt do dòng tuần hoàn tới bàn tay bị gây gián đoạn. Sau đó bỏ ép phía bên động mạch trụ.

o Nếu bàn tay của BN trở lại màu sắc bình thường ngay lập tức, test được coi là (+) và có thể chọc động mạch ở cổ tay bên vừa làm test.

o Nếu bàn tay của BN vẫn trắng bợt sau khi bỏ ép trên động mạch trụ điều đó có nghĩa là tuần hoàn trụ không thỏa đáng, test Allen được coi là âm tính và cần tiến hành làm test ở tay bên kia.

o Nếu cả hai tay đều cho test Allen âm tính (tức là không thích hợp để tiến hành chọc động mạch lấy máu) có thể phải sử dụng động mạch đùi để lấy máu XN.

▪ Trong trường hợp phải lấy máu động mạch nhiều lần để XN (Vd: BN cần hồi sức tích cực), có thể đặt một micro catheter vào động mạch và lưu catheter để tránh phải chọc động mạch nhiều lần.

▪ Không cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.

- ***Tiến hành thủ thuật***

▪ Có thể gây tê tại chỗ bằng xylocain 1% ở vùng cổ tay nơi định chọc động mạch.

▪ Dùng bơm tiêm kín khí và được tráng 0,2 mL heparin để hút 3 - 5 mL máu động mạch.

▪ Đẩy hết các bóng khí khỏi bơm tiêm đã lấy mẫu máu. Đạy nắp bơm tiêm để ngăn thoát các chất khí khỏi mẫu bệnh phẩm.

▪ Bơm tiêm được dán nhãn, bảo quản trong đá lạnh và được đưa ngay tới phòng XN để tiến hành phân tích các chất khí trong mẫu bệnh phẩm.

- ***Sau khi lấy mẫu bệnh phẩm***

▪ Tiến hành ép trên vị trí động mạch vừa được chọc trong ít nhất 5 phút (10 phút nếu chọc động mạch đùi), sau đó băng ép vị trí chọc.

▪ Đánh giá các dấu hiệu suy giảm tuần hoàn chi ở phía dưới vị trí chọc động mạch: thay đổi màu sắc, vận động, nhiệt độ, cảm giác.

▪ Ghi chú rõ trên giấy yêu cầu xét nghiệm là BN đang được thở khí trời hay đang được thở oxy (nếu BN đang thở oxy cần ghi rõ FiO_2 là bao nhiêu).

pH MÁU

pH máu là hàm logarit âm của nồng độ ion H^+ trong máu pH mỏu (Vd: nếu nồng độ ion H^+ là 1×10^{-7} thì pH là 7; nếu nồng độ ion H^+ là 1×10^{-6} thì pH sẽ là 6. Như vậy, một pH = 6 sẽ có nồng độ ion H^+ cao hơn so với pH là 7 và tức là có độ axit

hơn). Một pH máu trong giới hạn bình thường được yêu cầu đối với nhiều phản ứng hóa học xảy ra trong cơ thể. Giới hạn bình thường của pH máu động mạch là 7,35 đến 7,45. Một pH máu < 7,35 được coi là nhiễm axit máu (acidemia) hay toan hóa (acidosis); một pH máu > 7,45 được coi là nhiễm kiềm máu (alkalemia) hay kiềm hóa (alkalosis).

- *Giá trị bình thường*: 7,35 - 7,45
- *Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm*: Các thuốc có thể *làm tăng pH máu* (kiềm hóa hơn): natri bicarbonat.

ÁP LỰC RIÊNG PHẦN CỦA CARBON DIOXID (PCO_2, $PaCO_2$)

Áp lực riêng phần của CO_2 trong máu động mạch (được ký hiệu bằng $PaCO_2$) là tổng áp lực do lượng CO_2 hòa tan trong máu tạo ra. Áp lực này được đo bằng đơn vị mm thủy ngân (mmHg) hay torr (1 torr= 1 mmHg). Giới hạn bình thường của $PaCO_2$ là 35 - 45 mmHg song các giá trị thấp hơn được coi là bình thường khi nó được đo ở một độ cao hơn so với mực nước biển do áp lực khí quyển giảm dần theo độ cao so với mực nước biển.

Khi phổi giữ lại CO_2, nồng độ CO_2 trong máu tăng lên: Tình trạng này được gọi là tăng CO_2 máu hay tăng thán khí (hypercarbia hay hypercapnia) và gây nên tình trạng nhiễm toan máu. Rối loạn này được biểu hiện bằng các triệu chứng và dấu hiệu lâm sàng như đau đầu, chóng mặt và giảm mức ý thức. Khi phổi thải nhiều khí CO_2 hơn bình thường, nồng độ CO_2 trong máu sẽ giảm xuống: tình trạng này được gọi là nhiễm kiềm (hypocarbia hay hypocapnia). Rối loạn này khiến cho BN xuất hiện cảm giác kiến bò hay tê các đầu chi, giật sợi cơ, đau đầu và choáng váng.

- *Giá trị bình thường*: 35 - 45 mmHg (hay 35 - 45 torr).
- *Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm*
  - Một giá trị $PaCO_2$ thấp giả tạo có thể xảy ra do khi lấy mẫu máu XN không đẩy hết khí ra khỏi bơm tiêm.
  - Các thuốc có thể *làm tăng $PaCO_2$* là: aldosteron, axit ethacrynic, hydrocortison, metolazon, prednison, natri biarbonat, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.
  - Các thuốc có thể *làm giảm $PaCO_2$* là: Acetazolamid, dimercaprol, methicillin, nitrofurantoin, tetracyclin, triamteren.

BICARBONAT (HCO_3^-)

Bicarbonat hoạt động cùng với axit cacbonnic giúp cơ thể điều hoàn pH máu. Có hai cách đo nồng độ bicarbonat máu: Cách thứ nhất là tiến hành đo trực tiếp nồng độ bicarbonat máu; cách thứ hai là đo gián tiếp bằng cách sử dụng giá trị nồng độ CO_2 toàn phần (total CO_2 content)và $PaCO_2$ theo công thức sau: HCO_3^- = CO_2 toàn phần - (0,03 x $PaCO_2$). Khi nồng độ bicarbonat máu < 22, giá trị này được coi là nhiễm toan máu; khi nồng độ bicarbonat máu > 26, giá trị này được coi là nhiễm kiềm máu.

- ***Giá trị bình thường***: 22 - 26 mEq/L hay (22 - 26 mmol/L).
- ***Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm***

▪ Các thuốc có thể làm ***tăng nồng độ bicarbonat máu*** là: muối kiềm, thuốc lợi tiểu.

▪ Các thuốc có thể làm ***giảm nồng độ bicarbinat máu*** là: muối axit.

THỪA VÀ THIẾU KIỀM (BASE EXCESS/DEFICIT)

Việc xác định thông số thừa và thiếu kiềm (kiềm dư) cung cấp các thông tin về toàn bộ các anion của hệ đệm (bicarbonat, hemoglobin, phosphat và protein huyết tương), đồng thời nó cũng cho biết là các biến đổi trong thăng bằng toan kiềm có nguồn gốc do hô hấp hay không do hô hấp (chuyển hóa) gây nên: một giá trị < -2 mEq/L chỉ dẫn có thiếu hụt kiềm (base deficit) mà tình trạng này tương ứng với một giảm nồng độ bicarbonat; một giá trị > +2 mEq/L chỉ dẫn có thừa kiềm (base excess). Các thông tin nói trên sẽ trợ giúp cho thầy thuốc lâm sàng lên kế hoạch để điều trị thích hợp đối với bệnh nhân.

Giá trị bình thường: - 2 đến + 2 mEq/L.

PHÂN TÍCH KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM CÁC CHẤT KHÍ TRONG MÁU ĐỘNG MẠCH

Các bước sau đây giúp làm đơn giản hóa quy trình phân tích kết quả XN các chất khí trong máu động mạch:

1. Xác định xem pH máu của BN là bị toan (acidotic) tức là < 7,35 hay bị kiềm (alkalotic) tức là > 7,45 (Lưu ý là: nếu pH máu bình thường song PCO_2 và HCO_3^- bất thường, chuyển sang bước 6).

2. Xác định xem PCO_2 của BN là bị toan (> 45 mmHg) hay bị kiềm (< 35 mmHg).

3. Xác định xem HCO_3^- của BN là bị toan (< 22mmol/L) hay bị kiềm (> 26 mmol/L).

4. So sánh 3 thông số trên và tìm ra 2 thông số "phù hợp" với các rối loạn toan và kiềm như được trình bày tóm tắt trong *Bảng A - 1*.

Bảng A - 1. Xác định các rối loạn thăng bằng toan – kiềm

pH	PCO_2 (Phần hô hấp)	HCO_3^- Phần chuyển hóa (thận)	Rối loạn thăng bằng toan kiềm
Nhiễm toan	Nhiễm toan		Toan hô hấp
Nhiễm kiềm	Nhiễm kiềm		Kiềm hô hấp
Nhiễm toan		Nhiễm toan	Toan chuyển hóa
Nhiễm kiềm		Nhiễm kiềm	Kiềm chuyển hóa

5. Nếu thông số thứ 3 không "tương ứng" với cột chẩn đoán nhiễm toan hay nhiễm kiềm như được trình bày trong *Bảng A - 1*:

- Giá trị này bình thường: rối loạn thăng bằng toan kiềm được coi mất bù (uncompensate).
- Giá trị này bất thường: rối loạn thăng bằng toan kiềm này được coi là được bù trừ một phần (partially compensated).
- Ví dụ: Nếu cả giá trị của pH và PCO_2 cho thấy nhiễm toan và giá trị HCO_3^- cho thấy nhiễm kiềm, kết quả XN khí máu này được giải thích như ***là nhiễm toan hô hấp được bù trừ một phần***.

6. Nếu pH bình thường, nhưng PCO_2 và HCO_3^- bất thường, tình trạng rối loạn thăng bằng toan kiềm này được coi là được ***bù trừ hoàn toàn*** (fully compensated). Để xác định rối loạn nền hay khởi phát, cần xem thông số thừa hay thiếu kiềm (được chỉ dẫn bằng thông số kiềm dư [BE] trên kết quả xét nghiệm khí máu động mạch). Nếu kiềm dư bình thường khi giá trị pH máu bình thường: Rối loạn nền (hay khởi phát) là nguyên nhân chuyển hóa. Giá trị của HCO_3^- được coi như một thành phần của rối loạn toan kiềm loại chuyển hóa khi đó được phân tích để xác định là rối loạn toan kiềm của BN thuộc loại nhiễm toan hay nhiễm kiềm.

Các bước phân tích khí máu nói trên được tóm tắt trong *Bảng A - 2*:

Bảng A - 2. **Các bước phân tích các chất khí trong máu động mạch**

pH (7,35 - 7,45)	PCO_2 (35 - 45 mmhg)	HCO_3^- (22 - 26 mmol/l)	Kiềm dư (BE) (-/+ 2)	Rối loạn thăng bằng toan - kiềm
Nhiễm toan (< 7,35)	Nhiễm toan (>45)	Bình thường		Nhiễm toan hô hấp không có bù trừ
Nhiễm toan (< 7,35)	Nhiễm toan (>45)	Nhiễm kiềm (>26)		Nhiễm toan hô hấp có bù trừ một phần
Bình thường	Nhiễm toan (>45)	Nhiễm kiềm (>26)	Bất thường	Nhiễm toan hô hấp có bù trừ hoàn toàn
Nhiễm toan (< 7,35)	Bình thường	Nhiễm toan (<22)		Nhiễm toan chuyển hóa không có bù trừ
Nhiễm toan (< 7,35)	Nhiễm kiềm (<35)	Nhiễm toan (<22)		Nhiễm toan chuyển hóa có bù trừ một phần
Bình thường	Nhiễm kiềm (<35)	Nhiễm toan (<22)	Bình thường	Nhiễm toan chuyển hóa có bù trừ hoàn toàn
Nhiễm kiềm (> 7,45)	Nhiễm kiềm (<35)	Bình thường		Nhiễm kiềm hô hấp không có bù trừ
Nhiễm kiềm (> 7,45)	Nhiễm kiềm (<35)	Nhiễm toan (<22)		Nhiễm kiềm hô hấp có bù trừ một phần
Bình thường	Nhiễm kiềm (<35)	Nhiễm toan (<22)	Bất thường	Nhiễm kiềm hô hấp có bù trừ hoàn toàn
Nhiễm kiềm (> 7,45)	Bình thường	Nhiễm kiềm (>26)		Nhiễm kiềm chuyển hóa không có bù trừ
Nhiễm kiềm (> 7,45)	Nhiễm toan (>45)	Nhiễm kiềm (>26)		Nhiễm kiềm chuyển hóa có bù trừ một phần
Bình thường	Nhiễm toan (>45)	Nhiễm kiềm (>26)	Bình thường	Nhiễm kiềm chuyển hóa có bù trừ hoàn toàn

CÁC BẤT THƯỜNG TOAN KIỀM CÓ THỂ GẶP TRÊN LÂM SÀNG

1. Toan hô hấp: (Tăng PCO_2 do giảm thông khí)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Gây mê và do dùng thuốc.
- Hen phế quản.
- Ngừng tim.

- Viêm phế quản mạn.
- Suy tim ứ huyết.
- Khí thũng phổi.
- Chấn thương sọ não.
- Ức chế thần kinh cơ.
- Tình trạng béo phì.
- Hội chứng Pickwick (Pickwickian syndrome).
- Viêm phổi.
- Phù phổi cấp/suy hô hấp.

2. Kiềm hô hấp: (giảm PCO_2 do tăng thông khí)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Xơ hóa phổi thành nang ở người lớn (adult cystic fibrosis).
- Thiếu máu.
- Tình trạng lo lắng.
- Ngộ độc carbon monoxid (CO).
- Chảy máu não.
- Sốt.
- Suy tim.
- Giảm oxy mô.
- Đặt các thông số của máy thở không thích hợp.
- Nhồi máu cơ tim.
- Tình trạng đau đớn.
- Có thai (trong 3 tháng cuối).
- Tắc mạch phổi.

3. Toan chuyển hóa: (Giảm HCO_3^- do sản xuất axit hay do mất bicarbonat quá mức)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Ngừng tim (nhiễm toan lactic).
- Nhiễm toan - cetôn do ĐTĐ.
- Tiêu chảy.
- Suy thận.
- Nhiễm toan do ống thận.
- Nhiễm toan cetôn do đói ăn.

4. Kiềm chuyển hóa: (Tăng HCO_3^- do khẩu phần nhập bicarbonat hay lactat quá nhiều hay do tăng mất ion Cl^-, H^+ và K^+)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Dùng thuốc lợi tiểu.
- Giảm clo máu.
- Giảm kali máu.
- Cung cấp natri bicarbonat, hay dùng thuốc trung hòa axit dịch vị.
- Đặt xông hút dịch dạ dày liên tục.
- Truyền natri bicarbonat.
- Nôn nhiều.

ÁP LỰC RIÊNG PHẦN CỦA OXY (PaO_2, PO_2)

Áp lực riêng phần của oxy trong máu động mạch (viết tắt là PaO_2) là tổng áp lực do lượng O_2 hòa tan trong máu tạo ra. Thông số này được đo bằng đơn vị mm thủy ngân (mmHg) hay torr (1 torr = 1 mmHg). PaO_2 được sử dụng để đánh giá hiệu quả hoạt động chức năng oxy hóa máu của phổi. Khi giá trị PaO_2 thấp hơn mức bình thường BN được coi là có tình trạng giảm oxy máu (hypoxic).

PaO_2 chịu ảnh hưởng trực tiếp của lượng oxy được BN hít vào, vì vậy thông số này có thể được sử dụng để đánh giá hiệu quả của liệu pháp oxy áp dụng cho BN. Ở người bình thường, PaO_2 giảm theo tuổi: Độ tuổi 30: $PaO_2 > 90$ mmHg; tới tuổi 80: $PaO_2 > 80$ mmHg.

1. Giá trị bình thường

- 75 - 100 mmHg (hay 75 - 100 torr) - khi BN hít thở khí trời hay khí phòng.
- Người già: PaO_2 giảm theo tuổi.

2. Tăng PaO_2 máu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Cho BN thở oxy liều cao.
- Tình trạng đa hồng cầu.

3. Giảm PaO_2 máu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu máu.
- Xẹp phổi.
- Giai đoạn suy tim mất bù.
- Khí phế thũng.

- Tình trạng giảm thông khí phế nang.
- Nồng độ oxy trong khí quyển bị suy giảm (Vd: ở độ cao).
- Viêm phổi.
- Phù phổi.
- Tắc mạch phổi.

4. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

Một giá trị PaO_2 tăng cao giả tạo có thể xảy ra do không đẩy hết khí ra khỏi bơm tiêm khi lấy mẫu máu động mạch để phân tích các chất khí trong máu.

5. Lợi ích của xét nghiệm đo áp lực riêng phần của oxy máu động mạch

Khi cho thở oxy nguyên chất (100% O_2) trong vòng 20 phút, PaO_2 sẽ tăng lên tới > 500 mmHg. Nếu giá trị PaO_2 khi cho thở oxy 100% không đạt tới mức nói trên, chứng tỏ BN có tình trạng shunt phổi thực sự.

HÀM LƯỢNG OXY (OXYGEN CONTENT)

Tổng lượng oxy mà máu có thể chứa được sẽ tùy thuộc vào lượng oxy có thể được hemoglobin vận chuyển và lượng oxy được chứa đựng trong huyết tương. Một gam hemoglobin có thể vận chuyển được tới 1,34 mL oxygen. Ngoài ra, có tới 0,3 mL oxy có thể được mang trong 100 mL huyết tương máu.

Hàm lượng oxy là một thông số đánh giá lượng oxy thực tế hiện có đang được vận chuyển trong máu. Giá trị này được xác định thông qua công thức sau:

$$\text{Hàm lượng } O_2 = \frac{SaO_2\ \%}{100\%} \times Hgb \times 1{,}34 + (PaO_2 \times 0{,}003)$$

1. Giá trị bình thường

- ***Máu động mạch***: 15 - 22 mL/100 mL máu *hay* 15 - 22%.
- ***Máu tĩnh mạch***: 11 - 16 mL/100 mL máu *hay* 11 - 16%.

2. Giảm hàm lượng oxy máu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Hen phế quản.
- Viêm phế quản mạn tính.
- Khí phế thũng.
- Mảng sườn di động.
- Giảm thông khí phế nang.

- Gù vẹo cột sống.
- Suy giảm hay liệt thần kinh - cơ.
- Béo phì.
- Các biến chứng hô hấp sau phẫu thuật.

ĐỘ BÃO HÒA OXY (SaO_2, SO_2, O_2 SAT)

Giá trị độ bão hòa oxy là một thông số so sánh giữa lượng oxy thực đang được hemoglobin vận chuyển so với lượng oxy mà hemoglobin có thể vận chuyển được. Như vậy, nếu hemoglobin hiện đang vận chuyển được một lượng oxy mà nó có khả năng vận chuyển được về phương diện lý thuyết, khi đó độ bão hòa oxy sẽ xấp xỉ 100%. Độ bão hòa oxy có thể được đo cùng với các chất khí trong máu động mạch hay thông qua đo độ bão hòa oxy mạch nảy (pulse oximetry) là một thủ thuật không gây chảy máu thường được áp dụng trên lâm sàng.

1. Giá trị bình thường

95 - 100%

2. Tăng độ bão hòa oxy máu

Nguyên nhân chính thường gặp là: điều trị oxy thỏa đáng.

3. Giảm độ bão hòa oxy máu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Ngộ độc carbon monoxid (CO).
- Giảm oxy máu.

4. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

Độ bão hòa oxy máu động mạch bị tác động bởi: áp lực riêng phần của oxy trong máu; nhiệt độ của cơ thể; pH máu và cấu trúc của hemoglobin.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Ở những bệnh nhân có bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính đã được xác định, khuyến cáo chỉ định làm XN các chất khí trong máu động mạch khi: độ bão hòa oxy < 88%; có tiền sử bị tăng thán; có nghi vấn về tính chính xác của biện pháp theo dõi độ bão hòa oxy mạch nảy; có tình trạng ngủ gà hay có các bằng chứng gợi ý nguy cơ sắp xảy ra tình trạng suy hô hấp cấp (Vd: tần số thở > 40 nhịp thở/phút).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Có thể gặp các ***biến chứng***: suy tuần hoàn do tắc động mạch; tổn thương thần kinh trong quá trình tiến hành thủ thuật chọc động mạch lấy máu XN.

XÉT NGHIỆM VI KHUẨN HỌC BỆNH PHẨM PHÂN

(Examen bacteriologique des selles / Stool Culture / Stool for Parasites & Bacteria)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Bình thường ống tiêu hoá rất khó vô khuẩn do có chứa vô số các vi khuẩn hoại sinh cơ hội không mang tính chất gây bệnh. Trong một số điều kiện, vi khuẩn chí bình thường của ruột bị ức chế (Vd: do dùng kháng sinh, có tình trạng ức chế miễn dịch) các vi khuẩn còn lại có thể trở thành vi khuẩn gây bệnh. Tăng sinh của một số mầm bệnh trong ruột có thể gây viêm dạ dày ruột đòi hỏi phải chẩn đoán chính xác tình trạng này để tiến hành nhanh chóng điều trị đặc hiệu.

XN phân trực tiếp vẫn rất hữu ích đối với các thầy thuốc. XN cho phép phát hiện:

- Các BC (một thành phần hướng dẫn có tình trạng viêm dạ dày ruột do nhiễm trùng).
- Các HC (định hướng chẩn đoán tới một bệnh lý khối u, loét, bệnh viêm đoạn hồi tràng Crohn, viêm đại trực tràng).
- Các hạt mỡ (một yếu tố chỉ dẫn giúp chẩn đoán tình trạng giảm hấp thu hay có suy tuỵ).
- Các ký sinh trùng (Vd: giardia lamblia, lỵ amip). Cần chú ý là bệnh phẩm phải được tiến hành trên các mẫu phân tươi.

Ngoài các XN trực tiếp, **nuôi cấy phân** (coproculture) là một XN cơ bản cho phép làm chẩn đoán nguyên nhân, đôi khi cần phải tiến hành:

- Cấy ưa khí và kị khí.
- Cấy trên môi trường giàu chất dinh dưỡng.
- Tìm kí sinh trùng sau khi đó cụ đặc.
- Tìm các kháng nguyên virus (Vd: rotavirus ở trẻ nhỏ).
- Tìm độc tố vi khuẩn trên bệnh phẩm nuôi cấy mô (Vd: độc tố của clostridium diffcile), nhất là ở BN trước đó được điều trị bằng kháng sinh.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN được chỉ định để chẩn đoán tình trạng tiêu chảy nghi vấn do nhiễm trùng.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

Không cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy mẫu phân XN.

Hầu như không có vấn đề gì do bệnh phẩm luôn hữu khuẩn. Cần hướng dẫn cho BN tránh gây nhiễm bẩn thêm bệnh phẩm và lẫn nước tiểu.

Mẫu phân tươi được lấy vào bình chứa thích hợp (không cần phải khử khuẩn) và phải được **vận chuyển nhanh** tới phòng XN.

Trong trường hợp không thể gửi nhanh bệnh phẩm tới phòng XN, cần bảo quản bệnh phẩm **ở nhiệt độ phòng. Bảo quản bệnh phẩm trong tủ lạnh** hoàn toàn không được khuyến cáo do các mầm bệnh đường ruột rất yếu và dễ bị hủy hoại khi có thay đổi nhiệt độ.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Các chủng vi khuẩn chí bình thường.
- Không thấy có các vi khuẩn gây bệnh.

CÁC MẦM BỆNH CHÍNH GÂY TIÊU CHẢY NHIỄM KHUẨN

A. VI KHUẨN

1. **Salmonella**: Có thể phân biệt vi khuẩn này thành các chủng typhi và không phải là typhi.

- **Salmonella typhi**: Là tác nhân gây bệnh sốt thương hàn. Vi khuẩn này mặc dù đã trở thành rất hiếm gặp ở các nước phát triển song luôn là một vi khuẩn gây nhiễm khuẩn huyết và thường gây các ổ di bệnh nhiễm khuẩn (nhất là ở não). Dường như ổ chứa tự nhiên duy nhất chỉ gặp ở người. Xác định vi khuẩn dựa trên các tiêu chuẩn hóa sinh và kháng nguyên (phản ứng ngưng kết bởi các kháng huyết thanh đặc hiệu).

- **Salmonella không phải typhi**: Là nguyên nhân gây các nhiễm salmonella với khu trú thường thấy ở ống tiêu hoá. Người bị suy giảm miễn dịch có nguy cơ cao bị nhiễm khuẩn huyết. Các kháng huyết thanh đặc hiệu cho phép phân loại các salmonella thành ba týp kháng nguyên: kháng nguyên thân (somatique = O), kháng nguyên lông (flagellaire = H) và kháng nguyên bề mặt (Vi). Các kiểu kết hợp khác nhau của ba kháng nguyên nói trên đặc trưng cho tính đa dạng của các chủng.

2. **Shigella**: Vi khuẩn khu trú ở lớp dưới niêm mạc của đường tiêu hoá và là guyên nhân gây các tiêu chảy đôi khi rất nặng. Vi khuẩn này không vào trong máu. Các týp huyết thanh tách biệt các chủng shigella khác nhau: ***shigella sonnei, shigella dysenteriae, shigella flexneri, shigella boydii.***

3. **Campylobacter**

- **Campylobacter fetus** ít gây tiêu chảy mà thường gây nhiễm khuẩn huyết chủ yếu ở các BN bị suy giảm miễn dịch).

- **Campylobacter laridis, coli và jejuni** gây tiêu chảy kèm với phân máu và hiếm gặp hơn là tình trạng nhiễm khuẩn huyết.

4. **Yersinia enterocolitica**: Có thể là nguyên nhân gây tiêu chảy, hội chứng giả viêm ruột thừa, hồng ban nút và đôi khi viêm đa khớp ở người mang kháng nguyên HLA B27. Thịt lợn vừa là ổ chứa vi khuẩn đồng thời cũng là vectơ lan truyền bệnh.

5. **Escherichia Coli gây bệnh**

- **E. Coli gây bệnh ruột** (eschérichia coli pathogène): Nguyên nhân gây tiêu chảy ở các nhà trẻ.

- **E. Coli sinh độc tố ruột** (E. Coli entérotoxinogène): Tiết một độc tố là nguyên nhân gây tiêu chảy ồ ạt có thể dẫn tới tình trạng mất nước nặng cho BN.

- **E. Coli gây xâm nhiễm thành ruột** (E.Coli enteroinvasif): Rất gần với shigella và gây tiêu chảy nặng.

6. **Clostridium difficile**: Là nguyên nhân gây tiêu chảy và các viêm đại tràng màng giả (colite pseudomembraneuse) chủ yếu thấy ở BN được điều trị bằng penicillin, cephalosporin, lincomycin, clindamycin. Người ta có thể phát hiện được:

- Hoặc là clostridium difficile trực tiếp trong phân, nhờ các môi trường chọn lọc.

- Hoặc là độc tố của clostridium difficile bằng nuôi cấy mô.

7. **Phẩy khuẩn tả**: Sản xuất độc tố là nguyên nhân gây tiêu chảy và tình trạng mất nước nặng cho bệnh nhân.

8. **Vibrion parahemolytique**: Nguyên nhân thường gặp gây viêm dạ dày ruột ở vùng Trung Đông.

B. VIRUS

1. **Rotavirus** gây các viêm ruột mùa đông nhất là ở trẻ em < 3 tuổi. Mầm bệnh này được phát hiện bằng phương pháp miễn dịch trong phân (tìm kháng nguyên virus).

2. **Adenovirus** cũng là nguyên nhân gây viêm ruột ở các trẻ nhỏ.

KÍ SINH TRÙNG

1. **Giardia lambia**: Là một nguyên sinh động vật kí sinh ở tá tràng. Nó có thể xâm nhập vào niêm mạc ruột và gây các biểu hiện lâm sàng nhất là ở trẻ em và người bị suy giảm miễn dịch (tiêu chảy, đau bụng). Chẩn đoán dựa vào phát hiện được kí sinh trùng trong mẫu phân tươi, sau khi nhuộm bệnh phẩm bằng iod.

2. **Lị amip (entamoeba histolytica)**: Là một nguyên sinh động vật kí sinh ở đại tràng. Nó có thể không gây triệu chứng (người lành mang bệnh), gây tiêu chảy (bệnh lỵ amip) hoặc các biểu hiện ở xa (apxe gan, phổi, não).

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Các thuốc có thể ***gây kết quả âm tính giả***: sử dụng kháng sinh, barium, bismuth.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM VI KHUẨN HỌC BỆNH PHẨM PHÂN

1. XN không thể thiếu trong thăm dò các bệnh nhân bị tiêu chảy nhất là khi tiến hành phối hợp tìm hồng cầu, bạch cầu trong phân.

2. XN cho phép xác định tác nhân gây bệnh của viêm dạ dày ruột nhiễm trùng.

- Chẩn đoán nhiễm campylobacter, phảy khuẩn tả, tụ cầu, amib đôi khi có thể được xác nhận ngay sau một XN phân trực tiếp.

- Phát hiện được một số virus (rotavirus) khi kiểm tra bệnh phẩm phân với kính hiển vi điện tử và có thể hữu ích trong điều trị dịch tễ.

3. XN cho phép đánh giá hiệu quả của một điều trị kháng sinh.

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

1. Các BN có biểu hiện tiêu chảy kéo dài quá 2 tuần sẽ có chỉ định XN phân (bao gồm cả tìm bạch cầu trong phân, cấy phân, tìm trứng và ký sinh trùng trong phân, tìm clostridium difficile và thậm chí cả giardia).

2. Theo dõi và tiến hành XN phân định kỳ được chỉ định khi:

- Các biểu hiện triệu chứng tiếp diễn ngay cả khi XN ban đầu âm tính.

- Để chứng minh mầm bệnh không còn được tìm thấy trong phân nữa.

XÉT NGHIỆM TỔNG PHÂN TÍCH NƯỚCTIỂU

(Examendes urines, Examen cytobactériologiquedes urines / Urinalysis, Routine Urinalysis, U/A, Urine culture and sensitivity)

NHẮC LẠI SINH LÝ

XN tổng phân tích nước tiểu bao gồm một số thông số sau: Biểu hiện đại thể và lý tính của nước tiểu (độ trong và màu sắc, mùi, tỉ trọng); một số thành phần sinh hóa có trong nước tiểu (bilirubin, glucose, cetôn, esterase bạch cầu, nitrit, pH niệu, protein, urobilinogen) và XN vi thể cặn nước tiểu (cho phép xác định sự hiện diện bất thường của vi khuẩn cũng như hồng cầu, bạch cầu, các tế bào biểu mô, các trụ hay các tinh thể trong đường tiết niệu). Khi tiến hành phân tích nước tiểu có thể thu được nhiều thông số bằng cách sử dụng que nhúng nước tiểu (dipstick method). Các bất thường phát hiện được bằng sử dụng que nhúng cần được nghiên cứu sâu hơn bằng cách tiến hành XN vi thể nước tiểu.

Tuy vậy, toàn bộ các dữ kiện kể trên chỉ được khảo sát khi:

1. Bệnh phẩm được tiến hành theo các quy tắc chặt chẽ.
2. Bảo quản nước tiểu được thực hiện trong các điều kiện tốt.

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

1. XN tổng phân tích nước tiểu là một test sàng lọc thường quy thường được chỉ định như một phần của quy trình khám lâm sàng cho BN ngoại trú, làm bilan chuẩn bị mổ và cho BN nhập viện điều trị nội trú.

2. XN được chỉ định để chẩn đoán các tình trạng nhiễm trùng của thận và đường tiết niệu cũng như để chẩn đoán các bệnh lý không thuộc hệ thống thận - tiết niệu song gây các thay đổi trong thành phần nước tiểu.

PHƯƠNG PHÁP LẤY BỆNH PHẨM

1. Nam

- Rửa sạch tay bằng xà phòng.
- Lột và rửa quy đầu bằng gạc tẩm nước xà phòng rồi rửa bằng nước sạch.
- Bệnh phẩm phải được lấy giữa dòng, sau khi bệnh nhân bắt đầu tiểu một vài giây, lấy nước tiểu vào bình chứa vô khuẩn và sau đó đóng kín bình chứa nước tiểu.

2. Nữ

- Rửa sạch tay bằng xà phòng.
- Vạch các môi lớn và môi bé và dùng một miếng gạc tẩm nước xà phòng lau qua lỗ tiểu bằng **một động tác lau duy nhất từ trước ra sau**, sau đó rửa bằng nước sạch.
- Bệnh phẩm nước tiểu phải được lấy giữa dòng, sau khi bệnh nhân bắt đầu tiểu một vài giây, thu nước tiểu vào bình chứa vô khuẩn và sau đó đóng kín bình.

CÁCH BẢO QUẢN BỆNH PHẨM

Nếu không thể đưa ngay được bệnh phẩm nước tiểu tới phòng XN, phải bảo quản tạm thời bệnh phẩm trong ***tủ lạnh 4°C***.

Nói chung, nếu mẫu nước tiểu để quá lâu sau khi lấy, vi khuẩn có trong nước tiểu sẽ phân hủy urê thành ammoniac khiến cho mẫu nước tiểu trở thành kiềm. Khi xảy ra tình trạng nói trên, XN protein và tìm các trụ niệu trong nước tiểu sẽ trở nên thiếu chính xác. Chậm trễ tiến hành XN phân tích nước tiểu sau khi thu mẫu cũng có thể cho kết quả nồng độ glucose, cetôn, bilirubin và urobilinogen niệu thấp giả tạo. Nói chung XN nước tiểu cần được phân tích trong vòng 2 giờ kể từ khi được lấy.

BIỂU HIỆN ĐẠI THỂ

Biểu hiện đại thể của nước tiểu được mô tả bằng độ trong của nước tiểu. Các bất thường trong biểu hiện đại thể của nước tiểu có thể chỉ dẫn có tình trạng nhiễm trùng nước tiểu hay đái máu đại thể hay không.

1. Kết quả bình thường

Nước tiểu bình thường trong vắt tới hơi đục.

2. Các thay đổi có thể gặp đối với biểu hiện đại thể của nước tiểu

- Nước tiểu ***vẩn đục*** có thể do có mặt của vi khuẩn, mỡ, các tế bào hồng cầu, tế bào bạch cầu hay do thay đổi pH niệu.
- Nước tiểu ***vẩn khói*** có thể do có máu trong nước tiểu.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Nước tiểu bị kiềm (pH > 7) do để lâu không làm XN sẽ bị vẩn đục.
- Nhiễm bẩn mẫu nước tiểu do các chất tiết âm đạo có thể làm biểu hiện đại thể nước tiểu bị thay đổi.

MÀU SẮC NƯỚC TIỂU

Nói chung, màu sắc nước tiểu phải tương ứng với tỉ trọng của nó. Vd: nước tiểu hòa loãng (có tỉ trọng thấp) sẽ gần như không có màu, trái lại nước tiểu bị cô đặc (có tỉ trọng cao) sẽ có màu vàng sẫm.

1. Kết quả bình thường.

Nước tiểu bình thường có màu vàng nhạt tới vàng sẫm (hay màu hổ phách).

2. Các thay đổi có thể gặp đối với màu sắc của nước tiểu ***(Bảng 1)***

***Bảng 1.* Các thay đổi màu sắc nước tiểu có thể gặp và nguyên nhân gây nên**

Thay đổi màu sắc nước tiểu	Nguyên nhân có thể gặp
Xanh lơ/Xanh sẫm	Các nhiễm trùng do vi khuẩn, nhiều trùng đường niệu trên do pseudomonas *Thuốc*: amitriptylin, cimetidin TM, indomethacin, methocarbamol, promethazin TM, triamteren, xanh methylen
Nâu /Đen	Bị chứng alkapton niệu (alkaptonuria); thối u hắc tố (melanotic tumor) ; sắc tố mật; methemoglobin. *Thuốc*: thuốc chống đông, cascara (gây nhiễm axit nước tiểu), chloroquin, sulfat sắt, levodopa; methyldopa, methocarbamol; metronidazol, nitrofurantoin, quinin, salicylat, senna, sulfonamid
Vàng sẫm đến màu hổ phách	Nước tiểu bị cô đặc, có bilirubin trong nước tiểu Do thức ăn như ăn nhiều carôt *Thuốc*: cascara
Vàng nhạt/ Vàng rất nhạt	Rượu cồn, uống rất nhiều nước, nước tiểu bị hòa loãng

Thay đổi màu sắc nước tiểu	Nguyên nhân có thể gặp
Màu nước cam	Có muối mật trong nước tiểu, sốt *Thuốc*: thuốc chống đông, natri fluorescein, phenazopyridin, phenothiazin
Màu nước cam - vàng	*Thuốc*: sulfasalazin
Màu hồng	*Thuốc*: thuốc chống đông, doxorubicin, ibuprofen, phenytoin, salicylat
Màu đỏ tía	*Thuốc*: phenothiazin
Màu đỏ	Gắng sức quá mức, porphyria niệu Do thức ăn như củ cải đường, đại hoàng, quả mâm xôi *Thuốc*: thuốc chống đông, cascara, deferoxamin mesylat, doxorubicin, ibuprofen, methyldopa, phenazopyridin, phenolphthalein (có trong thuốc xổ), phenothiazin, phenytoin, rifampin, salicylat, senna.
Đỏ - Nâu	*Thuốc*: levodopa, phenytoin
Đỏ - Da cam	*Thuốc*: rifabutin, rifampin
Mầu rỉ sắt	*Thuốc*: phenothiazin, sulfonamid
Màu vàng	*Thuốc*: nitrofu rantoin, riboflavin, sulfonamid.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

Nước tiểu có xu hướng chuyển thành màu sẫm hơn khi để lâu, vì vậy nên chuyển ngay bệnh phẩm tới phòng xét nghiệm sau khi lấy mẫu.

MÙI

Đánh giá mùi nước tiểu cũng thường được áp dụng trong phân tích thường quy nước tiểu. Mùi bình thường của nước tiểu do nồng độ axit của nó quyết định. Một loạt các tình trạng bệnh lý, thuốc và thức ăn có thể làm biến đổi mùi nước tiểu. ***(Bảng 2)***

Bảng 2. Các tình trạng bệnh lý và/hoặc thuốc có thể làm biến đổi mùi nước tiểu

Tình trạng bệnh lý và/hoặc thuốc	Mùi nước tiểu
ıức ăn: măng tây, tỏi	Mùi mốc
ó cetôn niệu	Mùi hoa quả ngọt
ệnh nước tiểu có mùi như đường cháy (Maple yrup urine disease)	Mùi đường cháy
ệnh nước tiểu có mùi hoa hublong bị sấy Dathouse urine disease) hay giảm hấp thu ıethionin	Mùi men bia
:hứng đái ra phenyl - cetôn (Phenylketonuria)	Mùi ẩm mốc, mùi huột chù
:hứng đái ra trimethylamin (Trimethylaminuria)	Mùi cá thối
:hứng tăng tyrosin máu (Tyrosinemia)	Mùi tanh của cá
Nhiễm khuẩn đường tiết niệu	Mùi cá/ mùi hôi

Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm:

- Nếu để mẫu nước tiểu quá lâu không làm xét nghiệm, vi khuẩn sẽ phân ủy urê thành ammoniac và làm cho nước tiểu trở thành kiềm và có mùi khai của mmoniac.
- Các thuốc có thể làm biến đổi mùi nước tiểu là: Estrogen, paraldehyd, itamin và kháng sinh.

TỈ TRỌNG

Phân tích nước tiểu thường quy bao gồm việc xác định tỉ trọng của nước tiểu. Tỉ trọng là số đo nồng độ của nước tiểu so sánh với nồng độ của nước (được coi à 1000). Nước tiểu có tỉ trọng càng cao có nghĩa nó càng bị cô đặc. XN này là một :hỉ dẫn cho khả năng cô đặc và bài tiết nước tiểu của thận. Trong điều kiện bình thường, tỉ trọng nước tiểu bị hạ thấp hơn ở người có tuổi do thận người già bị giảm khả năng cô đặc nước tiểu. Cũng có một tình trạng được biết dưới tên ***"nước tiểu có tỉ trọng không thay đổi"*** (fixed specific graviy) mà trong tình trạng này tỉ trọng nước tiểu của bệnh nhân luôn là 1,010 khi tiến hành đo tỉ trọng ở nhiều mẫu nước tiểu khác nhau. Dấu hiệu này chỉ dẫn BN có tình trạng tổn thương thận nặng.

1. Giá trị bình thường

- ***Người lớn***: 1,001 - 1,030 (với mẫu nước tiểu ngẫu nhiên tỉ trọng thường là 1,015 - 1,025)
- ***Người già***: Tỉ trọng nước tiểu giảm đi.
- ***Trẻ em***: 1,001 - 1,018

2. Các thay đổi tỉ trọng nước tiểu có thể gặp

a. Tăng tỉ trọng nước tiểu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Viêm cầu thận cấp.
- Suy tim ứ huyết.
- Mất nước.
- ĐTĐ.
- Tiêu chảy cấp.
- Mất quá nhiều dịch.
- Sốt.
- Tăng tiết ADH (do chấn thương, tình trạng stress, do thuốc).
- Suy gan.
- Khẩu phần nước thấp.
- Nhiễm độc thai nghén.
- Nôn nhiều.

b. Giảm tỉ trọng nước tiểu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Giảm tiết ADH (Vd: đái tháo nhạt).
- Viêm thận bể thận mạn tính.
- Xơ hóa thành nang (cystic fibrosis).
- Dùng thuốc lợi tiểu.
- Khẩu phần nước cao.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Tỉ trọng nước tiểu có thể bị tăng lên khi mẫu nước tiểu bị nhiễm bẩn phân hay giấy vệ sinh.
- Các thuốc có thể ***làm tăng tỉ trọng nước tiểu*** là: Albumin, dextran, glucose, isotretinoin, penicillin, thuốc cản quang, sucrose.
- Các thuốc có thể ***làm giảm tỉ trọng nước tiểu*** là: Aminoglycosid, lithium.

pH NƯỚC TIỂU

Xác định pH nước tiểu cung cấp các thông tin liên quan với tình trạng toan - kiềm của bệnh nhân. Nước tiểu được coi là bị kiềm khi nó có pH > 7,0 và tình trạng này gặp trong một số bệnh lý như nhiễm trùng đường tiết niệu. Một nước tiểu bị toan (pH niệu < 7,0) có thể gặp trong một số tình trạng bệnh lý như tiêu chảy hay đói ăn. Có mối tương quan nghịch giữa pH của nước tiểu và nồng độ cetôn có trong nước tiểu.

1. Giá trị bình thường

4,6 - 8,0 với giá trị trung bình là 5,0 - 6,0 (tùy theo chế độ ăn).

2. Các thay đổi pH nước tiểu có thể gặp

a. Tăng pH niệu (nước tiểu kiềm)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Có vi khuẩn trong nước tiểu.
- Suy thận mạn.
- Hội chứng Fanconi.
- Tình trạng kiềm chuyển hóa.
- Hẹp môn vị.
- Tình trạng kiềm hô hấp.
- Nhiễm toan hóa do ống thận.
- Nhiễm toan hô hấp.
- Nhiễm trùng tiết niệu.
- Tình trạng đói ăn

b. Giảm pH niệu (nước tiểu toan)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Chứng alkapton niệu.
- Mất nước.
- ĐTĐ.
- Tiêu chảy.
- Sốt
- Toan chuyển hóa.
- Chứng đái ra phenylceton (phenylketonuria).
- Lao thận.
- Nhiễm trùng tiết niệu.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Thức ăn có thể làm tăng pH khiến nước tiểu bị kiềm hơn: Hầu hết các loại trái cây và rau xanh.

- Thức ăn có thể làm giảm pH khiến nước tiểu bị toan hơn: Trứng, thịt, nước ép lê, chế độ ăn chứa nhiều protein.

- Các thuốc có thể là tăng pH khiến nước tiểu bị kiềm hơn: Acetazolamid, amilorid, thuốc kháng sinh, citrat kali, natri bicarbonat.

- Các thuốc có thể làm giảm pH khiến nước tiểu bị toan hơn: Ammonium clorid, acid ascorbic, diazoxid, methenamid mandelat, metolazon.

ESTERASE BẠCH CẦU (LEUKOCYTE ESTERASE)

Esterase bạch cầu là một enzym được giải phóng từ các bạch cầu khi vi khuẩn có mặt trong nước tiểu. XN phân tích nước tiểu tìm esterase bạch cầu được coi như một test sàng lọc để tìm kiếm sự có mặt của bạch cầu trong nước tiểu. Phản ứng (+) yêu cầu phải tiến hành phân tích thêm để xác định có thực sự có tình trạng nhiễm khuẩn tiết niệu hay không.

XN này đã được chứng minh là rất nhạy, tức là kết quả âm tính giả cực kỳ hiếm gặp. Điều này có nghĩa là khi kết quả que thử nước tiểu (-), không cần phải thăm dò thêm, trừ khi BN có các biểu hiện lâm sàng gợi ý có nhiễm khuẩn tiết niệu. Bất kỳ một kết quả XN dương tính với que thử nước tiểu sẽ cần được khẳng định bằng XN nuôi cấy nước tiểu.

1. Giá trị bình thường

Âm tính.

2. Esterase bạch cầu dương tính

Nguyên nhân chính có thể gặp là: Có vi khuẩn trong nước tiểu.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Kết quả ***âm tính giả*** có thể xảy ra khi có mặt axit ascorbic hay protein trong nước tiểu.

- Kết quả ***dương tính giả*** có thể xảy ra khi mẫu nước tiểu bị nhiễm bẩn bởi chất tiết âm đạo.

NITRIT

Chất nitrat có nguồn gốc từ các chất chuyển hóa có trong các chất dinh dưỡng, bình thường vẫn được tìm thấy trong cơ thể. Khi vi khuẩn Gram âm có mặt trong

nước tiểu, nitrat được chuyển đổi thành nitrit. Như vậy, có nitrit trong nước tiểu chỉ dẫn rằng vi khuẩn cũng có mặt trong nước tiểu. XN này được sử dụng kết hợp với tìm esterase bạch cầu giúp sàng lọc sự hiện diện của vi khuẩn trong XN phân tích nước tiểu thường quy. Điều quan trọng cần ghi nhận là ***sự có mặt của một số týp vi khuẩn không làm xuất hiện nitrit trong nước tiểu***. Vì vậy, một kết quả XN nitrit âm tính không đủ để loại trừ có hay không có tình trạng nhiễm khuẩn tiết niệu, nhất là khi BN có triệu chứng.

Quá trình chuyển đổi nitrat thành nitrit bởi vi khuẩn đòi hỏi vi sinh vật phải tiếp xúc với nitrat trong một khoảng thời gian nào đó. Vì vậy, XN này tốt nhất là được tiến hành trên mẫu nước tiểu đầu tiên vào buổi sáng. Khi kết quả XN tìm nitrit bằng que nhúng nước tiểu dương tính, cần xác nhận kết quả ban đầu này bằng XN cấy nước tiểu.

1. Giá trị bình thường

Âm tính.

2. Nitrit niệu dương tính

Nguyên nhân chính có thể gặp là: Có vi khuẩn trong nước tiểu.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Kết quả ***âm tính giả*** có thể xảy ra khi:

▪ Có các nấm men hay vi khuẩn Gram (+), do các vi sinh vật này không chuyển đổi nitrat thành nitrit.

▪ Nồng độ nitrat có trong nước tiểu quá ít do chế độ ăn thiếu rau xanh.

▪ Có một số lượng vi khuẩn quá nhiều trong nước tiểu.

▪ Tỉ trọng nước tiểu cao.

▪ Mẫu nước tiểu quá tươi hay nước tiểu được lấy từ một catheter niệu.

- Kết quả ***dương tính giả*** có thể xảy ra do mẫu nước tiểu bị nhiễm bẩn vi khuẩn Gram (-).

- Các thuốc có thể gây ***kết quả âm tính giả*** là: Axit ascorbic (khi có nồng độ cao trong nước tiểu), kháng sinh.

PROTEIN

Ở người có chức năng thận bình thường, không có protein trong nước tiểu. Sở dĩ như vậy là do màng lọc cầu thận không cho các phân tử proten có trong lượng phân tử lớn thấm quá. Trong trường hợp thận bị rối loạn chức năng (Vd: viêm cầu thận), màng lọc cầu thận bị tổn thương, điều này khiến các phân tử

protein có thể đi qua và xuất hiện trong nước tiểu. Vì vậy, XN này là một trong các biện pháp giúp đánh giá bệnh nhân có bị bệnh thận hay không.

Cần lưu ý là một phần trăm nhỏ trong quần thể người bình thường có thể có tình trạng được gọi là protein niệu thế đứng (orthostatic hay postural proteinuria). Tuy nhiên, khi mẫu nước tiểu thu ngẫu nhiên liên tục cho kết quả tìm protein niệu (+), điều này gợi ý là cần tiến hành thêm các XN chuyên khoa (Vd: thu mẫu nước tiểu 24h).

1. Giá trị bình thường

Âm tính.

2. Protein niệu dương tính

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- ĐTĐ.
- Tình trạng stress tâm thần.
- Gắng sức.
- Viêm tiểu cầu thận.
- Tăng HA ác tính.
- Đa u tủy xương.
- Protein niệu tư thế đứng (orthostatic proteinuria.)
- Tiền sản giật.
- Viêm thận bể thận.
- Bệnh lupus ban đỏ hệ thống.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Kết quả ***dương tính giả*** có thể xảy ra nếu nước tiểu có tính kiềm cao hay bị cô đặc quá mức. Nếu mẫu nước tiểu bị để quá lâu không được XN, các vi khuẩn có trong nước tiểu có thể phân hủy urê thành ammoniac, khiến nước tiểu trở thành kiềm tính.

- Kết quả ***dương tính giả*** có thể xảy ra sau khi BN dùng thuốc cản quang hay sau khi ăn một lượng protein lớn.

- Kết quả ***âm tính giả*** có thể xảy ra nếu nước tiểu bị hòa loãng quá mức.

- Các thuốc có thể làm ***tăng nồng độ protein trong nước tiểu*** là: Acetazolamid, amikacin, aminoglycosid, amphotericin B, aspirin, auranofin, basiliximab, carbamazepin, carvedilil, cephalosporin, cisplastin, diazoxid, doxorubicin, chế phẩm muối vàng, indinavir, lithium, các thuốc độc với cầu thận, probenecid, thuốc cản quang, sulffonamid, venlafaxin.

GLUCOSE

Bình thường, glucose sau khi được lọc qua thận sẽ được tái hấp thu tại các ống lượn gần. Thận có một "ngưỡng thận" (renal threshold) đối với glucose. Một khi nồng độ glucose máu còn ở dưới "ngưỡng thận" sẽ không thấy glucose trong nước tiểu. Tuy nhiên, nếu nồng độ glucose máu cao hơn ngưỡng thận, ống thận sẽ không có khả năng tái hấp thu toàn bộ lượng glucose được lọc qua cầu thận và glucose xuất hiện trong nước tiểu.

Cần sàng lọc sự hiện diện của glucose trong nước tiểu như một phần của quy trình phân tích thường quy nước tiểu. Quy trình sàng lọc này được thực hiện bằng cách nhúng que thử có tẩm thuốc thử vào mẫu nước tiểu. Phản ứng hóa học sẽ gây thay đổi màu sắc tương ứng với nồng độ glucose có trong nước tiểu. Bình thường sẽ không thấy có glucose trong nước tiểu, mặc dù đôi khi có thể thấy một lượng vết glucose trong nước tiểu ở phụ nữ trong thời gian mang thai.

1. Giá trị bình thường

Âm tính.

2. Xuất hiện glucose trong nước tiểu

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Bệnh to đầu chi.
- Hội chứng Cushing.
- ĐTĐ.
- Hội chứng Fanconi.
- Mất dung nạp với galactos.
- ĐTĐ thái kì.
- Chế độ dinh dưỡng ca.
- Nhiễm trùng.
- Ngưỡng thận với glucose bị hạ thấp (Vd: khi đang có thai).
- Đa u tủy xương.
- Chứng u tủy thượng thận (pheochromocytoma).
- Rối loạn chức năng ống thận gần.
- Tình trạng stress.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Các thuốc có thể gây ***tăng nồng độ glucose*** trong nước tiểu: Ammonium chlorid, asparaginase, carbamazepin, corticosteroid, lithium, acid nicotinic, phenothiazines, thuốc lợi tiểu loại thiazid.

- Các thuốc có thể gây kết quả ***dương tính giả***: Cephalosporin, chloral hydrat, chloramphenicol, corticossteroid, indomethacin, isoniazid, nalidixic acid, nitrofurantoin, penicillin, probenecid, streptomycin, sulfonamid, tetracyclin, các loại đường không phải là glucose (Vd: lactose, fructose, galactose, pentose).
- Các thuốc có thể gây kết quả ***âm tính giả***: Các chất chuyển hóa của thuốc điều trị ung thư.
- Các thuốc có thể gây ***hoặc kết quả dương tính giả hoặc kết quả âm tính giả***: Acid ascorbic, levodopa, methyldopa, phenazopyridin hydrochlorid, salicylat.

CETÔN NIỆU

Bình thường, glucose được các tế bào sử dụng như một nguồn năng lượng của cơ thể. Quá trình sử dụng glucose để cung cấp năng lượng này chỉ có thể xảy ra khi glucose có thể đi vào bên trong tế bào nhờ sự hỗ trợ của insulin. Khi xảy ra tình trạng thiếu insulin (như ở các BN bị ĐTĐ chưa được kiểm soát), glucose không có khả năng đi vào bên trong tế bào khiến cho cơ thể cần tới các nguồn năng lượng thay thế. Trong hoàn cảnh này, cơ thể sẽ sử dụng axit béo như một nguồn cấp năng lượng. Khi axit béo được chuyển hóa, 3 loại cetôn được hình thành và sau đó được bài xuất vào nước tiểu: acetoacetat, aceton và beta hydroxybutiric acid. Vì vậy, xét nghiệm phát hiện sự hiện diện của cetôn trong nước tiểu (ketonuria) giúp để chẩn đoán bệnh ĐTĐ cũng như giúp đánh giá các tình trạng gây ra nhiễm toan cetôn như khi bị bỏ đói.

1. Giá trị bình thường

Âm tính.

2. Cetôn niệu dương tính

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Người nghiện rượu.
- Tình trạng chán ăn.
- ĐTĐ.
- Tiêu chảy.
- Nhịn đói/đói ăn.
- Sốt.
- Chế độ ăn chứa nhiều protein.
- Cường giáp.
- Sau gây mê (postanesthesi).
- Có thai.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Chế độ ăn chứa hàm lượng mỡ và protein cao và carbohydrat thấp có thể thay đổi kết quả xét nghiệm.
- Các thuốc có thể gây kết quả *dương tính giả*: Bromosulfophathalein, iazid, levodopa, phenazopyridin, phenothiazin, phenolsulfophthalein.

OBILINOGEN

Bilirubin là một trong các thành phần của mật được hình thành trong gan, ı và tủy xương. Bilirubin cũng được hình thành như kết quả của tình trạng thoái ıg hemoglobin. Một týp bilirubin (bilirubin liên hợp hay bilirubin trực tiếp) được n đổi thành urobilinogen bởi các vi khuẩn ruột trong tá tràng. Một phần lớn bilinogen được bài tiết qua phân. Gan tái xử lý để đưa lại urobilinogen còn lại ı mật. Một lượng rất nhỏ urobilinogen này được bài xuất vào nước tiểu. Gia tăng obilinogen là một chỉ dẫn cho tình trạng rối loạn chức năng gan hay có quá trình ı máu. Nồng độ urobilingen điển hình sẽ ở mức cao nhất vào đầu tới giữa trưa. Vì y, XN que nhúng nước tiểu tìm urobilinogen sẽ cho kết quả cao nhất khi tiến hành ı mẫu nước tiểu 2h trong khoảng thời gian từ 1h đến 3h chiều.

1. Giá trị bình thường

Âm tính hay 0,1 - 1,0 đơn vị Ehrlich/dL.

2. Các thay đổi có thể gặp đối với urobilinogen niệu

a. Tăng urobilinogen niệu

Các *nguyên nhân chính* có thể gặp là:

- Viêm gan cấp.
- Xơ gan.
- Viêm mật quản.
- Thiếu máu tan máu.
- Có các vùng tụ máu lớn.
- Nhiễm trùng nặng.

b. Giảm urobilinogen niệu

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Tắc mật.
- Bệnh lý viêm.
- Suy thận.
- Tiêu chảy nặng.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Kết quả XN ***dương tính giả*** có thể xảy ra trong chứng porphyria niệu.

- Các thuốc có thể làm ***tăng nồng độ urobilinogen*** là: Acetazolamid, bromosulfophthalein, cascara, chlorpromazin, phenazopyridin, phenothiazin, sulfonamid.

- Các thuốc có thể làm ***giảm nồng độ urobilinogen*** là: Thuốc kháng sinh.

BILIRUBIN

Bilirubin là một trong các thành phần của mật được hình thành trong gan, lách và tủy xương. Bilirubin cũng được hình thành như kết quả của tình trạng thoái giáng hemoglobin. Có 2 loại bilirubin: bilirubin liên hợp hay bilirubin trực tiếp và bilirubin không liên hợp hay bilirubin gián tiếp. Bình thường, bilirubin liên hợp hay trực tiếp được bài xuất vào đường tiêu hóa và chỉ có một lượng nhỏ đi vào vòng tuần hoàn.

Bilirubin trực tiếp hòa tan trong nước và là loại bilirubin có thể đi qua được hệ lọc của cầu thận. Mặc dù đây là loại bilirubin duy nhất có thể được tìm thấy trong nước tiểu, tuy nhiên trong điều kiện bình thường, không phát hiện được bilirubin trong nước tiểu do nó được chuyển đổi thành urobilinogen tại ruột. Tuy nhiên, khi xảy ra tình trạng vàng da do bệnh lý gan hay tắc mật, bilirubin trực tiếp mất khả năng đi xuống ruột, vì vậy nó đi vào dòng máu và cuối cùng có thể được lọc qua thận vào đào thải vào trong nước tiểu. Như vậy, tăng nồng độ bilirubin trực tiếp trong nước tiểu là một chỉ dẫn cho một số loại bệnh lý gan hay tắc nghẽn đường mật.

1. Giá trị bình thường

- Âm tính (với thủ thuật sàng lọc tiến hành thường quy).
- Không được vượt quá 0,2 mg/dL (< 0,34 µmol/L).

2. Có bilirubin trong nước tiểu

- Xơ gan.
- Viêm gan.
- Vàng da do tắc mật.

3. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Các thuốc có thể gây kết quả ***dương tính giả***: phenazopyridin, phenothiazin, salicylat.

- Các thuốc có thể gây kết quả ***âm tính giả*** là: Axit ascorbic.

- Để mẫu bệnh phẩm tiếp xúc lâu với ánh sáng có thể gây tác động đến kết quả xét nghiệm.

NGHIỆM VI KHUẨN NIỆU

1. Mục đính

Xét nghiệm giúp khẳng định hay loại trừ chẩn đoán nhiễm khuẩn tiết niệu và ıướng dẫn lựa chọn một điều trị kháng sinh thích hợp.

2. Cách lấy bệnh phẩm

- Bệnh phẩm thường được thu mẫu vào đầu buổi sáng với sự tuân thủ ıiêm ngặt quy trình lấy mẫu và bảo quản mẫu bệnh phẩm nước tiểu. Lấy mẫu ớc tiểu giữa dòng.
- Ở đối tượng đang đặt xông tiểu: chọc hút nước tiểu bằng kim qua xông ı sau khi tiến hành sát khuẩn xông tiểu.

3. Giá trị bình thường

Âm tính.

4. Các yếu tố góp phần làm thay đổi kết quả xét nghiệm

- Không tuân thủ nghiêm quy trình lấy mẫu bệnh phẩm và bảo quản nước ;u có thể gây sai lạc kết quả xét nghiệm.
- Các thuốc có thể ***làm giảm số lượng*** vi khuẩn niệu: kháng sinh.

5. Lợi ích của xét nghiệm tìm vi khuẩn niệu và giải thích kết quả

XN được chọn để chẩn đoán nhiễm khuẩn tiết niệu với cách biện luận kết quả ıư sau:

- Khi số lượng vi khuẩn niệu (bacteriurie) ≥ 10^5/mL + Tăng bạch cầu niệu >) 000/mL: khả năng nhiễm khuẩn tiết niệu rất cao.
- Khi số lượng vi khuẩn niệu (bacteriurie) 10^2 - 10^4/mL + Tăng bạch cầu niệu 10 000/mL:
  - Xảy ra ở một phụ nữ có biểu hiện triệu chứng tiết niệu (Hội chứng rối loạn iểu - đái mủ [dysurie - pyurie syndrome]): có thể coi là các tình trạng nhiễm khuẩn iết niệu.
  - Có thể gặp ở đối tượng đang được đặt xông tiểu nhất là trường hợp BN ẫn còn đái nhiều hay trước đó đã được dùng kháng sinh.
- Khi số lượng vi khuẩn niệu (bacteriurie) bằng 0 + Tăng bạch cầu niệu > 10)00/mL: nhiễm khuẩn tiết niệu bị cụt đầu, viêm niệu đạo hay lao tiết niệu.
- Khi số lượng vi khuẩn niệu (bacteriurie) ≥ 10^5/mL + số lượng bạch cầu niệu < 10 000/mL:

- Vẫn chẩn đoán có nhiễm khuẩn tiết niệu khi tiến hành cấy vi tìm vi khuẩn lần 2 cũng cho thấy có ≥ 10^5 vi khuẩn/mL với cùng loại vi khuẩn với lần cấy tìm lần 1.
- Có thể do lấy mẫu bệnh phẩm hay bảo quản mẫu không đúng quy cách.

- Khi phát hiện được ≥ 3 loại vi khuẩn từ mẫu bệnh phẩm: Có thể bệnh phẩm bị nhiễm bẩn.

6. Hướng dẫn thực hành lâm sàng dựa trên y học bằng chứng

Các test sàng lọc thường được sử dụng tại các phòng khám và cơ sở y tế ban đầu (dùng que thử nước tiểu và soi trực tiếp mẫu nước tiểu), có giá trị dự đoán dương tính và âm tính để phát hiện vi khuẩn niệu rất thấp ở các đối tượng là người không có triệu chứng. Cấy nước tiểu là chuẩn vàng để phát hiện tình trạng tăng vi khuẩn niệu không gây triệu chứng.

XÉT NGHIỆM VI THỂ NƯỚC TIỂU

1. Giá trị bình thường

Trong điều kiện bình thường, xét nghiệm vi thể nước tiểu có thể thấy.

Biểu hiện đại thể:

- Hồng cầu: 0 - 5/vi trường.
- Bạch cầu: 0 - 5/vi trường.
- TB biểu mô: Một vài chiếc.
- Trụ: Không có.
- Tinh thể: Một vài tinh thể.

2. Có hồng cầu niệu (> 5 HC/1 vi trường)

Tất cả các đái máu đại thể hay vi thể ở nam (> 5 HC/1 vi trường) cần được tiến hành thăm dò chuyên khoa hệ tiết niệu.

Ở nữ, có HC trong nước tiểu có thể là hậu quả của nhiễm bẩn âm đạo (nhất là trong thời gian hành kinh). Tuy vậy, nếu nguồn gốc phụ khoa được loại trừ, bắt buộc phải tiến hành thăm dò chuyên khoa về tiết niệu.

- Các ***nguyên nhân chính gây đái máu vi thể*** là:
- Do đặt xông tiểu.
- U biểu mô tuyến (adenoma) và ung thư tuyến tiền liệt.

- Viêm bàng quang.
- Polyp bàng quang và ung thư bàng quang.
- Bệnh nhiễm sán máng (schistosomiase) bàng quang.
- Sỏi thận và sỏi niệu quản.
- Ung thư biểu mô tế bào thận (hypernephroma) và nang thận.
- Lao thận.
- Viêm tiểu cầu thận.

- Các ***nguyên nhân ít gặp gây đái máu*** là:

- Hoại tử nhú thận.
- Nhồi máu thận.
- Viêm nội tâm mạc do vi khuẩn.
- Đái máu do gắng sức.
- Bệnh Berger (hay viêm cầu thận mạn do IgA).
- Các rối loạn đông máu.

3. Có nhiều bạch cầu niệu (> 5 bạch cầu/vi trường)

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- **Nhiễm bẩn** bởi các vi khuẩn ở niệu đạo, âm đạo hay ở ống tiêu hoá. Trong trường hợp này, cấy nước tiểu âm tính hay có thể dương tính với nhiều mầm bệnh (≥ 3). Trong trường hợp nghi vấn bị nhiễm bẩn bất thường, cần tiến hành lấy một mẫu bệnh phẩm nước tiểu bằng cách đặt xông bàng quang.

- **Đặt xông bàng quang lâu ngày**: cấy nước tiểu hoặc âm tính hoặc dương tính.

- **Nhiễm khuẩn nước tiểu**: Trong trường hợp này, cấy nước tiểu dương tính (> 100 000 vi khuẩn/mL nước tiểu, với từ 1 đến 2 mầm bệnh khác nhau).

Các mầm bệnh chính gây nhiễm khuẩn nước tiểu:

- E.Coli.
- Klebsiella.
- Proteus.
- Cầu khuẩn ruột (enterocoques) (Vd: liên cầu khuẩn phân [streptococcus faecalis]).

Bệnh phẩm nuôi cấy mọc lên 10 000 - 100 000 khuẩn bệnh/mL không có ý nghĩa có nhiễm khuẩn nước tiểu, trừ khi BN đang được dùng kháng sinh.

- **Lao thận**: Tất cả các đái bạch cầu với cấy nước tiểu âm tính sau nhiều lần cấy cần được xem xét khả năng bệnh nhân bị lao thận, nhất là khi pH nước tiểu axit. XN trực tiếp tìm BK hoặc dương tính, hoặc âm tính (cấy tìm BK phải dương tính).
- **Khối u bàng quang**.
- **Viêm thận do luput**.

4. Có nhiều tế bào biểu mô

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Nhiễm bẩn từ niệu đạo hay âm đạo.
- Viêm bàng quang.
- Tổn thương ống thận (viêm đài bể thận, hoại tử ống thận, hoại tử nhú thận, tổn thương do độc tố hay do thuốc).

Chú ý:

Khi càng có nhiều TB biểu mô thì càng khó nhận định kết quả vi khuẩn.

5. Có các trụ niệu

Các trụ được hình thành dưới tác động của quá trình đào thải các protein, bạch cầu, hồng cầu hay các mảnh vụn tế bào trong lòng các ống thận. Để phát hiện các trụ này đòi hỏi phải XN nước tiểu mới.

Nhiều loại trụ niệu có thể được thấy khi xét nghiệm nước tiểu:

- ***Trụ biểu mô***: Các tế bào biểu mô trong các ống thận là thành phần để tạo nên các trụ này.
- ***Trụ HC***: Là bằng chứng bệnh lý chảy máu nguồn gốc thận.
- ***Trụ BC***: Là bằng chứng của bệnh lý viêm ở thận (viêm đài bể thận, viêm cầu thận, bệnh thận kẽ).
- ***Trụ Hyalin***: Xuất hiện khi có protein niệu.
- ***Trụ hạt***: Bao gồm các tế bào hoại tử và protein. Xuất hiện trong trường hợp có protein niệu, bệnh viêm cầu thận và tăng HA.
- ***Trụ mỡ***: Các trụ mỡ được hình thành từ các giọt mỡ và nó được gặp trong hội chứng thận hư.

Bảng 3. Xuất hiện các trụ niệu và ý nghĩa lâm sàng

Loại trụ niệu	Gặp trong các bệnh lý
Trụ biểu mô (Epithelial casts)	Hoại tử ống thận cấp Sản giật Viêm thận - cầu thận (glomerulonephritis) Ngộ độc kim loại nặng Viêm thận kẽ Hội chứng thận hư Tổn thương ống thận
Trụ mỡ (Fatty casts)	Bệnh thận mạn ĐTĐ Viêm thận - cầu thận Suy giáp Hội chứng thận hư
Trụ hạt (Granular casts)	Suy thận cấp Ngộ độc chì mạn Suy thận mạn Viêm thận - cầu thận Tăng huyết áp ác tính Viêm đài bể thận Lao thận Gắng sức thể lực quá mạnh Nhiễm độc thai nghén
Trụ Hyalin (Hyaline casts)	Nước tiểu acid Suy thận mạn Suy tim ứ huyết Viêm thận - cầu thận Protein niệu Viêm đài bể thận Gắng sức thể lực quá mạnh

Loại trụ niệu	Gặp trong các bệnh lý
Trụ hồng cầu	Bệnh mô tạo keo Tình trạng viêm cấp Viêm thận - cầu thận Hội chứng Goodpasture Tăng huyết áp ác tính Nhồi máu thận Thiếu máu tế bào hình liềm Viêm nội tâm mạc bán cấp do vi khuẩn Viêm mạch nhỏ (vasculitis)

6. Có các tinh thể

Tích tụ của một số chất trong nước tiểu gây ra sự hình thành các tinh thể. Các tinh thể niệu cũng có thể được hình thành khi để nước tiểu lâu trong điều kiện nhiệt độ phòng trước khi đưa tới phòng xét nghiệm, hay do dùng một số thuốc gây nên. Khi nước tiểu chỉ có một vài tinh thể sẽ ít có ý nghĩa lâm sàng. Tuy nhiên, khi rất nhiều tinh thể được hình thành trong nước tiểu nó có thể báo hiệu nguy cơ hình thành sỏi thận.

Các loại tinh thể chính có thể được thấy khi xét nghiệm nước tiểu là:

- ***Tinh thể oxalat canxi***: Xuất hiện ở pH axit và dễ xuất hiện khi dùng một số thực phẩm (Vd: đại hoàng, cải bắp, củ cải, chè, cacao, hạt hồ đào).
- ***Tinh thể axit uric***: Kết tủa ở pH axit và chủ yếu xuất hiện khi nồng độ axit uric trong máu > 9 mg/dL hay khi hệ số thanh thải acid uric tăng.
- ***Tinh thể photphat ammoniac - magiê***: Xuất hiện ở pH kiềm.
- ***Tinh thể cystin***: Kết tủa ở pH axit0.

Một số loại thuốc có thể gây sự hình thành các tinh thể trong nước tiểu khi nước tiểu bị axit: Acetazolamid, axit aminosalicylic, axit ascorbic, nitrofurantoin, theophyllin, thuốc lợi tiểu nhóm thiazid.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM VI THỂ NƯỚC TIỂU

1. Xét nghiệm cho phép chẩn đoán:

- Tình trạng nhiễm khuẩn nước tiểu.
- Đái máu vi thể.
- Sỏi tiết niệu.

2. Xét nghiệm cho phép theo dõi hiệu quả của một điều trị bằng kháng sinh.

3. Xét nghiệm cho phép hướng dẫn một số chẩn đoán (Vd: có các trụ HC chứng tỏ nguồn gốc thận của một chảy máu).

XÉT NGHIỆM CÁC YẾU TỐ ĐÔNG MÁU

(Coagulation Factor Assay [Factor Assay, Clotting Factors])

NHẮC LẠI SINH LÝ

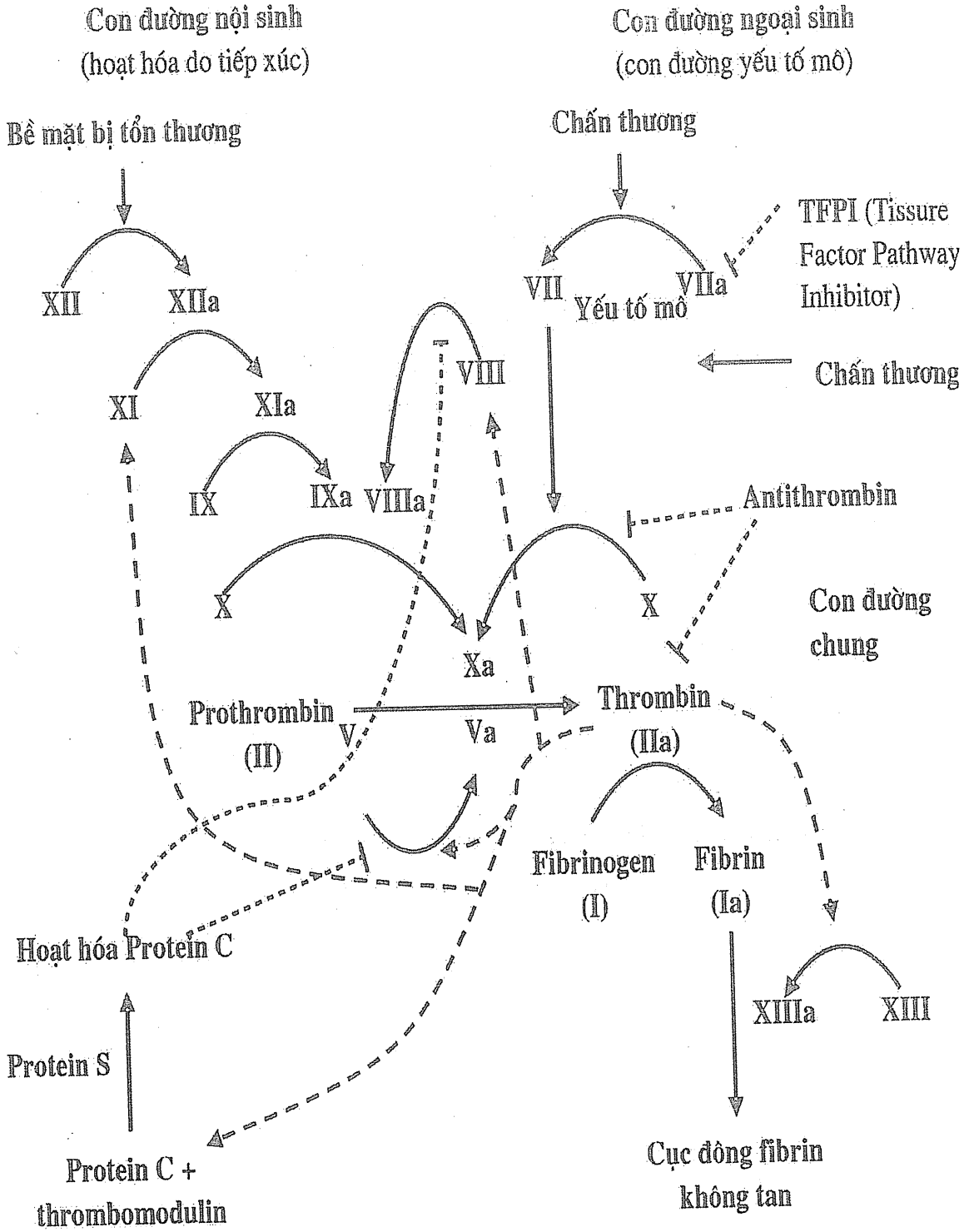
Một khi xảy ra tình trạng tổn thương mô hay mạch máu, các tiểu cầu ngưng tập tại vùng bị tổn thương. Các tiểu cầu này giải phóng các yếu tố gây khởi phát quá trình đông máu (hemostasis). Quá trình đông máu bao gồm 2 con đường chính (con đường nội sinh và con đường ngoại sinh) và một con đường chung dẫn tới sự hình thành fibrin (*Hình 1*). Chính loại tổn thương khởi thủy sẽ quyết định con đường đông máu nào sẽ được kích hoạt.

Con đường đông máu nội sinh (intrinsic pathway) được khởi động khi có tình trạng tổn thương đối với máu hay khi máu được tiếp xúc với chất collagen ở thành của các mạch máu bị tổn thương. Con đường nội sinh cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Prekallikrein (yếu tố Fletcher).
- Kiniogen có TLPT cao (yếu tố Fitzgerald).
- Yếu tố XII (yếu tố Hageman).
- Yếu tố XI (yếu tố Rosenthal).
- Yếu tố IX (yếu tố chống ưa chảy máu B).
- Yếu tố VIIIc (yếu tố chống ưa chảy máu A).

Con đường đông máu ngoại sinh (extrinsic pathway) được khởi động khi có tình trạng tổn thương đối với mô hay với thành mạch máu. Con đường đông máu ngoại sinh cần tới sự tham gia của các yếu tố đông máu:

- Yếu tố III (thrombolastin tổ chức) do các tế bào mạch máu hay mô bị tổn thương giải phóng.
- Yếu tố VII (proconvertin hay yếu tố bền vững).



Ghi chú: TFPI (tissue factor pathway inhibitor) - chất ức chế con đường yếu tố mô

Hình 1. Sơ đồ quá trình đông máu

Cả hai con đường cuối cùng dẫn đến *con đường đông máu chung* với sự hoạt hóa yếu tố đông máu X (Stuart - Prower factor). Yếu tố X khi được hoạt hóa sẽ dẫn tới bước

kế tiếp, trong đó prothrombin (yếu tố II) được chuyển thành thrombin (yếu tố IIa). Sau đó thrombin kích thích sự hình thành fibrin (yếu tố Ia) từ fibrinogen (yếu tố I). Fibrin này, với sự tham gia của yếu tố làm ổn định fibrin (fibrin stabilizing factor) (hay yếu tố XIII) hình thành một cục đông fibrin ổn định tại vị trí tổn thương.

Một khi cục đông fibrin không còn cần thiết nữa, nó sẽ được tiêu đi nhờ các chất gây tiêu fibrin (fibrinolytic agents) của cơ thể như plasmin gây nên các sản phẩm thoái giáng fibrin (fibrin degradation products). Tất cả các lượng thừa của các yếu tố đông máu còn tồn dư sau dây truyền đông máu sẽ được các chất ức chế fibrin (Vd: antiplasmin, antithrombin III và protein C) làm bất hoạt. Điều này giúp ngăn ngừa sự hình thành lan tràn các cục đông fibrin trong cơ thể.

Bảng 1. **Các yếu tố đông máu**

Danh pháp quốc tế	Đồng nghĩa	Tìm thấy ở
Yếu tố I	Fibrinogen	Huyết tương
Yếu tố II	Prothrombin	Huyết tương
Yếu tố III	Tissue thromboplastin (thromboplastin mô)	Các tế bào mô
Yếu tố IV	Calcium ion (ion canxi)	Huyết tương
Yếu tố V	Proaccelerin Prothrombin accelerator Accelerator globulin Labile factor (yếu tố dễ bị phân hủy)	Huyết tương
Yếu tố VII	Serum prothrombin conversion accelerator Proconvertin Autoprothrombin 1 Stable factor (yếu tố bền vững)	Huyết tương
Yếu tố VIII	Antihemophilic factor (AHF) (yếu tố chống bệnh ưa chảy máu) Platelet cofactor 1 (đồng yếu tố 1 tiểu cầu) Thromboplastinogen Antihemophilic factor A (yếu tố chống bệnh ưa chảy máu A)	Huyết tương
Yếu tố IX	Plasma thromboplastin component (PTC) Christmas factor (yếu tố Christmas) Platelet cofactor 2 (đồng yếu tố 2 tiểu cầu) Antihemophilic factor B (yếu tố chống bệnh ưa chảy máu B) Autoprothrombin 2	Huyết tương

Danh pháp quốc tế	Đồng nghĩa	Tìm thấy ở
Yếu tố X	Stuart - Prower factor (yếu tố Stuart - Prower) Stuart factor (yếu tố Stuart) Autoprothrombin 3	Huyết tương
Yếu tố XI	Plasma thromboplastin antecedent (PTA)	Huyết tương
Yếu tố XII	Hagemen factor (yếu tố Hageman) Contact factor (yếu tố tiếp xúc)	Huyết tương
Yếu tố XIII	Fibrin - stabilizing factor (yếu tố làm ổn định fibrin) Plasma transglutaminase (transglutaminase huyết tương) Laki - Lorand factor (yếu tố Laki - Lorand)	Huyết tương
Yếu tố tiểu cầu	Platelet factor 3 (yếu tố 3 tiểu cầu)	Tiểu cầu

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN các yếu tố đông máu được chỉ định để xác định xem BN có bị tình trạng thiếu hụt bẩm sinh hay mắc phải của bất kỳ yếu tố đông máu nào hay không.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

- **Chuẩn bị lấy mẫu máu:**

▫ Giải thích cho BN về mục đích XN và sự cần thiết phải lấy máu để định lượng các yếu tố đông máu.

▫ ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

▫ ***Nếu có thể***, yêu cầu BN ngừng dùng wafarin sodium trong vòng 2 tuần hay heparin trong vòng 2 ngày trước khi lấy máu làm XN.

- **Tiến hành lấy mẫu máu:** XN được tiến hành trên huyết thanh. Lấy khoảng 7 mL máu vào ống nghiệm và đặt ngay mẫu bệnh phẩm sau khi lấy trong đá lạnh.

- **Sau khi lấy mẫu máu:**

▫ Sau khi lấy máu, cần chuyển ngay bệnh phẩm được bảo quản trong đá lạnh tới phòng XN.

▫ Khuyến cáo BN dùng lại các thuốc chống đông như trước khi XN tùy chỉ định.

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

50 - 150% (có thể tham khảo các giá trị bình thường đối với một số yếu tố đông chuyên biệt tùy theo phòng XN chuyên khoa).

THAY ĐỔI NỒNG ĐỘ CÁC YẾU TỐ ĐÔNG MÁU CỤ THỂ

1. Yếu tố I (Fibrinogen)

- ***Giảm nồng độ***:

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).
- Tiêu fibrin.
- Bệnh lý gan.

2. Yếu tố II (Prothrombin)

- ***Giảm nồng độ***:

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Bệnh lý gan.
- Thiếu hụt vitamin K.

3. Yếu tố V (Labile factor/Proaccelerin)

- ***Giảm nồng độ***:

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Huyết khối tĩnh mạch sâu.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).
- Tiêu fibrin.
- Bệnh lý gan.
- Tắc mạch phổi.

4. Yếu tố VII (Stable factor/Proconvertin)

- ***Giảm nồng độ***:

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Bệnh lý chảy máu ở trẻ sơ sinh.

- Bệnh Kwashiokor.
- Bệnh lý gan.
- Thiếu hụt vitamin K.

5. Yếu tố VIII (Antihemophilic globulin)

- *Tăng nồng độ*:

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh mạch vành.
- Hội chứng Cushing.
- Cường chức năng giáp.
- Hạ đường huyết.
- Tình trạng viêm.
- Có thai những tháng cuối.
- Bệnh macroglobulin máu (macroglobulinemia.
- Bệnh đa u tủy xương.
- Giai đoạn sau mổ.
- Sử dụng progesteron.
- Tăng hoạt tính "phản hồi" ("rebound activity") sau khi ngừng đột ngột warfarin.
- Tình trạng huyết khối tắc mạch (thromboembolic).

- *Giảm nồng độ*:

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Bệnh tự miễn.
- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).
- Tiêu fibrin.
- Bệnh Hemophylia A.
- Bệnh von Willebrand.

6. Yếu tố IX (Yếu tố Christmas)

- *Giảm nồng độ*:

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Xơ gan.

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC).
- Bệnh hemophilia B (bệnh Christmas).
- Bệnh lý chảy máu của trẻ sơ sinh.
- Bệnh lý gan.
- Hội chứng thận hư.
- Trẻ sơ sinh bình thường.
- Thiếu hụt vitamin K.

7. Yếu tố X (Yếu tố Stuart - Prower)

- ***Tăng nồng độ***:

Nguyên nhân chính thường gặp là: Khi có thai.

- ***Giảm nồng độ***:

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Đông máu rải rác trong lòng mạch (DIC.
- Thiếu hụt vitamin K.

8. Yếu tố XI (Plasma thromboplastin antecedent)

- ***Giảm nồng độ***:

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Bệnh tim bẩm sinh.
- Bệnh hemophilia C.
- Giảm hấp thu vitamin K ở ruột non.
- Bệnh lý gan.
- Trẻ sơ sinh bình thường.
- Tình trạng stress.
- Thiếu hụt vitamin K.

9. Yếu tố XII (Yếu tố Hageman)

- ***Tăng nồng độ***:

Nguyên nhân chính thường gặp là: Hoạt động thể lực.

- *Giảm nồng độ*:

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Thiếu hụt bẩm sinh.
- Hội chứng thận hư.
- Trẻ sơ sinh bình thường.
- Có thai.

10. Yếu tố XIII (Yếu tố ổn định fibrin)

- *Giảm nồng độ*:

Các *nguyên nhân chính* thường gặp là:

- Không có gammaglobulin máu (agammaglobulinemia.)
- Tăng fibrinogen máu.
- Ngộ độc chì.
- Bệnh lý gan.
- Bệnh đa u tủy xương.
- Thiếu máu ác tính.
- Giai đoạn sau mổ.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Mẫu bệnh phẩm bị vỡ hồng cầu có thể làm thay đổi kết quả XN.
- Thuốc có thể làm thay đổi kết quả XN định lượng các yếu tố đông máu: Thuốc chống đông.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM ĐỊNH LƯỢNG CÁC YẾU TỐ ĐÔNG MÁU

- XN hữu ích trong chẩn đoán bệnh hemophilia và/hoặc các rối loạn đông máu bẩm sinh hay mắc phải. Trong XN này, máu của BN được trộn với huyết thanh bình thường hoặc huyết thanh được chuẩn bị bằng cách *cho thêm* yếu tố đông máu đặc hiệu mà bệnh nhân bị nghi vấn bị thiếu. Trên cơ sở kết quả thử nghiệm ban đầu có thể chỉ định tiến hành định lượng yếu tố đông máu cụ thể mà bệnh nhân bị nghi ngờ thiếu hụt.
- XN thời gian prothrombin (PT) và thời gian thromboplastin được hoạt hóa từng phần (aPTT) thường được chỉ định làm và phân tích kết hợp để giúp dự kiến yếu tố đông máu chuyên biệt nào có thể bị thiếu hụt:

- Nếu cả PT và aPTT bị kéo dài bất thường: Nhiều khả năng tình trạng thiếu hụt có liên quan với các yếu tố II, V hay X.
- Nếu PT bị kéo dài song aPTT bình thường: Yếu tố VII có thể bị thiếu hụt.
- Nếu PT bình thường, song aPTT bất thường: Tình trạng thiếu hụt có thể liên quan với các yếu tố đông máu thuộc con đường nội sinh (Vd: yếu tố VIII, IX, XI, XII).

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

Có thể gặp các biến chứng liên quan với lấy máu XN như máu tụ tại vị trí lấy máu do thời gian chảy máu bị kéo dài.

YẾU TỐ DẠNG THẤP

(Facteurs Rhumatoides / Rheumatoid factor [RF], Rheumatoid Arthritis Factor)

NHẮC LẠI SINH LÝ

Viêm khớp dạng thấp là một tình trạng viêm tiến triển mạn tính của mô liên kết tác động chủ yếu tới các khớp nhỏ ngoại vi như khớp ngón tay và cổ tay. Mặc dù tình trạng phá hủy khớp rất thường được nghĩ tới khi nhắc tới viêm khớp dạng thấp, song đây là một bệnh hệ thống và nó cũng có thể tác động tới các hệ thống khác của cơ thể.

Phản ứng tự miễn xảy ra ở mô hoạt dịch, dẫn tới tình trạng sưng đau, nóng, đỏ da và mất chức năng ở vị trí các khớp bị tác động. Trong quá trình viêm, các kháng thể phối hợp cùng với các kháng nguyên tương ứng hình thành các phức hợp miễn dịch. Các phức hợp này lắng đọng tại mô hoạt dịch, kích hoạt phản ứng viêm và dẫn tới tổn thương được thấy tại khớp ở các BN bị viêm khớp dạng thấp.

Một trong các test chẩn đoán đối với viêm khớp dạng thấp là XN tìm yếu tố dạng thấp (rheumatoid factor). Yếu tố dạng thấp (RF) là các globulin miễn dịch (thường gặp nhất là týp IgM) được cơ thể sản xuất ra để chống lại đoạn Fc của các globulin miễn dịch "bị biến đổi" (dénaturées) thuộc typ IgG. Thường có thể phát hiện được globulin miễn dịch này bằng test latex (gây ngưng kết huyết thanh của BN bằng các hạt Latex được phủ IgG người) hay bằng phản ứng Waaler - Rose (gây ngưng kết huyết thanh của BN bằng các hồng cầu cừu được phủ IgG của thỏ).

MỤC ĐÍCH VÀ CHỈ ĐỊNH XÉT NGHIỆM

XN giúp cho chẩn đoán viêm đa khớp dạng thấp.

CÁCH LẤY BỆNH PHẨM

XN được tiến hành trên huyết thanh. ***Không nhất thiết cần yêu cầu BN phải nhịn ăn trước khi lấy máu XN.***

GIÁ TRỊ BÌNH THƯỜNG

- Định tính: Âm tính.
- Định lượng theo kĩ thuật đo độ đục: < 60 U/mL (< 60 kU/L).
- Ngưỡng hiệu giá (+) là 1/32 đối với phản ứng Waaler - Rose và 1:80 đối với test latex.

YẾU TỐ DẠNG THẤP DƯƠNG TÍNH

Các ***nguyên nhân chính*** thường gặp là:

- Mảnh ghép cùng loài (allograft).
- Viêm cột sống dính khớp (ankylosing spondylitis).
- Ung thư.
- Xơ gan.
- Có ngưng kết tủa lạnh (cryglobulinemia).
- Nhiễm cytomegalovirus.
- Viêm da cơ (dermatomyosis).
- Viêm gan.
- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Bệnh cúm.
- Bệnh thận.
- Bệnh gan.
- Bệnh phổi.
- Sốt rét.
- Viêm xương khớp.
- Bệnh lý quanh cuống răng (periondotal disease).
- Viêm khớp dạng thấp.

- Bệnh Rubella.
- Bệnh sarcoid (sarcoidosis).
- Xơ cứng bì.
- Hội chứng Sjogren.
- Viêm nội tâm mạc bán cấp do vi khuẩn.
- Giang mai.
- Lupus ban đỏ hệ thống.
- Lao.
- Các nhiễm trùng do virus.

CÁC YẾU TỐ GÓP PHẦN LÀM THAY ĐỔI KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Kết quả tìm yếu tố dạng thấp (RF) dương tính giả có thể xảy ra ở người già và ở các đối tượng vừa mới được tiêm phòng nhiều loại vaccin và/hoặc truyền máu.
- Aspirin và thuốc chống viêm không phải steroid không có tác động giao thoa với XN tìm yếu tố dạng thấp.

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM TÌM YẾU TỐ DẠNG THẤP (RF)

1. XN hữu ích để chẩn đoán viêm khớp dạng thấp: Test tìm yếu tố dạng thấp (+) được thấy (với hiệu giá thay đổi) ở 70 - 80% các BN bị viêm đa khớp dạng thấp.
2. Kháng thể này được sản xuất bởi mô hoạt dịch, có thể xuất hiện trong các bệnh của mô liên kết, bệnh lý tự miễn dịch và trong các nhiễm trùng mạn tính (Vd: viêm nội tâm mạc bán cấp nhiễm khuẩn).

CÁC HƯỚNG DẪN THỰC HÀNH LÂM SÀNG DỰA TRÊN Y HỌC BẰNG CHỨNG

Theo tiêu chuẩn của ***Hội Thấp khớp học Mỹ*** (American Rheumatism Assocation Criteria) (Arnett, 1988), các tiêu chuẩn để phân loại viêm khớp dạng thấp bao gồm:

1. Cứng khớp buổi sáng (kéo dài ít nhất 1 giờ trước khi đạt được sự cải thiện tối đa).
2. Viêm khớp tác động tới ≥ 3 vùng khớp (đồng thời với tình trạng sưng mô mềm hay tràn dịch khớp).
3. Viêm khớp tác động tới các khớp bàn tay (khớp cổ tay, khớp gian ngón và khớp bàn ngón).

4. Viêm khớp đối xứng hai bên (tác động đồng thời các khớp ở các hai bên của cơ thể).

5. Có các hạt dưới da dạng thấp (các hạt dưới da ở vùng củ xương hay mặt duỗi của khớp).

6. Test tìm yếu tố dạng thấp (+).

7. Có các thay đổi hình ảnh X quang (các thay đổi này điển hình đối với viêm khớp dạng thấp trên phim chụp cổ tay và bàn tay).

Để chẩn đoán viêm khớp dạng thấp, BN phải có ít nhất 4 trong số 7 tiêu chuẩn. Tiêu chuẩn từ 1 đến 4 phải được thể hiện trong vòng ít nhất 6 tuần.

CÁC CẢNH BÁO LÂM SÀNG

- Test tìm yếu tố dạng thấp (+) không đặc hiệu đối với bệnh viêm khớp dạng thấp do cũng có thể gặp test tìm yếu tố dạng thấp (+) ở nhiều bệnh lý khác.
- Phát hiện được yếu tố dạng thấp ở mức hiệu giá thấp không được coi là bằng chứng để chẩn đoán viêm khớp dạng thấp và được thấy ở 4% người bình thường và tới 20% người > 70 tuổi hoàn toàn khỏe mạnh.
- Thường thì XN tìm yếu tố dạng thấp được tiến hành đồng thời với XN tìm kháng thể kháng nhân, protein C phản ứng (C - RP), tốc độ lắng hồng cầu và công thức máu.
  - BN bị viêm khớp dạng thấp thường có thiếu máu do bệnh mạn tính và tăng tốc độ lắng hồng cầu.
  - Yếu tố RF có thể được sử dụng cùng với XN tìm kháng thể kháng - SS - A (Ro) và anti - SS - B (La) để chẩn đoán hội chứng Sjogren.

Phụ lục 1

CÁC GIÁ TRỊ XÉT NGHIỆM QUY CHIẾU BÌNH THƯỜNG THEO CÁC PHÒNG XÉT NGHIỆM TẠI MỸ

(NORMAL REFERENCE LABORATORY VALUES)

Bảng **các giá trị xét nghiệm quy chiếu bình thường** dưới đây trình bày giá trị bình thường, phương pháp xét nghiệm (thường làm) và hệ số chuyển đổi sang hệ đơn vị SI của các xét nghiệm được thực hiện tại các bệnh viện ở Mỹ[1,2]. Do hệ đơn vị SI vẫn chưa được phê chuẩn như hệ đơn vị chuẩn tại Mỹ nên rất cần có bảng các giá trị xét nghiệm quy chiếu bình thường trình bày song song hệ đơn vệ SI (được phê chuẩn ở nhiều nước) với các đơn vị cổ điển tại các phòng xét nghiệm tại Mỹ và tại Anh để bạn đọc tiện tra cứu.

Bảng 1. Các xét nghiệm hóa sinh chung (GENERAL CHEMISTRY)

Xét nghiệm	Tiến hành trên bệnh phẩm	Đơn vị của phòng XN Mỹ	Đơn vị SI	Phương pháp xét nghiệm	HS chuyển đổi sang hệ đv SI
Acid uric (Uric acid)	Huyết thanh			Phương pháp enzym so màu	59,48
Nữ		2,3-6,6 mg/dL	137-393 µmol/L		
Nam		3,6-8,5 mg/dL	214-506 µmol/L		
Alanin aminotransferase (ALT, SGPT) (Alanine amino-transferase)	Huyết thanh			Động học enzym	0,01667
Nữ		7-30 U/L	0,12-0,50 µkat/L		
Nam		10-55 U/L	0,17-0,91 µkat/L		
Albumin	Huyết thanh	3,1-4,3 g/dL	31-43 g/L	Phương pháp so màu (bromocresol purple)	10
Aldolase	Huyết thanh	0-7 U/L	0-117 nkat/L	Động học enzym	16,67
Alpha$_1$-antitrypsin	Huyết thanh	85-213 mg/dL	0,85-2,13 g/L	Đo độ đục	0,011
Alpha-fetoprotein (non maternal)	Huyết thanh	< 10 IU/mL	< 7,75 µg/L	XN miễn dịch	0,775
Ammoniac máu (Ammonia in the blood)	Huyết tương	12-55 µmol/L	12-55 µmol/L	Phương pháp enzym	1
Amylase	Huyết thanh	53-123 U/L	0,88-2,05 nkat/L	Động học enzym	0,01667
	Nước tiểu	0-375 U/L	0-6,25 µkat/L		

Aspartat aminotransferase (AST, SGOT) (Aspartate amino-transferase)	Huyết thanh			Động học enzym	0,01667
Nữ		9-25 U/L	0,15-0,42 µkat/L		
Nam		10-40 U/L	0,17-0,67 µkat/L		
Bicarbonat (HCO_3^-)	Máu toàn phần, Huyết thanh	22-26 mEq/L	22-26 mmol/L	Tính toán	1
Bilirubin (trực tiếp)	Huyết thanh	0,0-0,4 mg/dL	0-7 µmol/L	Phương pháp so màu	17,1
Bilirubin (toàn phần)	Huyết thanh	0,0-1,0 mg/dL	0-17 µmol/L	Phương pháp so màu	17,1
CA-19-9	Huyết thanh	< 37,0 U/mL	< 37,0 kU/L	XN miễn dịch	1
CA-125	Huyết thanh	< 20,0 U/mL	< 20,0 kU/L	XN miễn dịch	1
Canxi (Calcium)	Huyết thanh	8,5 -10,5 mg/dL	2,1-2,6 mmol/L	Phương pháp so màu	0,25
	Nước tiểu	0-300 mg/ ngày	0-7,5 mol/ngày	Hấp thụ nguyên tử	0,025
Canxi (ion hóa)	Huyết tương	1,14-1,3 mmol/L	1,14 -1,30 mmol/L	Điện cực ion chọn lọc	1
Carboxy-hemoglobin	Máu toàn phần	< 5% hemoglobin toàn phần	< 0,05 phân số của độ bão hòa hemoglobin toàn phần	Đo quang phổ đa bước sóng (Multiwavelength spectrophotometry)	0,01
Ceruloplasmin	Huyết thanh	23-43 mg/dL	230-430 mg/L	Hoạt độ oxidase	10
Cetôn máu và nước tiểu (Ketone)	Huyết thanh Nước tiểu	Âm tính	Âm tính	Phương pháp so màu (nitroprusside)	

Clo máu và nước tiểu (Chloride, blood and urine)	Huyết tương Huyết thanh	100-108 mmol/L	100-108 mmol/L	Coulometry	1
	Nước tiểu	10-200 mmol/L	10-200 mmol/L	Coulometry	1
Cholesterol	Huyết thanh				0,02586
Giá trị mong muốn		< 200 mg/dL	< 5,18 mmol/L	Enzym so màu	
Giới hạn bình thường cao		200-239 mg/ dL	5,18-6,19 mmol/L		
Cao		≥ 240 mg/dL	≥ 6,2 mmol/L		
	Nước tiểu	0-60 µg/dL/ ngày	0,0-0,94 µmol/ngày	Hấp thụ nguyên tử	0,01574
CO_2 -Hàm lượng CO_2 toàn phần (Carbon dioxide)	Huyết thanh	24,0-30,9 mmol/L	20-30,9 mmol/L	Điện cực CO_2	1
CO_2-áp lực riêng phần, máu động mạch [$PaCO_2$]) (Carbon dioxide)	Máu toàn phần	35-45 mmHg	4,7-6,0 kPa	Điện cực CO_2	0,1333
Creatine kinase (CK)	Huyết thanh			Động học enzym	0,01667
Nữ		40-150 U/L	0,67-2,5 µkat/L		
Nam		60-400 U/L	1,0- 6,67 µkat/L		
Phân số isoenzym MB của creatinin kinase (Creatine kinase isoenzym MB fraction)	Huyết thanh	0-7,5 ng/mL	0-7,5 µg/L	Phương pháp enzym hoặc điện di	1
Chỉ số isoenzym của CK (Creatine kinase isoenzym index)	Huyết thanh	0,0-3,0% relative index	Không	[ng/mL] / [total CK (U/L) x100]	Không

Creatinin máu và nước tiểu (Creatinine)	Huyết thanh	0,6-1,5 mg/dL	53-133 µmol/L	Phương pháp so màu hoặc enzym	88,4
	Nước tiểu	15-25 mg/kg/ ngày	0,13-0,22 mmol/ kg/ngày		0,0088
Dịch não tủy (Cerebral fluid)	Dịch não tủy				
Albumin		11-48 mg/dL	0,11-0,48 g/L	Đo độ đục	
Số lượng tế bào		0-5 TB đơn nhân/µL	0-5 x 10^6 tế bào/L	Đếm thủ công	
Clo		120-130 mmol/L	120-130 mmol/L	So màu	
Glucose		50-75 mg/dL	2,8-4,2 mmol/L	P.pháp enzym	
IgG		8,0-8,6 mg/dL	0,08-0,086 g/L	Đo độ đục	
Áp lực		70-180 mm H_2O	70-180 tùy đơn vị	Đo thủ công	
Protein		15-45 mg/dL	0,15-0,45 g/L	Đo độ đục	
Độ bão hòa oxy, máu động mạch (Oxygen saturation)	Máu toàn phần	96-100%	0,96-1,00	Máy đo độ bão oxy mạch nảy (Pulse oxymetry)	0,01
Độ thẩm thấu máu (Osmalality)	Huyết thanh	280-296 mOsm/kg H_2O	280-296 mmol/kg	Đo độ hạ băng điểm (Freezing-point depression)	1
Đồng (Copper)	Huyết tương	70-155 µg/dL	11-24,4 µmol/L	Hấp thụ nguyên tử	0,1574
Enzym chuyển đổi angiotensin (ACE) (Angiotensin-converting enzyme)	Huyết thanh	10-50 U/L	167-834 nkat/L	Động học enzym	16,67
Gamma-glutamyl transpeptidase (GGT)	Huyết thanh	1,0-60,0 U/L	0,02-1,00 µkat/L	Động học enzym	0,01667
Globulin	Huyết thanh	2,6-4,1 g/dL	26-41 g/L	*Tính toán*: Protein toàn phần -albumin hay đo trực tiếp	10

Glucose (lúc đói)	Huyết tương	70-110 mg/dL	3,9-6,1 mmol/L	Enzym so màu	0,05551
Kali (Potassium)	Huyết thanh	3,5-5,0 mmol/L	3,5-5,0 mmol/L	Điện cực ion chọn lọc	1
	Nước tiểu	Phụ thuộc chế độ ăn	Phụ thuộc chế độ ăn	Điện cực ion chọn lọc	1
Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt (Prostate- Specific antigen [PSA])	Huyết thanh			XN miễn dịch	1
Nữ		0,0-0,5 µg/L	0,0-0,5 µg/L		
Nam < 40 tuổi		0,0-2,0 µg/L	0,0-2,0 µg/L		
Nam ≥ 40 tuổi		0,0-4,0 µg/L	0,0-4,0 µg/L		
Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi (Carcino-Embryonic Antigen [CEA])	Huyết tương Huyết thanh	0,0- 3,0 ng/mL	0,0-3,0 µg/L	XN miễn dịch	1
Lactate dehydrogenase (LDH)	Huyết thanh	110-210 U/L	1,83-3,5 µkat/L	Động học enzym	0,01667
Các isoenzym của LDH (Lactate dehydrogenase isoenzymes)	Huyết thanh			Điện di (Electrophoresis)	0,01
LDH1		17-27%	0,17-0,27		
LDH2		28-38%	0,28-0,38		
LDH3		18-28%	0,18-0,28		
LDH4		5-15%	0,05-0,15		
LDH5		5-15%	0,05-0,15		
LDH toàn phần (khi isoenzym được xác định)		110-250 U/L	1,83-4,23 µkat/L		

Lactic acid	Huyết tương	0,5-2,2 mmol/L	0,5-2,2 mmol/L	Phương pháp enzym	1
Lipase	Huyết thanh	4-24 U/dL	0,67- 4,0 µkat/L	Động học enzym	0,1667
Lipoprotein tỉ trọng cao (High-density lipoprotein)	Huyết thanh	< 35 mg/dL	< 0,91 mmol/L	Phương pháp so màu	0,02586
Lipoprotein tỉ trọng thấp	Huyết thanh			Tính toán hay đo trực tiếp	0,02586
Giá trị mong muốn		< 130 mg/dL	< 3,36 mmol/L		
Giới hạn cao có nguy cơ		130-159 mg/dL	3,36-4,11 mmol/L		
Nguy cơ cao		≥ 160 mg/dL	≥ 4,13 mmol/L		
Magiê (Magnesium)	Huyết thanh	1,5-2,0 mEq/L	0,8-1,0 mmol/L	Phương pháp so màu	0,5
Mỡ trong phân (như stearic acid)		1-7 g/ngày	3,5-25 mmol/ ngày	Đo trọng lực (gravimetry)	3,515
Natri (Sodium)	Huyết thanh	135-145 mmol/L	135-145 mmol/L	Điện cực chọn lọc ion	1
	Nước tiểu	Tùy theo chế độ ăn	Tùy theo chế độ ăn	Điện cực chọn lọc ion	1
5'-Nucleotidase	Huyết thanh	1-11 U/L	0,02-0,18 µkat/L	Động học enzym	0,01667
Oxygen (áp lực riêng phần, máu động mạch (PaO_2) trong điều kiện khí phòng)	Máu toàn phần	75-100 mmHg	10,0-13,3 kPa	Điện cực oxy	0,1333
pH máu động mạch	Máu toàn phần	7,35-7,45	7,35-7,45	Điện cực pH	1

Phosphatase acid tuyến tiền liệt (Acid phosphatase)	Huyết thanh	0-0,8 U/L	0,0-13,0 nkat/L	Động học enzym	16,67
Phosphatase kiềm (Alkaline phosphatase)	Huyết thanh			Động học enzym	0,01667
Nữ		30-100 U/L	0,5-1,67 µkat/L		
Nam		45-115 U/L	0,75-1,92 µkat/L		
Phosphatase kiềm của bạch cầu	Máu toàn phần			Mô hóa học (Histochemistry)	
Nữ (không uống thuốc tránh thai)		30-160	Không		Không
Nam		33-188	Không		Không
Phospho vô cơ (Phospho, inorganic)	Huyết thanh	2,6-4,5 mg/dL	0,84-1,45 mmol/L	Phương pháp đo quang phổ	0,3229
	Nước tiểu	Khoảng 1g/ ngày	Khoảng 32 mmol/ ngày		
Protein toàn phần	Huyết thanh	6,0-8,0g/dL	60-80 g/L	Phương pháp so màu	10
	Nước tiểu	< 165 mg/ ngày	< 0,165 g/ngày	Phương pháp đo độ đục	0,001
Triglycerid (lúc đói)	Huyết thanh	40-150 mg/dL	0,45-1,69 mmol/L	Enzym so màu	0,01129
Urê nitrogen (BUN)	Huyết thanh	8-25 mg/dL	2,9-8,8 mmol/L	Đo độ dẫn (Conductivity)	0,357

Bảng 2. **Các xét nghiệm hóa sinh liên quan với chuyên khoa nội tiết (ENDOCRINE CHEMISTRY)**

Xét nghiệm	Tiến hành trên bệnh phẩm	Đơn vị của phòng XN Mỹ	Đơn vị SI	Phương pháp xét nghiệm	HS chuyển đổi sang đơn vị SI
Aldosteron					
Tư thế đứng (Chế độ ăn muối bình thường)	Huyết thanh	4-31ng/dL	110-860 pmol/L	XN miễn dịch	27,74
	Huyết tương				
Tư thế nằm (chế độ ăn muối bình thường)	Huyết thanh	< 16 ng/dL	< 444 pmol/L	XN miễn dịch	27,74
	Huyết tương				
Chế độ ăn muối bình thường (100-180 meq Na^+)	Nước tiểu	6-25 µg/ngày	17-69 nmol/ ngày	XN miễn dịch	2,774
Chế độ ăn ít muối (10 meq Na^+)	Nước tiểu	17-44 µg/ngày	47-122 nmol/ ngày	XN miễn dịch	2,774
Chế độ ăn muối cao	Nước tiểu	0-6 µg/ngày	0-17 nmol/ngày	XN miễn dịch	2,774
Androstenedion	Huyết thanh	60-260 ng/dL	2,1-9,1 nmol/L	XN miễn dịch	0,0349
ADH (Horrmon chống bài niệu [Arginine vasopressin])	Huyết tương	1,0-13,3 pg/mL	1,0-13,3ng/L	XN miễn dịch	1
Calcitonin	Huyết thanh			XN miễn dịch	1
Nữ		0-20 pg/mL	0-20 ng/L		
Nam		0-28 pg/mL	0-28 ng/L		
Catecholamin				HPLC	

Dopamin	Nước tiểu	65-400 µg/ngày	424 -2.612 nmol/ngày		6,53
	Huyết tương	0-30 pg/mL	0-196 nmol/L		6,53
Adrenalin	Nước tiểu	1,7-22,4 µg/ngày	9,3-122 nmol/ ngày		5,458
Tư thế nằm ngửa	Huyết tương	0-110 pg/mL	0-600 pmol/L		5,458
Tư thế đứng	Huyết tương	0-140 pg/mL	0-764 pmol/L		5,458
Noradrenalin	Nước tiểu	12,1-85,5 µg/ ngày	72-505 nmol/ ngày		5,911
Tư thế nằm ngửa	Huyết tương	70-750 pg/mL	0,41- 4,43 nmol/l		0,005911
Tư thế đứng	Huyết tương	200-1.700 pg/ mL	1,18-10,0		0,005911
Chỉ số gắn hormon giáp (Thyroid-hormone-binding index)		0,83-1,17	0,83-1,17	Resin than hoạt tính	1
Chorionic-gonadotropin (hCG) (người không có thai)	Huyết thanh	< 10 mIU/mL	< 10 IU/L	XN miễn dịch	1
Corticotropin (ACTH)	Huyết tương	6,0-76,0 pg/mL	1,3-16,7 pmol/L	XN miễn dịch	0,2202
Cortisol	Huyết tương			XN miễn dịch	27,59
Nhịn ăn, 8h sáng -12h trưa		5,0-25,0 µg/dL	138-690 nmol/L		
12h trưa đến 20h		5,0-15,0 µg/dL	138-410 nmol/L		
20h đến 8h sáng		0,0-10,0 µg/dL	0-276 nmol/L		
Cortisol tự do	Nước tiểu	20-70 µg/ngày	55 -193 nmol/ ngày	XN miễn dịch	2,759

C Peptid	Huyết thanh	0,4-3,7 µg/L	0,10-1,22 nmol/L	XN miễn dịch	0,33
11-Deoxy-cortisol (sau metyrapone)	Huyết tương	> 7,5 µg/dL	> 216 nmol/L	XN miễn dịch	28,86
1,25-Dihydroxy-vitamin D	Huyết thanh	16-42 pg/mL	38-101 pmol/L	XN miễn dịch	2,4
Erythropoietin	Huyết thanh	< 19 mU/mL	≤ 19U/L	XN miễn dịch	1
Estradiol	Huyết thanh			XN miễn dịch	3,671
Nữ	Huyết tương				
Người lớn tuổi tiền mãn kinh		23-361 pg/mL	84 -1325 pmol/L		
Sau khi mãn kinh		< 30 pg/mL	< 110 pmol/L		
Trước tuổi dậy thì		< 20 pg/mL	< 73 pmol/L		
Nam		< 50 pg/mL	< 184 pmol/L		
Gastrin	Huyết tương	0-200 pg/mL	0-200 ng/L	XN miễn dịch	1
Globulin gắn thyroxin (Thyroxine-binding globulin)	Huyết thanh	Phụ thuộc vào tuổi và giới	Phụ thuộc vào tuổi và giới	XN miễn dịch	1
Hemoglobin A_1C	Huyết tương	3,8-6,4%	0,038-0,064	HPLC	0,01
Hormon cận giáp (Parathyroid hormone)	Huyết tương	10-60 pg/mL	10-60 ng/L	XN miễn dịch	1
Hormon kích thích tuyến giáp (Thyroid-stimulating-hormone [TSH])	Huyết thanh	0,5-5,0 µU/L	0,5-5,0 mU/L	XN miễn dịch	1

Hormon tăng trưởng (Growth hormone [GH])	Huyết tương	2,0-6,0 ng/mL	2,0-6,0 µg/L	XN miễn dịch	1
Homovanillic acid	Nước tiểu	0,0-15,0 mg/ ngày	0-82 µmol/ngày	HPLC/Miễn dịch	17
17-Hydroxycor-ticosteroids	Nước tiểu			Phương pháp so màu	2,759
Nữ		2,0-6,0 mg/ngày	5,5-17 µmol/ ngày		
Nam		3,0-10,0 mg/ ngày	8-28 µmol/ngày		
5-Hydroxy-indoleacetic acid	Nước tiểu	2-9 mg/ngày	10-47 µmol/ ngày	Phương pháp so màu	5,23
17-Hydroxy-progesteron	Huyết thanh			XN miễn dịch	3,026
Nữ					
Trước tuổi dậy thì		0,20-0,54 µg/L	0,61-1,63 nmol/L		
Giai đoạn tạo nang trứng		0,02-0,80 µg/L	0,61-2,42nmol/L		
Giai đoạn hoàn thể		0,90-3,04 µg/L	2,72-9,2 nmol/L		
Sau tuổi mãn kinh		< 0,45 µg/L	< 1,36 nmol/L		
Nam					
Trước tuổi dậy thì		0,12-0,30 µg/L	0,36-0,91 nmol/L		
Người lớn		0,20-1,80 µg/L	0,61-5,45 nmol/L		
25-Hydroxy-vitamin D	Huyết thanh	8-55 ng/mL	20-137 nmol/L	XN miễn dịch	2,496
Insulin	Huyết thanh	0-29 µU/mL	0-208 pmol/L	XN miễn dịch	7,175

17-Ketogenic-steroids	Nước tiểu			Phương pháp so màu	3,467
Nữ		3,0-15,0 mg/ ngày	10-52 µmol/ ngày		
Nam		5,0-23,0 mg/ ngày	17-80 µmol/ ngày		
17-Ketosteroids	Nước tiểu			Phương pháp so màu	3,467
Nữ và nam ≤ 10 tuổi		0,1-3,0 mg/ngày	0,4-10,4 µmol/ ngày		
Nữ và nam từ 11-14 tuổi		2,0-7,0 mg/ngày	6,9-24,2 µmol/ ngày		
Nữ ≥ 15 tuổi		5,0-15,0 mg/ ngày	17,3-52 µmol/ ngày		
Nam ≥ 15 tuổi		9,0-22,0 mg/ ngày	31,2-76,3 µmol/ ngày		
Metanephrin (toàn phần)	Nước tiểu	0,0-0,90 mg/ ngày	0,0-4,9 µmol/ ngày	Phương pháp đo quang phổ	5,458
Pregnanediol	Nước tiểu			Sắc ký khí (Gas chro-matograpgy)	3,12
Nữ					
Giai đoạn tạo nang trứng		0,2-6,0 mg/ngày	0,6-18,7 µmol/ ngày		
Giai đoạn hoàng thể		0,1-1,3 mg/ngày	0,3-5,3 µmol/ ngày		
Giai đoạn có thai		Phụ thuộc vào tuổi thai	Phụ thuộc vào tuổi thai		
Nam		0,2-1,2 mg/ngày	0,6-3,7 µmol/ ngày		
Pregnanetriol	Nước tiểu	0,5-2,0 mg/ngày	1,5-6,0 µmol/ ngày	Sắc kị khí	2,972
Prolactin	Huyết thanh			XN miễn dịch	1
Nữ		0-15 ng/mL	0-15 µg/L		
Nam		0-10 ng/mL	0-10 µg/L		

Protein liên quan với hormon cận giáp (Parathyroid-ralated protein)	Huyết tương	< 1,5 pmol/L	< 1,5 pmol/L	XN miễn dịch	1
Renin activity	Huyết tương			XN miễn dịch	0,2778
Khẩu phần muối bình thường					
Tư thế nằm 6h		0,5-1,6 ng/mL/h	0,14-0,44 ng/(L.giây)		
Tư thế đứng 4h		1,9-3,6 ng/mL/h	0,53-1,0 ng/(L.giây)		
Khẩu phần muối thấp					
Tư thế nằm 6h		2,2-4,4 ng/mL/h	0,61-1,22 ng/(L.giây)		
Tư thế đứng 4h		4,0-8,1 ng/mL/h	1,11-2,25 ng/(L.giây)		
Tư thế đứng 4h, dùng lợi tiểu		6,8-15,0 ng/mL/h	1,89-4,17 ng/(L.giây)		
Somatomedin C	Huyết tương			XN miễn dịch	1
Nữ					
Trước tuổi vị thành niên		60,8-724,5 ng/mL	60,8-724,5 µg/L		
Tuổi vị thành niên		112,5-450 ng/mL	112,5-450,0 µg/L		
Người lớn		141,8-389,3 ng/mL	141,8-389,3 µg/L		
Nam					
Trước tuổi vị thành niên		65,5-841,5 ng/mL	65,5-841,5 µg/L		
Tuổi vị thành niên		112,5-450 ng/mL	83,3-378,0 µg/L		
Người lớn		54,0-328,5 ng/mL	54,0-328,5 µg/L		

Testosteron toàn phần, lấy mẫu buổi sáng	Huyết tương			XN miễn dịch	0,03467
Nữ		20-90 ng/dL	0,7-3,1 nmol/L		
Nam, người lớn		300-1100 ng/dL	10,4-38,1 nmol/L		
Testosteron không gắn với protein, mẫu buổi sáng	Huyết tương			Phương pháp miễn dịch	
Nữ, người lớn		0,09-1,29 ng/dL	3-45 pmol/L		
Nam, người lớn		3,06-24,0 ng/dL	106-832 pmol/L		
Thyroglobulin	Huyết thanh	0-60 ng/dL	0-60 µg/L	XN miễn dịch	1
Thyroxin tự do	Huyết thanh	0,8-2,7 ng/dL	10-35 pmol/L	Phương pháp miễn dịch	12,87
Chỉ số thyroxin tự do (Thyroxine, free, index)		4,6-11,2	4,6-11,2	Tính toán	1
Thyroxin toàn phần (T_4)	Huyết thanh	4-12 µg/dL	51-154 nmol/L	Phương pháp miễn dịch	12,87
Triiodothyronin toàn phần (T_3)	Huyết thanh	75-195 ng/dL	1,2-3,0 nmol/L	Phương pháp miễn dịch	0,01536
Vanilmandelic acid (VMA)	Nước tiểu	1,4-6,5 mg/ngày	7,1-32,7 µmol/ ngày	HPLC hay phương pháp miễn dịch	5,046

Bảng 3. Các xét nghiệm miễn dịch (IMMUNOLOGY)

Xét nghiệm	Tiến hành trên bệnh phẩm	Đơn vị của phòng XN Mỹ	Đơn vị SI	Phương pháp xét nghiệm	HS chuyển đổi sang hệ đơn vị SI
Tự kháng thể (Autoantibodies)					
Tuyến thượng thận	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:10	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Kháng thể kháng centromere	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:40	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Kháng thể kháng DNA tự nhiên (Anti-native DNA antibodies)	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:10	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Kháng thể kháng bạch cầu trung tính, gián tiếp (Antineutrophil antibodies)	Máu toàn phần	Âm tính	Không áp dụng	Xét nghiệm miễn dịch tự thân- (Autologous immunologic assay)	
Kháng thể kháng nhân (Antinuclear antibodies)	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:8	Không áp dụng	Staphylococcal conjugated immunologic assay	
Đối với La	Huyết thanh	Không phát hiện được	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Đối với ty thể (Mitochondrial)	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:20	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Đối với RNP	Huyết thanh	Không phát hiện được	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Đối với Ro	Huyết thanh	Không phát hiện được	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Đối với Sm	Huyết thanh	Không phát hiện được	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	

Đối với cơ trơn	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:20	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp	
Kháng nguyên microsomal và chất keo tuyến giáp (Thyroid colloid and microsomal antigen)	Huyết thanh	Âm tính ở mức hòa loãng 1:10	Không áp dụng	Miễn dịch huỳnh quang gián tiếp hay ngưng kết hồng cầu	
Protein ức chế C1-esterase (C1-esterase-inhibitor protein)	Huyết thanh	12,6 24,6 mg/dL	0,13-0,25 g/L	Đo độ đục	0,01
Bổ thể (Complement)					
C3	Huyết thanh	83-177 mg/dL	0,83-1,77 g/L	Đo độ đục	0,01
C4	Huyết thanh	15-45 mg/dL	0,15-0,45 g/L	Đo độ đục	0,01
Tan máu hoàn toàn (Total hemolytic) (CH 50)	Huyết thanh	150-250U/mL	150-250 U/L	Gây tan hồng cầu cừu	1
Yếu tố B (Factor B)	Huyết thanh	17-42 mg/dL	0,17-0,42 g/L	Đo độ đục	0,01
Độ nhớt của máu (Viscosity)	Huyết thanh	1,4-1,8 đơn vị độ nhớt tương đối khi so sánh với nước	1,4-1,8 đơn vị độ nhớt tương đối khi so sánh với nước	Máy đo độ nhớt của Ostwald (Ostwald viscometry)	1
Globulin miễn dịch (định lượng)	Huyết thanh			Đo độ đục	
IgA		70-312 mg/dL	0,7-3,12 g/L		0,01
IgG		639-1349 mg/dL	6,39-13,49 g/L		0,01
IgM		56-352 mg/dL	0,56-3,52 g/L		0,01
IgE		< 103 IU /mL	< 247 µg/L		2,4
Yếu tố dạng thấp (Rheumatoid factor) **lấy mẫu lúc đói**	Huyết thanh	< 30 IU/mL	< 30 kIU/L	Đo độ đục	1

Bảng 4. Các xét nghiệm huyết học và đông máu
(HEMATOLOGY AND COAGULATION)

Xét nghiệm	Tiến hành trên bệnh phẩm	Đơn vị của phòng XN Mỹ	Đơn vị SI	Phương pháp xét nghiệm	HS chuyển đổi sang đơn vị SI
$Alpha_2$-antiplasmin, Chức năng	Huyết tương	80-130%	0,80-1,30	XN đo chất sinh màu (Chromogenic assay)	0,01
Antithrombin III	Huyết tương				
Miễn dịch		22-39 mg/dL	220-390 mg/L	XN miễn dịch	10
Chức năng		80-120%	0,80-1,20	XN đo chất sinh màu	0,01
Co cục máu (clot retraction	Máu toàn phần	50-100%/2h	0,50-1,00/2h	Thủ công	0,01
Test sàng lọc D-Dimer (D-Dimer screen)	Huyết tương	< 0,5 µg/mL	< 0,5 mg/L	Ngưng kết hạt Latex (latex agglutination)	1
Số lượng bạch cầu (Leukocyte count)	Máu toàn phần	4,3-10,8 x 10^3/ mm^3	4,3-10,8 x 10^9/ mm^3	Máy đếm tế bào tự động	1
Công thức bạch cầu (Differential blood count)	Máu toàn phần			Máy đếm tế bào tự động	0,01
Bạch cầu trung tính		45-74%	0,45-0,74		
Bạch cầu đũa (Bands)		0-4%	0,00-0,04		
Bạch cầu lympho		16-45%	0,16-0,45		
Bạch cầu mono		4-10%	0,04-0,10		
Bạch cầu ưa acid (Eosinophils)		0-7%	0,00-0,07		
Bạch cầu ưa bazơ (Basophils)		0-2%	0,00-0,02		

Số lượng hồng cầu	Máu toàn phần	4,15-4,9 x 10^6/ mm^3	4,15-4,9 x 10^{12}/L	Máy đếm tế bào tự động	1
Tốc độ lắng hồng cầu	Máu toàn phần			Thủ công (Phương pháp Westergren cải tiến)	1
Nữ		1-30 mm/h	1-30 mm/h		
Nam		1-13 mm/h	1-13 mm/h		
Ferritin	Huyết thanh			XN miễn dịch	1
Bình thường		> 20 ng/mL	> 20 µg/L		
Thiếu hụt ở mức ranh giới		13-20 ng/mL	13-20 µg/L		
Thiếu hụt		0-12 ng/mL	0-12 µg/L		
Tăng quá mức		> 400 ng/mL	> 400 µg/L		
Sản phẩm thoái hóa của fibrin (và fibrinogen) (Fibrin (ogen) degradation products)	Huyết thanh	< 10 µg/mL	< 100 mg/L	Ngưng kết hạt Latex (Latex agglutination)	10
Test sàng lọc thiếu hụt yếu tố Fletcher (Fletcher factor screen)	Huyết tương	Âm tính	Âm tính	Phương pháp đo tự động (Automated clotting assay)	1
Folate (folic acid)	Huyết thanh			XN miễn dịch	2,266
Bình thường		≥ 3,3 ng/mL	> 7,3 nmol/L		
Thiếu hụt ở mức ranh giới		2,5-3,2 ng/mL	5,7-7,3 nmol/L		
Thiếu hụt		<2,5 ng/mL	<5,7 nmol/L		
Glucose-6-phosphat dehydrogenese hồng cầu	Máu toàn phần	5-15 U/g hemoglobin	5-15 U/g hemoglobin	Phương pháp so màu	1
Haptoglobin	Huyết thanh	13-163 mg/dL	0,13-1,63 g/L	Phương pháp đo độ đục	0,01

Hematocrit	Máu toàn phần			Máy đếm tế bào tự động	0,01
Nữ		37-48%	0,37-0,48		
Nam		42-52%	0,42-0,52		
Hemoglobin	Máu toàn phần			Máy đếm tế bào tự động	0,6206
Nữ		12-16 g/dL	7,4-9,9 mmol/L		
Nam		13-18 g/dL	8,1-11,2 mmol/L		
Hiệu giá kháng thể kháng yếu tố VIII C (Anti-factor VIII C)	Huyết tương	0 đơn vị Bethesda	0 đơn vị Bethesda	Phương pháp đo tự động (Automated clotting assay)	1
Kháng nguyên yếu tố von Willebrand (von Willebrand factor [vWF] antigen)	Huyết tương	50-150%	0,50-1,50	XN miễn dịch	0,01
Test sàng lọc thiếu hụt yếu tố XIII (Factor XIII screen)	Huyết tương	Âm tính	Âm tính	Hòa tan cục đông bằng urê (Urea clot dissolution)	1
Sắt	Huyết thanh	50-150 µg/dL	9,0-26,9 µmol/L	Phương pháp so màu	0,1791
Khả năng gắn sắt (Iron-binding capacity)	Huyết thanh	250-410 µg/dL	45-73 µmol/L	Phương pháp so màu	0,1791
Kháng thể kháng tiểu cầu (Antiplatelet antibodies)	Huyết tương	Âm tính	Âm tính	Giải phóng serotonin (Serotonin release)	1
Xét nghiệm với bệnh lupus ban đỏ hệ thống (Lupus inhibitor tests)					

Test chất ức chế thromboplastin tổ chức (Tissue-thromboplastin-inhibitor test)	Huyết tương	Âm tính	Âm tính		
Test nọc rắn hòa loãng của Russell (Dilute Russell's viper venom test)	Huyết tương	Âm tính	Âm tính		
Nghiệm pháp gây trung hòa tiểu cầu (Platelet neutralization procedure)	Huyết tương	Âm tính	Âm tính		
Kháng thể kháng cardiolipin	Huyết thanh			XN miễn dịch	1
IgG		0-23 đơn vị anti- IgG	0-23 đơn vị tùy chọn		
IgM		0-11 đơn vị Anti-IgM	0-11 đơn vị tùy chọn		
Hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) (Mean corpuscular hemoglobin)	Máu toàn phần	28-33 pg/cell	28-33 pg/cell	Máy đếm tế bào tự động	1
Nồng độ hemoglobin trung bình hồng cầu (Mean corpuscular Hb concentration [MCHC])	Máu toàn phần	32-36 g/dL	320-360 g/L	Máy đếm tế bào tự động	10
Thể tích trung bình hồng cầu (MCV) (Mean corpuscular volume)	Máu toàn phần	86-98 μm^3	86-98 fl	Máy đếm tế bào tự động	1

Peroxide hemolysis	Máu toàn phần	< 10%	< 0,10	Thủ công	0,01
Plasminogen, chức năng	Huyết tương	80-130%	0,80-1,30	Phương pháp đo chất sinh màu	0,01
Phân bố hồng cầu (Red-cell distribution width)	Máu toàn phần	11,5-14,5%	0,115-0,145	Phương pháp tự động	0,01
Protein C	Huyết tương				0,01
Miễn dịch		70-140%	0,70-1,40	XN miễn dịch	
Chức năng		70-140%	0,70-1,40	Phương pháp tự động	
Protein S	Huyết tương				0,01
Kháng nguyên toàn phần		70-140%	0,70-1,40	XN miễn dịch	
Chức năng		70-140%	0,70-1,40	Phương pháp tự động	
Số lượng hồng cầu lưới (Reticulocyte count)	Máu toàn phần	0,5-2,5% red cells	0,005-0,025 red cells	Thủ công Máy đếm tự động	0,01
Sức bền thẩm thấu hồng cầu (Osmotic fragility of erythrocytes)	Máu toàn phần	Increased if hemolysis occurs at > 0,5% sodium chloride	Đo bằng quang phổ kế		1
Test trộn huyết tương 50:50 (50:50 Mixing studies)	Huyết tương	Correction = Factor deficiency	Phương pháp tự động (Automated clotting assay)		1
Thời gian máu chảy (Bleeding time)		2-9,5 min	2- 5 phút	Ngoại khoa (Surgicutt)	1
Thời gian reptilase (Reptilase time)	Huyết tương	Trong vòng 5 giây so với chứng	Trong vòng 5 giây so với chứng	Phương pháp tự động	1

Thời gian prothrombin (Prothrombin time)	Huyết tương	8,8-11,6 giây	8,8-11,6 giây	Phương pháp tự động	1
Thời gian thrombin (Thrombin time)	Huyết tương	Trong vòng 5 giây so với chứng	Trong vòng 5 giây so với chứng	Phương pháp tự động	1
Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (aPTT) (Partial-thromboplastin time, activated)	Huyết tương	24-37 giây	24-37 giây	Phương pháp tự động (Automated clotting assay)	1
Tiểu cầu- Độ ngưng tập	Huyết tương giàu tiểu cầu	> 65% tiểu cầu ngưng tập khi đáp ứng với ADP, adrenalin, collagen, ristocetin và acid arachidonic acid	Máy đo độ ngưng tập tiểu cầu	Không áp dụng	
Tiểu cầu-số lượng	Máu toàn phần	150-350x10^3/ mm^3	150-350x10^9/L	Máy đếm tế bào tự động	1
Bình thường		205-876 pg/mL	151-646 pmol/L		
Mức ranh giới		140-204 pg/mL	103-150 pmol/L		
Thiếu hụt		< 140 pg/mL	< 103 pmol/L		
Tiểu cầu- thể tích trung bình	Máu toàn phần	6,6-11,0 μm^3	6,6-11,0 fl	Máy đếm tế bào tự động	1
Yếu tố von Willebrand chức năng (Ristocetin cofactor)	Huyết tương	50-150%	0,50-1,50	Ngưng tập tiểu cầu (Platelet agglutination)	0,01
Yếu tố von Willebrand loại multimer (von Willebrand factor multimers)	Huyết tương	Phân bố bình thường	Phân bố bình thường	Western blotting	1

Yếu tố I, Fibrinogen	Huyết tương	0,15-0,35 g/dL	4,0-10,0 µmol/L	Phương pháp tự động	29,41
Yếu tố II, prothrombin	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố V	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố VII	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố VIII	Huyết tương	50-200%	0,50-2,00	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố IX	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố X	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố XI	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01
Yếu tố XII	Huyết tương	60-140%	0,60-1,40	Phương pháp tự động	0,01

(1): **C. Diana Jordan, James G.Flood, Michael Laposata and Kent B. Lewandrowski.** Normal Laboratory Values. ***N Engl J Med*** 1946, 234:24-8; 1950, 243:748-53; 1956, 254:29-35; 1960, 262:262:84-91; 1963, 268:1462-9; 1967, 276:176: 167-74; 1970, 283:1276-85; 1974, 290: 39-49;; 1978, 298:34-45; 1980, 302:37-48 and 1986, 314: 39-49.

(2): Barnes-Jewish hospital laboratory reference values. **In The Washington Manual of Medical Therapeutics** - 32nd Editiion - 2007: 764-769.

Phụ lục 2

GIÁ TRỊ THAM CHIẾU TẠI KHOA HÓA SINH BỆNH VIỆN BẠCH MAI

Kết quả xét nghiệm là những trị số khách quan. Để sử dụng xét nghiệm một cách chính xác và có hiệu quả cần chú ý một số điểm sau đây:

1. Chuẩn bị bệnh nhân để lấy bệnh phẩm

Với đa số xét nghiệm, thường chỉ cần tuân thủ một quy định chung là lấy máu xét nghiệm vào buổi sáng, sau một đêm nghỉ ngơi và chưa ăn uống (nhịn đói). Tuy nhiên, một số xét nghiệm cần có sự chuẩn bị mới đảm bảo kết quả chính xác như: thực hiện các quy định về nghỉ ngơi, không được vận động, lao động trong khoảng thời gian nhất định, thực hiện các quy định về ăn uống, dùng thuốc, các thuốc cần phải tránh trước khi xét nghiệm. Trước khi lấy máu cần phải kiểm tra tên, tuổi, số giường, chẩn đoán, số ID của bệnh nhân, khoa, phòng điều trị. Tùy từng loại xét nghiệm mà chọn ống nghiệm có chất chống đông thích hợp đã được chuẩn bị sẵn. Ống nghiệm cần phải sạch, không nhiễm bẩn và tiêu chuẩn hóa.

2. Việc lấy và bảo quản bệnh phẩm

2.1. ***Bệnh phẩm là máu***: Xét nghiệm hoá sinh thường lấy máu tĩnh mạch để làm xét nghiệm. Khi lấy máu, bệnh nhân ở trạng thái nghỉ ngơi, nằm và thư giãn. Bệnh nhân căng thẳng, hồi hộp có thể làm tăng đường huyết, cortisol máu. Hoạt động thể lực có thể làm thay đổi một số enzym của cơ (CK, GPT, LDH), tăng protein do nước chuyển dịch nhất thời từ khu vực nội mạch sang khu vực gian bào. Khi lấy máu tĩnh mạch, thắt garô vừa phải, một số xét nghiệm bị ảnh hưởng khi thắt garô quá chặt (canxi, albumin). Máu động mạch cần thiết cho các xét nghiệm khí máu và các thông số thăng bằng kiềm toan. Sau khi lấy máu cần gửi ngay đến phòng xét nghiệm trong vòng 30 phút đến 1 giờ.

2.2. *Bệnh phẩm là nước tiểu*: Với xét nghiệm định tính các chất, thông thường dùng nước tiểu buổi sáng, lấy giữa dòng, bỏ phần đầu. Với xét nghiệm định lượng các chất như ure, creatinin, axit uric. thường dùng nước tiểu 24 giờ. Dụng cụ phải được khử trùng, giữ sạch sẽ, một số XN đặc biệt cần có chất bảo quản riêng (bảo quản bằng axit HCl đậm đặc khi định lượng catecholamin trong nước tiểu 24 giờ). Có thể kết hợp với bảo quản lạnh.

2.3. *Bệnh phẩm là các dịch sinh học khác* (Vd: dịch não tủy, dịch chọc dò): lấy bệnh phẩm theo quy trình của các khoa lâm sàng và gửi ngay đến phòng xét nghiệm.

3. Bệnh phẩm xét nghiệm

- Huyết thanh (Serum-viết tắt S): Lấy máu không dùng chất chống đông, máu sẽ đông trong vòng vài phút. Việc tách huyết thanh cần được thực hiện trong vòng 1 giờ. Đường huyết thực hiện trên huyết thanh cần tách bệnh phẩm trong vòng 30 phút. Khi lấy huyết thanh tránh để vỡ hồng cầu làm giải phóng một số chất trong hồng cầu vào huyết thanh (tăng kali máu, tăng GOT/GPT...). Điện di protein bắt buộc dùng bệnh phẩm là huyết thanh.

- Huyết tương (Plasma-viết tắt P): Lấy máu có sử dụng chất chống đông. Tuỳ từng loại xét nghiệm mà chọn chất chống đông thích hợp. Đa số xét nghiệm hoá sinh có thể dùng huyết tương chống đông bằng Lithium heparin, trị số quy chiếu không thay đổi (trừ kali: dùng huyết tương giá trị quy chiếu thấp hơn dùng huyết thanh). Một số xét nghiệm đặc biệt cần phải dùng chất chống đông thích hợp theo quy định của labo, ví dụ:

  - Định lượng HbA1c, PTH, BNP, điện di lipoprotein: Chống đông bằng EDTA.
  - XN định lượng ACTH, Anti-TG: Chống đông bằng EDTA và được chuyển ngay đến labo trong 30 phút.

4. Giá trị quy chiếu: Mỗi loại xét nghiệm có thể thay đổi tuỳ theo máy sử dụng, phương pháp định lượng, thuốc thử. Mỗi một phòng xét nghiệm nên tự xây dựng lấy giá trị quy chiếu cho labo của mình. Một số yếu tố có thể ảnh hưởng đến giá trị xét nghiệm: Giới tính, tuổi, điều kiện dinh dưỡng, lối sống, chế độ điều trị.

5. Bảng giá trị quy chiếu dưới đây được tham khảo từ hệ thống máy móc, trang thiết bị và các phương pháp xét nghiệm hiện đại, hoạt động tại khoa Hoá sinh-Bệnh viện Bạch Mai từ năm 2007 (hệ thống máy Modular analytics/Cobas 6 000...).

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
Máu					
1	Ure (S, P)	mmol/L	1,7-8,3	Bệnh về thận	
2	Glucose (S, P)	mmol/L	3,9-6,4 (lúc đói)	Bệnh đái tháo đường, tuyến giáp, gan...	Chuyển đến labo trong vòng 30 phút
3	Creatinin (S, P)	µmol/L	Nam: 62-106 Nữ: 44-80	Bệnh về thận	
4	Acid uric (S, P)	µmol/L	Nam: 202-416 Nữ: 143-399	Bệnh Gout, bệnh thận...	
5	Calci (S, P)	mmol/L	2,15-2,55	Bệnh về thận, xương, tuyến cận giáp...	
6	Calci ion hóa (S, P)	mmol/L	1,17-1,29	Tìm Ca bất thường trong máu	Dạng có hoạt tính sinh lý
7	Phospho (S, P)	mmol/L	0,87-1,45	Bệnh về thận, xương, tuyến cận giáp...	
8	Sắt (S, P)	µmol/L	Nam: 8,1-28,6 Nữ: 5,4-28,6	Thiếu máu	
9	Protein toàn phần (S, P)	g/L	66-87	Bệnh về gan, thận	
10	Albumin (S, P)	g/L	34-48	Bệnh về gan, thận	
11	Globulin (S, P)	g/L	24-38	Bệnh về gan, thận	
12	Điện di Protein (S)			Bệnh về gan, thận	Chỉ làm trên huyết thanh
	Albumin	%	50-65		
	α_1-globulin	%	2,5-5,5		
	α_2-globulin	%	7,0-12,0		
	β-globulin	%	7,0-15,0		
	γ-globulin	%	11,0-21,0		
	Tỉ lệ A/G		1,3-1,8		

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
13	Bilirubun toàn phần (S, P)	µmol/l	< 17,1	Bệnh về gan	Tránh ánh sáng trực tiếp, chuyển đến Labo sớm. Thực hiện xét nghiệm ngay
14	Bilirubil trực tiếp (S, P)	µmol/l	< 5,1	Bệnh về gan	
15	Bilirubin gián tiếp (S, P)	µmol/l	< 12,0	Bệnh về gan	
16	ASAT (GOT) (S, P)	U/L-370C	Nam: < 37 Nữ: < 31	Bệnh về gan, NMCT	
17	ALAT (GPT) (S, P)	U/L-370C	Nam: <41 Nữ: < 31	Bệnh về gan	
18	ALP (S, P)	U/L-370C	Nam: 41-129 Nữ: 35-104	Bệnh về xương, gan mật	
19	GGT (S, P)	U/L-370C	Nam: 8-61 Nữ: 5-36	Bệnh về gan, mật	
20	Cholinesterase (S, P)	U/L-370C	5 320-12 920	Ngộ độc phospho hữu cơ, bệnh về gan	Dạng Cholines-terase giả
21	Amylase (S, P)	U/L-370C	28-100	Bệnh về tụy, quai bị, bệnh gan...	
22	Lipase (S, P)	U/L-370C	13-60	Bệnh về tụy	Đặc hiệu hơn Amylase
23	CK (S, P)	U/L-370C	Nam: 38-174 Nữ: 26-140	Trong các bệnh về tim, tiêu cơ vân, ngộ độc...	
24	CK-MB (S, P)	U/L-370C	< 7-25	Trong nhồi máu cơ tim	Tỉ lệ CK-MB/CK > 6%
25	LDH (S, P)	U/L-370C	240-480	Tăng trong nhồi máu cơ tim, viêm gan cấp, bệnh bạch cầu, di căn của ung thư...	Điện di tách biệt được 5 isoenzym từ LDH 1 đến LDH 5
26	CRP hs (S, P)	mg/dL	< 0,5	Chất chỉ điểm (marker) tiền viêm, tăng trong các bệnh nhiễm trùng do vi khuẩn...	Có thể tăng trong nhồi máu cơ tim, viêm phổi nặng...

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
27	Cholesterol toàn phần (S, P)	mmol/L	3,9-5,2	Đánh giá rối loạn chuyển hoá Lipid	
28	Triglycerid (S, P)	mmol/L	0,46-1,88		
29	HDL-C (S, P)	mmol/L	Nam: ≥ 1,45 Nữ: ≥ 1,68		Cholesterol tỉ trọng cao là yếu tố bảo vệ thành mạch
30	LDL-C (S, P)	mmol/L	≤ 3,34		Cholesterol tỉ trọng thấp là yếu tố gây xơ vữa mạch
31	Apo-A1(S, P)	mg/dL	Nam: 104-202 Nữ: 108-225	Đánh giá rối loạn chuyển hoá Lipid	Phần Apo-protein trong HDL-Cholesterol
32	Apo-B (S, P)	mg/dL	Nam: 66-133 Nữ: 60-117		Phần Apo-protein trong LDL-Cholesterol
33	Ceruloplassmin (S, P)	mg/dL	20-60	- Giảm trong bệnh Wilson - Tăng trong viêm gan, xơ gan, VKDT, có thai...	
34	HbA1c (P)	%	4,8-6,0	Theo dõi điều trị bệnh đái tháo đường...	Máu toàn phần chống đông bằng EDTA
35	RF (S, P)	IU/mL	< 14	Yếu tố dạng thấp, tăng trong bệnh VKDT, thấp khớp...	
36	Điện giải			Đánh giá tình trạng muối, nước của cơ thể	Máu không vỡ hồng cầu
	Natri (S, P)	mmo/L	136-145		
	Kali (S, P)	mmo/L	3,5-5,1 (S) 3,4-4,5 (P)		
	Clo (S, P)	mmo/L	98-107		
37	Fibrinogen (Na citrat 1,5%)	g/L	2,0-4,0		

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
38	Khí máu			Đánh giá tình trạng thăng bằng kiềm toan của cơ thể	Dụng cụ riêng; làm ngay Máu động mạch, không tiếp xúc với không khí
	pH		7,36-7,45		
	pCO_2	mmHg	36-45		
	pO_2	mmHg	70-99		
	HCO_3	mmol/L	21,0-29,5		
	HCO_3 chuẩn	mmol/L	25		
	BB	mmol/L	45-52		
	BE	mmol/L	± 2		
	$SatO_2$	%	70-90		
39	Amoniac (P-EDTA)	mmol/L	Nam: 14,7-55,3 Nữ: 11,2-48,2	Tăng trong bệnh gan, xơ gan mất bù, nhiễm axit...	
40	Lactat (P) (Natri Floride + Kali oxalat)	mg/dL	4,5-19,8	Tăng trong hôn mê ĐTĐ, choáng, mất nước...	
41	IgA (S, P)	mg/dL	70-400	- Tăng trong nhiễm trùng, xơ gan, u tủy IgA, bệnh tự miễn, sốt thấp khớp... - Giảm trong mất nhiều Protid, Amyloidosis	Chiếm khoảng 15% Ig toàn phần
42	IgG (S, P)	mg/dL	700-1.600	- Tăng trong nhiễm trùng, suy dinh dưỡng, tự miễn, sarcoidosis... - Giảm trong bệnh amyloidosis, bệnh lơ xêmi...	Chiếm khoảng 75% Ig toàn phần
43	IgM (S, P)	mg/dL	40-230	Tăng trong nhiễm trùng cấp, sốt rét, lymphosarcom...	Chiếm khoảng 10% Ig toàn phần

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
44	IgE (S, P)	U/mL	< 100	Kháng thể dị ứng, tăng trong hen phế quản, viêm mũi dị ứng, nấm phổi...	
45	C3 (S, P)	mg/dL	90-180	- Tăng trong VKDT, sốt thấp khớp cấp, ung thư - Giảm trong lupus, viêm cầu thận, thải loại thận ghép, xơ gan, thiếu máu ác tính...	Là thành phần bổ thể chiếm lượng nhiều nhất trong tổng số các bổ thể
46	C4 (S, P)	mg/dL	10-40	- Tăng trong VKDT thanh niên, ung thư... - Giảm trong viêm thận, lupus, viêm màng trong tim nhiễm khuẩn...	Chiếm lượng cao thứ hai sau C3 trong tổng số các bổ thể
47	T_3 (S, P)	nmol/L	1,3-3,1	- Tăng trong cường giáp, bướu giáp độc, nhược cơ, có thai... - Giảm trong suy giáp, giảm năng tuyến giáp, suy dinh dưỡng...	Triiodo-thyronin, hormon tuyến giáp, dạng toàn phần bao gồm chủ yếu kết hợp với protein và một lượng nhỏ dạng tự do
48	FT_3 (S, P)	pmol/L	3,1-6,8	Giá trị lâm sàng như T3 trong bệnh lý tuyến giáp	Dạng tự do của T_3, có hoạt tính sinh học lớn hơn T_3 toàn phần
49	T_4 (S, P)	nmol/L	66-181	Trong bệnh lý tuyến giáp	Thyroxin toàn phần, hormon chính của tuyến giáp, hoạt tính sinh học yếu hơn T_3

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
50	FT_4 (S, P)	pmol/L	12,0-22,0	Trong bệnh lý tuyến giáp	Dạng tự do của T_4
51	TSH (S, P)	mIU/mL	0,27-4,2	- Tăng trong suy giáp... - Giảm trong cường giáp...	Là hormon tuyến yên, kích tố giáp trạng
52	TRAb (S, P)	IU/L	0,92-1,58	Bệnh lý tuyến giáp tự miễn và rối loạn chức năng tuyến giáp bào thai	Kháng thể kháng thụ thể TSH
53	PTH (S; P-EDTA)	pmol/l	1,6-6,9	Tăng trong ưu năng cận giáp với tăng đồng thời canxi máu, u biểu mô, loạn dưỡng xương...	Hormon tuyến cận giáp điều hòa chuyển hóa Canxi
54	Pro Calcitonin (P-EDTA)	ng/mL	< 0,05	Tăng trong nhiễm khuẩn huyết, nhiễm trùng do vi khuẩn...	Yếu tố tiền viêm, tính đặc hiệu cao
55	Thyroglobin (TG) (S, P)	ng/mL	1,4-7,8	Theo dõi điều trị ung thư biệt hóa tuyến giáp, suy giáp...	Thyroglobulin chỉ được tạo ra trong nang tuyến giáp
56	Anti-TG (S; P-EDTA)	IU/mL	< 115	Là một chất chỉ điểm của bệnh tự miễn tuyến giáp	Kháng thể kháng Thyro-globulin
57	Anti-TPO (S, P)	IU/mL	< 34	Nhạy và đặc hiệu nhất đối với bệnh lý tuyến giáp tự miễn. Dự báo rối loạn tuyến giáp trong thai kỳ	Kháng thể kháng Thyroperoxidase
58	Troponin I (P-EDTA)	ng/mL	< 0,5	Tăng trong NMCT cấp, bán cấp, NMCT vi thể, chấn thương...	
59	Troponin T (S, P)	ng/mL	< 0,01	Giá trị lâm sàng như Troponin I	

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
60	Myoglobin (S, P)	ng/mL	Nam: 23-72 Nữ: 19-51	Tăng sớm trong NMCT cấp, bỏng, viêm đa cơ, suy thận...	
61	Homocystein (S, P)	µmol/L	Nam: 6,26-15,01 Nữ: 4,6-12,44	Yếu tố nguy cơ về tim mạch, loãng xương, suy giảm trí nhớ…	
62	BNP (P-EDTA)	pmol/L	***Nam:*** < 45 tuổi: < 24,57 45-54 tuổi: < 25,14 55-64 tuổi: < 34,39 65-74 tuổi: < 46,24 75 tuổi: < 73,41 ***Nữ:*** < 45 tuổi: < 21,1 45-54 tuổi: < 11,56 55-64 tuổi: < 23,12 65-74 tuổi: < 43,35 75 tuổi: < 34,97	Đánh giá mức độ suy tim	Type B-Natriuretic Peptid
63	NT-Pro BNP (S, P)	pmol/L	< 14,75	- Đánh giá mức độ suy tim - Giá trị lâm sàng như BNP	
64	Transferin (S, P)	mg/dL	200-360	- Chẩn đoán phân biệt thiếu máu. Tăng trong thiếu máu thiếu Fe, có thai... - Giảm trong nhiễm trùng cấp tính, thiếu máu HC nhỏ	Là thành phần vận chuyển Fe+++ trong máu

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
65	Vit.B12 (S)	pmol/L	179-660	- Tăng trong bệnh gan, tiểu đường - Giảm trong thiếu máu ác tính, rối loạn hấp thu, suy giáp...	Phụ thuộc chế độ dinh dưỡng
66	Ferritin (S, P)	ng/mL	Nam: 30-400 Nữ: 13-150	- Tăng trong nhiễm Fe mô, hoại tử gan, viêm gan... - Giảm trong thiếu sắt, có thai, viêm ruột...	Dự trữ Fe của cơ thể
67	Folat (S)	nmol/L	7,0-39,7	Đánh giá tình trạng dinh dưỡng, thiếu máu	Phụ thuộc chế độ dinh dưỡng
68	Insulin (S, P)	µU/ml	2,6-24,9	- Tăng: béo phì, có mang, sau ăn, u tiết Insulin... - Giảm: Tiểu đường týp I...	Hormon tuyến tụy
69	C-peptid (S, P)	nmol/L	0,37-1,47	- Tăng: Insulinoma, Tiểu đường týp II - Giảm: Tiểu đường týp I, dùng Insulin ngoài...	Đánh giá mức độ Insulin nội sinh
70	D-Dimer (P-Natri citrat, Li-heparin)	µg/mL	< 0,5	Phát hiện bệnh viêm tắc tĩnh mạch	
71	Cortisol (S, P)	nmol/L	AM: 171-536 PM: 64-327	Tăng trong hội chứng Cushing, giảm trong bệnh Addison	Đánh giá chức năng vỏ thượng thận. Bài tiết theo nhịp ngày đêm
72	β_2 - micro-globulin (S, P)	mg/L	0,8-2,2	S P (Li-heparin, EDTA)	

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
73	LH (S, P)	mU/mL	Nam: 1,7-8,6 Nữ: Nang: 2.4-12.6 Rụng trứng: 14-95,6 Hoàng thể: 1-11,4 TMK: 7,7-58,5 Có thai: 789-15 781	Đánh giá chức năng tuyến sinh dục nữ, một số bệnh nội tiết	
74	FSH (S, P)	mU/mL	Nam: 1,5-12,4 Nữ: Nang: 3,5-12,5 Rụng trứng: 4,7-21,5 Hoàng thể: 1,7-7,7 Mãn kinh: 25,8 -134,8	Đánh giá chức năng tuyến sinh dục nữ, một số bệnh nội tiết	
75	Prolactin (S, P)	ng/ml	Nam: 4,6-21,4 Nữ: 6,0-29,9	Đánh giá chức năng tuyến sinh dục nữ, một số bệnh nội tiết	
76	Progesteron (S, P)	nmol/ mL	Nam: 0,7-4,3 Nữ: Nang: 0,6-4,7 Rụng trứng: 2,4-9,4 Hoàng thể: 5,3-8,6 Mãn kinh: 0,3-2,5	Đánh giá chức năng tuyến sinh dục nữ, một số bệnh nội tiết	
77	Estradiol (S, P)	pmol/L	Nam: 28-156 Nữ: Nang: 46-607 Rụng trứng: 315 - 1 828 Hoàng thể: 161-774 TMK: 18,4-201	Đánh giá chức năng tuyến sinh dục nữ, một số bệnh nội tiết	

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
78	β - hCG (S, P)	mU/mL	Nữ: < 5,3	- Tăng: Có thai, chửa trứng... - Giảm: Thai chết, sảy thai	
79	Testosteron (S, P)	nmol/ mL	Nam: 9,9-27,8 Nữ: 0,22-2,9	Đánh giá chức năng tuyến sinh dục nam, một số bệnh nội tiết	
80	αFP (S, P)	ng/mL	< 7,0	Tăng cao trong ung thư gan nguyên phát, tăng vừa trong một số bệnh về gan, di căn gan…	
81	PSA.F (S, P)	ng/mL	Nam: 0,26-4,14	Trong chẩn đoán ung thư tuyến tiền liệt	Kháng nguyên đặc hiệu dạng tự do của tuyến tiền liệt
82	PSA.T (S, P)	ng/mL	Nam: 1,4-4,4	Trong chẩn đoán ung thư tuyến tiền liệt	Kháng nguyên đặc hiệu toàn phần của tuyến tiền liệt
83	CEA (S, P)	ng/mL	Không hút thuốc: ≤ 3,4 Hút thuốc: ≤ 4,3	Marker chỉ điểm ung thư	
84	CA 19-9 (S, P)	IU/mL	< 27,0	Marker chỉ điểm khối u đường tiêu hóa	
85	CA 15-3 (S, P)	IU/mL	Nữ: ≤ 25	Marker chỉ điểm khối u vú	
86	CA 125 (S, P)	IU/mL	Nữ: < 35	Marker chỉ điểm khối u buồng trứng	
87	CA 72-4 (S, P)	U/mL	5,6-8,2	Marker chỉ điểm khối u dạ dày	
88	Cyfra 21-1(S, P)	ng/mL	< 3,3	Marker chỉ điểm u phổi tế bào không nhỏ	

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
89	NSE (S)	ng/mL	15,7-17,0	Marker chỉ điểm ung thư phổi tế bào nhỏ	Chuyển bệnh phẩm trong vòng 1 giờ
90	Cyclosporin A (P-EDTA))			Theo dõi ghép tạng	
91	Digoxin (S, P)	nmol/L	1,2-2,6	Theo dõi thuốc điều trị	Bệnh phẩm được lấy sau khi ngừng thuốc 6-8 giờ
92	Theophylin (P)	µmol/L	> 111	Theo dõi thuốc điều trị hen phế quản	
93	Tobramycin (P)	µmol/L	Đỉnh: 12,8-21,4 Đáy: 1,1-4,3	Theo dõi thuốc điều trị	
94	Amikacin (S, P)	µmol/L	Đỉnh: 34,2-42,8 Đáy: 8,6-17,1	Theo dõi thuốc điều trị	
95	Gentamicin (S, P)	µmol/L	Đỉnh: 10,5-16,7 Đáy: 2,1-4,2	Theo dõi thuốc điều trị	
96	Phenobarbital (S, P)	µmol/L	65-172	Theo dõi thuốc điều trị	
97	Prealbumin (S, P)	mg/dL	20-40	S P (Li-heparin, EDTA)	
98	β-Crosslaps (S, P)	pg/mL	Nam: 30-50 T: 300 ± 142 50-70 T: 304 ± 200 > 70 T: 394 ± 230 Nữ: TMK: 299 ± 137 MK: 556 ± 226	- Chẩn đoán, theo dõi điều trị loãng xương - Đánh giá tình trạng hủy xương	β-C terminal telopeptid (β-CTx)
99	Procalcitonin	ng/mL	< 0,05	Các trường hợp nhiễm khuẩn, đặc biệt nhiễm khuẩn huyết	

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
			Nước tiểu		
100	10 thông số			Nước tiểu buổi sáng	Làm ngay, không để quá 4h
	pH		4,8-7,4		
	LEU		< 10 bạch cầu/µL		
	NIT		Âm tính		
	Protein	g/L	< 0.1		
	Glucose	mmol/L	< 1.7		
	KET	mmol/L	< 0.5		
	UBG	µmol/L	< 17		
	BIL	mmol/L	< 3.4		
	SG (t trọng)		1,014-1,028		
	ERY		0-5 hồng cầu /µL		
101	Natri	mmol/ L/24h	40-220	Nước tiểu 24 giờ	
102	Kali	mmol/ L/24h	25-125	Nước tiểu 24 giờ	
103	Clo	mmol/ L/24h	110-250	Nước tiểu 24 giờ	
104	Calci	mmol/ L/24h	2.5-8.0	Nước tiểu 24 giờ	
105	Phospho	mmol/ L/24h	12.9-42	Nước tiểu 24 giờ	
106	Ure	mmol/ L/24h	170-580	Nước tiểu 24 giờ	
107	Creatinin	mmol/ L/24h	Nam: 9,0-21,0 Nữ: 7,0-14,0	Nước tiểu 24 giờ	

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
108	Acid uric	mmol/ L/24h	1,2-5,9	Nước tiểu 24 giờ	
109	Amylase	U/ 24h	< 410	Nước tiểu 24 giờ	
110	Catecholamin			Tăng trong u tủy thượng thận	Trước khi lấy mẫu 3 ngày, không được: - Uống thuốc, chè, cafe, - Ăn chuối, bánh kẹo có vani - Nước tiểu 24 giờ, bảo quản bằng 5 ml HCl đặc
	Epinephrin	nmol/L/ 24h	9,2-122,3		
	Noep-inephrin	nmol/L/ 24h	71,5-505,3		
	Dopamin	nmol/L/ 24h	0-3.237		
111	MAU (Microalbumin niệu)	mg/L	< 20	Phát hiện biến chứng thận sớm trong đái tháo đường, tăng HA...	Micro-albumin niệu
112	Porphyrin (định tính)		Bình thường	Nước tiểu 24 giờ	
113	Protein Bence-John		Âm tính	Nước tiểu bất kì	
114	Dưỡng chấp		Âm tính	Nước tiểu bất kì	
115	Opiat (định lượng)		Âm tính		Làm ngay
116	Heroin (định tính)		Âm tính		Làm ngay
117	Amphetamin (định tính)		Âm tính		Làm ngay

STT	Xét nghiệm	Đơn vị	Trị số bình thường	Chỉ định	Ghi chú
118	Marijuana (định tính)		Âm tính		Làm ngay
119	Dịch não tủy				
	Protein	g/L	< 0,45		
	Glucose	mmol/L	3,3-4,4		Làm ngay
	Clorua	mmol/L	120-130		
	Phản ứng Pandy		Âm tính		
120	Dịch chọc dò (Dịch màng tim, màng phổi...)				
	Protein	g/L	< 25		
	Rivalta		Âm tính		

Phụ lục 3

HỆ THỐNG ĐƠN VỊ QUỐC TẾ (SI) ỨNG DỤNG TRONG HÓA SINH LÂM SÀNG

TÓM TẮT

Hệ đo lường quốc tế (viết tắt **SI** từ tiếng Pháp *Système International d'Unités*) là hệ đo lường được sử dụng rộng rãi nhất. Nó được sử dụng trong hoạt động kinh tế, thương mại, khoa học, giáo dục và công nghệ của phần lớn các nước trên thế giới, ngoại trừ Mỹ, Liberia và Myanma. Năm 1960, SI đã được chọn làm bộ tiêu chuẩn thu gọn của hệ đo lường ***Mét-Kilôgam-Giây*** hiện hành, hơn là hệ thống đo lường cũ Centimét-Gam-Giây. Một số đơn vị đo lường mới được bổ sung vào sau đó cùng với sự giới thiệu của SI. SI đôi khi được tham chiếu như là hệ Mét (đặc biệt tại Mỹ, là quốc gia vẫn chưa thông qua việc sử dụng hệ đo lường này mặc dù nó đã được sử dụng rộng rãi trong những năm gần đây, và tại Khối Liên hiệp Anh và Bắc Ireland, là quốc gia mà việc chuyển đổi vẫn chưa hoàn thành). Hệ đo lường quốc tế tham chiếu các tiêu chuẩn đặc trưng của đo lường có nguồn gốc hoặc mở rộng từ hệ Mét; tuy nhiên, không phải toàn bộ các đơn vị đo lường của hệ Mét được chấp nhận làm đơn vị đo lường của SI.

Có bảy đơn vị cơ bản và một số đơn vị dẫn xuất, cùng với một bộ các tiền tố. Các đơn vị đo lường phi SI có thể chuyển đổi sang đơn vị đo lường của SI (hoặc ngược lại) phù hợp với các hệ số chuyển đổi đơn vị đo lường. Hầu hết mọi đơn vị phi SI đã được định nghĩa lại theo các đơn vị của SI.

1. QUÁ TRÌNH HÌNH THÀNH HỆ SI

Các đơn vị đo lường của SI được quyết định chọn lựa sau hàng loạt các hội nghị quốc tế được tổ chức tiêu chuẩn là Viện Đo lường Quốc tế (theo tiếng Pháp là Bureau International des Poids et Mesures-viết tắt BIPM) tổ chức. SI được đặt tên lần đầu tiên năm 1960 và sau đó được bổ sung năm 1971.

Nguồn gốc thực sự của SI, hay hệ Mét, có thể tính từ những năm 1640. Nó được các nhà khoa học Pháp phát minh và nhận được sự quảng bá lớn bởi cuộc cách mạng Pháp năm 1789 để trở nên phổ biến hơn. Hệ Mét cố gắng lựa chọn các đơn vị đo lường không mang tính tùy ý, trong khi gắn liền với tư tưởng chính thức của cuộc cách mạng là "lý trí thuần túy". Đây là một sự cải thiện đáng kể đối với các đơn vị đo hiện hành ngày ấy do giá trị của chúng thường phụ thuộc theo từng khu vực địa lý.

Đơn vị đo lường quan trọng nhất là đơn vị đo chiều dài: một mét được cho là 1/10 000 000 của khoảng cách từ cực tới xích đạo dọc theo kinh tuyến đi qua Paris. Nó xấp xỉ 10% dài hơn một thước Anh. Sau đó một chiếc thước platin với tiết diện hình chữ X đã được sản xuất để phục vụ cho mục đích dễ dàng kiểm tra tiêu chuẩn chiều dài của một mét. Tuy nhiên, vì những khó khăn của việc đo đạc thực tế chiều dài của góc phần tư kinh tuyến trong thế kỉ XVIII, chiếc thước mẫu platin đầu tiên đã ngắn hơn 0,2 milimét. Sau đó các chiều dài bước sóng bức xạ khác nhau đã được giới thiệu để có thể định nghĩa một cách trừu tượng chiều dài (không đổi) của đơn vị mét, và cuối cùng mét đã được định nghĩa như là khoảng cách mà một tia sáng có thể đi được trong chân không trong một khoảng thời gian cụ thể.

Đơn vị đo cơ bản của khối lượng trong hệ Mét đầu tiên là gam, nhưng đã nhanh chóng bị chuyển sang kilôgam, đã được định nghĩa như là khối lượng của nước nguyên chất tại điểm mà nó nặng nhất (+3,98° C) trong một khối lập phương có các cạnh bằng 1/10 của mét. Một kilôgam bằng khoảng 2,2 pound. Khoảng không gian lập phương này còn được gọi là một lít để thể tích của các chất lỏng khác nhau có thể dễ dàng so sánh. Năm 1799, một ống hình trụ bằng platin đã được sản xuất để làm tiêu chuẩn cho kilôgam, vì thế tiêu chuẩn dựa trên cơ sở nước chưa bao giờ được sử dụng như là tiêu chuẩn gốc khi mà hệ mét thực sự được sử dụng. Năm 1890, nó được thay thế bằng ống hình trụ là hợp kim gồm 90% platin và 10% iridi. Nó được sử dụng làm kilôgam tiêu chuẩn từ đó đến nay và được lưu giữ ở Paris. Kilôgam-là đơn vị đo lường cơ bản duy nhất không được định nghĩa lại theo thuật ngữ của các hiện tượng tự nhiên không đổi. Tuy nhiên, tại cuộc họp của Hội Khoa học Hoàng gia tại London vào ngày 15 tháng 2 năm 2005, các nhà khoa học đã kêu gọi thay thế khối lượng của *kilôgam tiêu chuẩn* ở Paris vì định nghĩa chính thức chỉ rõ rằng "thuộc tính không thay đổi của tự nhiên" cần được sử dụng (hơn là một vật cụ thể mà khối lượng của nó có thể bị thay đổi), nhưng vẫn chưa có một quyết định nào về việc định nghĩa lại cho đến năm 2007.

Đơn vị đo nhiệt độ là độ bách phân hay độ Celsius (C), có nghĩa là thang thủy ngân giữa điểm **đóng băng** và điểm **sôi** của nước nguyên chất được chia thành một trăm phần bằng nhau. Nước sôi vì thế là 100 độ Celsius và nước đóng băng có 0 độ Celsius. Đây là đơn vị đo lường nhiệt độ của hệ Mét trong sử dụng thông thường. Khoảng một trăm năm sau, các nhà khoa học phát hiện ra điểm 0 tuyệt đối. Điều này dẫn đến sự ra đời của thang đo nhiệt độ mới, được gọi là thang độ tuyệt đối hay thang Kelvin, nó xác định lại điểm 0 nhưng vẫn sử dụng 100 kelvin bằng khoảng cách giữa điểm đóng băng và điểm sôi của nước nguyên chất.

Đơn vị đo lường thời gian của hệ Mét là giây, nguyên thủy được định nghĩa như là 1/86.400 của một ngày trung bình. Các hình thức định nghĩa giây đã thay đổi vài lần để đáp ứng được các yêu cầu ngày càng tăng của khoa học (các quan sát thiên văn, đồng hồ âm thoa, đồng hồ thạch anh và sau đó là đồng hồ nguyên tử xêri).

- Năm 1948, Hội nghị toàn thể về Trọng lượng và Đo lường (CGPM)*, một tổ chức liên chính phủ chịu trách nhiệm về các đơn vị đo lượng đã quyết định nghĩa các đơn vị dùng cho các lĩnh vực khoa học khác nhau.

- Năm 1960, Hội nghị lần thứ 11 về Trọng lượng và Đo lường đã thiết lập một danh mục các đơn vị gọi là Hệ thống đơn vị Quốc tế - gọi tắt là hệ thống SI (Système International des unités).

- Tháng 5/1977, Hội nghị Y tế Thế giới (OMS) lần thứ 30 đã quyết định chấp nhận sử dụng hệ thống SI trong y học:

- Nhiều nước đã bắt đầu sử dụng hệ thống SI:

Tên quốc gia	Năm
Các nước bán đảo Bắc Âu	1972
Úc	1975
Anh	1977
Đức – Thụy Sĩ	1978
Pháp	1979
Việt Nam	1990

2. HỆ THỐNG SI

Thực chất, SI là một phát triển của hệ thống đo lường, hệ thống này đã được sử dụng từ năm 1901. SI được xây dựng trên cơ sở của bảy đơn vị đo lường cơ bản của SI, đó là kilôgam, mét, giây, ămpe, kelvin, mol và candela. Các đơn vị này được

sử dụng để định nghĩa các đơn vị đo lường suy ra khác.

SI cũng định nghĩa một số các tiền tố của SI để sử dụng cùng với đơn vị đo lường: các tiền tố này kết hợp với bất kỳ đơn vị đo lường nào để tạo ra các bội số hay ước số của nó. Ví dụ, tiền tố *kilô* biểu hiện là bội số hàng nghìn (ngàn), vì thế kilômét bằng 1.000 mét, kilôgam bằng 1.000 gam v.v.. Cũng lưu ý rằng một phần triệu của kilôgam là miligam, không phải micrôkilôgam.

2.1. Các đơn vị SI

2.1.1. *Các đơn vị cơ sở*

Có bảy đơn vị cơ sở SI. Các đơn vị đo lường dưới đây là nền tảng cơ sở để từ đó các đơn vị khác được suy ra (dẫn xuất), chúng hoàn toàn độc lập với nhau. Gọi là đơn vị cơ sở bởi chúng được dùng làm cơ sở cho hệ thống SI chứ không phải chúng là "cơ bản" hơn các vị khác của hệ thống. Các định nghĩa dưới đây được chấp nhận rộng rãi.

Bảng 1. Đơn vị cơ sở của SI

Tên	Ký hiệu	Đại lượng	Định nghĩa
mét	m	Chiều dài	Đơn vị đo chiều dài tương đương với chiều dài quãng đường đi được của một tia sáng trong chân không trong khoảng thời gian 1 / 299 792 458 giây (CGPM lần thứ 17 (1983) Nghị quyết số 1, CR 97). Con số này là chính xác và mét được định nghĩa theo cách này.
kilôgam	kg	Khối lượng	Đơn vị đo khối lượng bằng khối lượng của kilôgam tiêu chuẩn quốc tế (quả cân hình trụ bằng hợp kim platin-iridi) được lưu giữ tại Viện Đo lường Quốc tế (viết tắt tiếng Pháp: BIPM), Sèvres, Paris (CGPM lần thứ 1 (1889), CR 34-38). Cũng lưu ý rằng, kilôgam là đơn vị đo cơ bản có tiền tố duy nhất; gam được định nghĩa như là đơn vị suy ra, bằng 1/1 000 của kilôgam; các tiền tố như mêga được áp dụng đối với gam, không phải kg; ví dụ Gg, không phải Mkg. Nó cũng là đơn vị đo lường cơ bản duy nhất còn được định nghĩa bằng nguyên mẫu vật cụ thể thay vì được đo lường bằng các hiện tượng tự nhiên.

giây	s	Thời gian	Đơn vị đo thời gian chính xác bằng 9 192 631 770 chu kỳ của bức xạ ứng với sự chuyển tiếp giữa hai mức trạng thái cơ bản siêu tinh tế của nguyên tử xêzi-133 tại nhiệt độ 0K (CGPM lần thứ 13 (1967-1968) Nghị quyết 1, CR 103).
ampe	A	Cường độ dòng điện	Đơn vị đo cường độ dòng điện là dòng điện cố định, nếu nó chạy trong hai dây dẫn song song dài vô hạn có tiết diện không đáng kể, đặt cách nhau 1 mét trong chân không, thì sinh ra một lực giữa hai dây này bằng 2×10^{-7} niutơn trên một mét chiều dài (CGPM lần thứ 9 (1948), Nghị quyết 7, CR 70).
kelvin	K	Nhiệt độ nhiệt động học	Đơn vị đo nhiệt độ nhiệt động học (hay nhiệt độ tuyệt đối) là 1 / 273,16 (chính xác) của nhiệt độ nhiệt động học tại điểm cân bằng ba trạng thái của nước (CGPM lần thứ 13 (1967) Nghị quyết 4, CR 104).
mol	mol	Lượng chất	Đơn vị đo lượng chất cấu thành thực thể bằng với số nguyên tử trong 0,012 kilôgam cacbon-12 nguyên chất (CGPM lần thứ 14 (1971) Nghị quyết 3, CR 78). Lượng chất có thể là các nguyên tử, phân tử, ion, điện tử. Nó xấp xỉ $6\ 022\ 141\ 99 \times 10^{23}$ hạt.
candela	cd	Cường độ ánh sáng	Đơn vị đo cường độ chiếu sáng là cường độ chiếu sáng theo một hướng cho trước của một nguồn phát ra bức xạ đơn sắc với tần số 540×10^{12} héc và cường độ bức xạ theo hướng đó là 1/683 oát trên một steradian (CGPM lần thứ 16 (1979) Nghị quyết 3, CR 100).

2.1.2. *Các đơn vị dẫn xuất với tên đặc biệt*

Các đơn vị đo cơ bản có thể ghép với nhau để suy ra những đơn vị đo khác cho các đại lượng khác. Các đơn vị dẫn xuất được hình thành:

- Hoặc bằng phép nhân với chính bản thân đơn vị cơ sở. Ví dụ: diện tích bằng m^2. Thể tích bằng m^3.

- Hoặc bằng cách ghép hai hoặc nhiều đơn vị cơ sở bằng phép nhân hoặc chia. Ví dụ: mét/giây (m/s).

Một số có tên theo bảng dưới đây.

Bảng 2. Các đơn vị dẫn xuất của SI với tên đặc biệt

Tên	Ký hiệu	Đại lượng đo	Chuyển sang đơn vị cơ bản
héc	Hz	Tần số	s^{-1}
niutơn	N	Lực	kg m s^{-2}
jun	J	Công	N m = kg m^2 s^{-2}
oát	W	Công suất	J/s = kg m^2 s^{-3}
pascal	Pa	áp suất	N/m2 = kg m^{-1} s^{-2}
lumen	lm	Thông lượng chiếu sáng (quang thông)	cd
lux	lx	Độ rọi	cd m^{-2}
culông	C	Tĩnh điện	A s
vôn	V	Hiệu điện thế	J/C = kg m^2 A^{-1} s^{-3}
ohm	Ω	Điện trở	V/A = kg m^2 A^{-2} s^{-3}
farad	F	Điện dung	ù$^{-1}$ s = A^2 s^4 kg^{-1} m^{-2}
weber	Wb	Từ thông	kg m^2 s^{-2} A^{-1}
tesla	T	Cường độ cảm ứng từ	Wb/m^2 = kg s^{-2} A^{-1}
henry	H	Cường độ tự cảm	ù s = kg m^2 A^{-2} s^{-2}
siemens	S	Độ dẫn điện	ù$^{-1}$ = kg^{-1} m^{-2} A^2 s^3
becơren	Bq	Cường độ phóng xạ (phân rã trên đơn vị thời gian)	s^{-1}
gray	Gy	Lượng hấp thụ (của bức xạ ion hóa)	J/kg = m^2 s^{-2}
sievert	Sv	Lượng tương đương (của bức xạ ion hóa)	J/kg = m^2 s^{-2}
katal	kat	Độ hoạt hóa xúc tác	mol/s = mol s^{-1}
độ C	°C	nhiệt độ	nhiệt độ nhiệt động học K - 273,15

2.1.3. *Các đơn vị không phải SI được chấp nhận sử dụng với SI*

Là những đơn vị không thuộc hệ thống SI nhưng vẫn được quen dùng rộng rãi, (ví dụ Angstrom). Các đơn vị đo lường sau không phải là đơn vị đo lường của SI nhưng được "chấp nhận để sử dụng trong hệ đo lường quốc tế".

Bảng 3. Những đơn vị không thuộc hệ thống SI nhưng vẫn quen được dùng

Tên	Ký hiệu*	Đại lượng đo	Trị số tính bằng đơn vị SI
phút	min	thời gian	1 min = 60 s
giờ	h	thời gian	1 h = 60 min = 3 600 s
ngày	d	thời gian	1 d = 24 h = 1.440 min = 86 400 s
độ (của cung)	°	góc	1° = (π/180) rad
phút (của cung)	'	góc	1' = (1/60)° = (π/10 800) rad
giây (của cung)	"	góc	1" = (1/60)' = (1/3 600)° = (π/648 000) rad
lít	l hay L	thể tích	0,001 m^3
tấn	t	khối lượng	1 t = 10^3 kg

* Theo tiếng Anh

Bảng 4. Các đơn vị không phải là SI khác hiện được chấp nhận sử dụng trong SI

Tên	Ký hiệu	Đại lượng đo	Tương đương với đơn vị SI
hải lý (dặm biển)	hải lý	chiều dài	1 hải lý = 1 852 m
knot	knot	vận tốc	1 knot = 1 hải lý/giờ = (1 852/3 600) m/s
a	a	diện tích	1 a = 1dam^2 = 100 m^2
hecta	ha	diện tích	1 ha = 100 a = 10 000 m^2
ba	ba	áp suất	1 ba = 10^5 Pa
ångström, ăngstrôm	Å	chiều dài	1 Å = 0,1 nm = 10^{-10} m
barn	b	diện tích	1 b = 10^{-28} m^2

Bảng 5. Các đơn vị kinh nghiệm không phải là SI được chấp nhận sử dụng trong SI

Tên	Ký hiệu	Đại lượng đo	Tương đương với đơn vị SI
êlectronvôn	eV	năng lượng	1 eV = 1 602 177 33(49) x 10^{-19} J
đơn vị khối lượng nguyên tử	u	khối lượng	1 u = 1 660 540 2(10) x 10^{-27} kg
đơn vị thiên văn	au	chiều dài	1 au = 1 495 978 706 91(30) x 10^{11} m

2.1.4. *Các đơn vị không phải SI chưa được CGPM chấp nhận*

Bảng 6.

Tên	Ký hiệu	Đại lượng đo	Tương đương với đơn vị SI
nepơ (đại lượng đo trường)	Np	tỉ lệ (không thứ nguyên)	$L_F = \ln(F/F_0)$ Np
nepơ (đại lượng đo công suất)	Np	tỉ lệ (không thứ nguyên)	$L_P = 1/2 \, Ln(P/P_0)$ Np
bel, (đại lượng đo trường)	B	tỉ lệ (không thứ nguyên)	$L_F = 2 \log_{10}(F/F_0)$ B
bel, (đại lượng đo công suất)	B	tỉ lệ (không thứ nguyên)	$L_P = \log_{10}(P/P_0)$ B

2.1.5. *Các đơn phụ*

Radian và Steradian, những đơn vị này không sử dụng trong thực hành y học.

Bảng 7.

Tên	Ký hiệu	Đại lượng đo	Định nghĩa
rađian	rad	Góc	Đơn vị đo góc là góc trương tại tâm của một hình tròn theo một cung có chiều dài bằng chiều dài bán kính của đường tròn. Như vậy ta có 2π rađian trong hình tròn.
sterađian	sr	Góc khối	Đơn vị đo góc khối là góc khối trương tại tâm của một hình cầu có bán kính r theo một phần trên bề mặt của hình cầu có diện tích r^2. Như vậy ta có 4 π sterađian trong hình cầu.

2.2. Những bội số và ước số của đơn vị SI

Khi những đơn vị cơ sở và những đơn vị dẫn xuất có độ lớn không thích hợp trong các hằng số sinh học của người, người ta dùng những bội số và chủ yếu là các ước số thập phân của các đơn vị, bằng cách ghép những đầu ngữ vào tên các đơn vị những tiếp đầu ngữ tương ứng với các hệ số.

Bảng 8. **Những tiếp đầu ngữ thông dụng trong hoá sinh lâm sàng**

Tiếp đầu ngữ	Ký hiệu	Hệ số
mili	m	10^{-3}
micro	μ	10^{-6}
nano	n	10^{-9}
pico	p	10^{-12}

Bảng 9. **Những ước số của mol**

Đơn vị	Ký hiệu	Kết quả
mol	mol	
milimol	mmol	10^{-3} mol
micromol	μmol	10^{-6} mol
nanomol	nmol	10^{-9} mol

Ví dụ: 1 mol glucose = 180g

Người ta không thể dùng đơn vị mol đối với nồng độ glucose huyết, vì vậy phải sử dụng ước số của mol, ở đây là milimol.

1nmol glucose = 0,180 g

5mmol glucose = 0,90 g

Cũng như:

1mol urê = 60 g

1mmol urê = 0,06 g

5mmol urê = 0,30 g

Các tiền tố sau đây của SI có thể được sử dụng để tạo ra các bội số hay ước số của đơn vị đo lường gốc.

Bảng 10. Các tiền tố của SI

10^n	Tiền tố	Ký hiệu	Tên gọi[1]	Tương đương[2]
10^{24}	yôta	Y	Triệu tỉ tỉ	1 000 000 000 000 000 000 000 000
10^{21}	zêta	Z	Nghìn (ngàn) tỉ tỉ	1 000 000 000 000 000 000 000
10^{18}	êxa	E	Tỉ tỉ	1 000 000 000 000 000 000
10^{15}	pêta	P	Triệu tỉ	1 000 000 000 000 000
10^{12}	têra	T	Nghìn (ngàn) tỉ	1 000 000 000 000
10^{9}	giga	G	Tỉ	1 000 000 000
10^{6}	mêga	M	Triệu	1 000 000
10^{3}	kilô	k	Nghìn (ngàn)	1 000
10^{2}	héctô	h	Trăm	100
10^{1}	đêca	da	Mười	10
10^{-1}	đêxi	d	Một phần mười	0,1
10^{-2}	xăngti	c	Một phần trăm	0,01
10^{-3}	mili	m	Một phần nghìn (ngàn)	0,001
10^{-6}	micrô	μ	Một phần triệu	0,000 001
10^{-9}	nanô	n	Một phần tỉ	0,000 000 001
10^{-12}	picô	p	Một phần nghìn (ngàn) tỉ	0,000 000 000 001
10^{-15}	femtô	f	Một phần triệu tỉ	0,000 000 000 000 001
10^{-18}	atô	a	Một phần tỉ tỉ	0,000 000 000 000 000 001
10^{-21}	zeptô	z	Một phần nghìn (ngàn) tỉ tỉ	0,000 000 000 000 000 000 001
10^{-24}	yóctô	y	Một phần triệu tỉ tỉ	0,000 000 000 000 000 000 000 001

Ghi chú: [1] Đây chỉ là một trong rất nhiều cách đếm số của người Việt Nam.

[2] Cách ghi số phù hợp với cách ghi phổ biến nhất của người Việt Nam hiện nay.

Các tiền tố SI lỗi thời

Các tiền tố của SI dưới đây không được sử dụng nữa.

10^n	Tiền tố	Ký hiệu	Tên gọi	Tương đương
10^4	myria	ma	Mười nghìn (ngàn)	10 000
10^{-4}	myriô	mo	Một phần mười nghìn (ngàn)	0,000 1

Các tiền tố kép cũng đã lỗi thời như micrômicrôfara, héctôkilômét, micrômilimét v.v..

2.3. Kiểu viết của SI

- Các kí hiệu được viết bằng chữ thường, ngoại trừ các kí hiệu lấy theo tên người. Điều đó có nghĩa là ký hiệu cho đơn vị đo áp suất của SI, lấy tên của Blaise Pascal là Pa, trong khi đơn vị đo tự bản thân nó là pascal. Trong danh mục chính thức của SI chỉ có một ngoại lệ duy nhất trong quy tắc viết hoa, đó là kí hiệu của lít. Nó có thể viết là l hay L đều được chấp nhận.

- Các kí hiệu được viết theo số ít. Ví dụ, trong tiếng Anh phải viết là "25 kg" chứ không phải "25 kgs". Trong tiếng Việt, điều này không ảnh hưởng gì do không có sự khác nhau trong cách gọi theo số nhiều và số ít.

- Các ký hiệu, dù là viết tắt nhưng không có dấu chấm (.) ở cuối.

- Được khuyến khích sử dụng các kí hiệu theo kiểu viết Roman thường (ví dụ, "m" cho mét, "L" cho lít), để có thể dễ dàng phân biệt với các kí hiệu của biến (tham số) trong toán học và vật lý (ví dụ, *"m"* cho tham số khối lượng, *"l"* cho tham số chiều dài).

- Một khoảng trống giữa số và kí hiệu: 2,21 kg, 7,3 x 10^2 m^2. Có một ngoại lệ trong trường hợp này. Kí hiệu của góc phẳng như độ, phút và giây (^{0}, ' và ") được đặt liền ngay sau giá trị số mà không có khoảng trống.

- SI sử dụng các khoảng trống để tách các số (phần nguyên) theo từng bộ ba chữ số. Ví dụ 1 000 000 hay 342 142 (hoàn toàn không giống với việc sử dụng các dấu chấm hay phẩy trong các hệ đo lường khác, như 1.000.000 hay 1,000,000).

- SI sử dụng dấu phẩy duy nhất để chia tách phần thập phân cho đến năm 1997. Số "hai mươi tư phẩy năm mươi mốt" được viết là "24,51". Năm 1997, CIPM quyết định rằng dấu chấm sẽ là dấu chia tách phần thập phân cho các văn bản mà trong đó chủ yếu là tiếng Anh ("24.51"); dấu phẩy sẽ là dấu chia tách phần thập phân cho các văn bản bằng ngôn ngữ khác.

- Kí hiệu cho các đơn vị được suy ra từ các đơn vị đo khác bằng cách nhân chúng với nhau được kết nối với nhau với một khoảng trống hoặc một dấu chấm (·) ở giữa, ví dụ: N m hay N·m.

- Kí hiệu được tạo thành do việc chia của hai đơn vị đo được kết nối với nhau bằng dấu gạch chéo (/), hoặc được viết dưới dạng số mũ với lũy thừa âm, ví dụ "m/s", hay "m s^{-1}" hay "m·s^{-1}" hoặc. Dấu gạch chéo không được sử dụng nếu như kết quả là phức hợp, ví dụ "kg·m^{-1}·s^{-2}", không phải là "kg/m·s^2".

- Nếu không dùng tên Việt hóa của các đơn vị nên viết mét, lít và gam thành *metre*, *litre* và *gram* - thay vì *meter*, *liter* và *gramme*.

3. TẠI SAO PHẢI DÙNG ĐƠN VỊ SI

3.1. Lý do pháp lý

Ở nhiều nước, việc sử dụng đơn vị SI đã được đưa vào quy chế bắt buộc qua các nghị quyết, nghị định v.v..

3.2. Lý do khoa học

Việc biểu thị đơn vị mới (đơn vị lượng chất: mol) giúp hiểu rõ mối liên quan sinh lí so với đơn vị cũ (đơn vị khối lượng): mg/L).

Ví dụ: So sánh nồng độ bilirubin không liên hợp và albumin huyết thanh theo đơn vị cò và mới, ta thấy:

Bảng 11. **Biểu thị nồng độ bilirubin tự do và albumin huyết thanh bằng đơn vị cũ và đơn mới (SI)**

	Bình thường		Bệnh lý	
Bilirubin không liên hợp (tự do)	*Đơn vị cũ*	*Đơn vị mới*	*Đơn vị cũ*	*Đơn vị mới*
	0.4 mg/100 ml	6.8 µmol	200 mg/100 mL	340 µmol
Albumin	4g/100 mL	620 µmol		

- Trường hợp bình thường, theo đơn vị cũ thì nồng độ albumin cao gấp 10 000 lần so với bilirubin (4 000/0,4) nhưng theo đơn vị mới thì sự chênh lệch chỉ khác nhau gần 100 lần (620/6,8).

- Trường hợp bệnh lý, theo đơn vị cũ và so với albumin bình thường thì bilirubin bằng 1/200 (20/400) nhưng theo đơn vị mới, bilirubin chỉ bằng 1/2 nồng độ albumin (340/6,8).

3.3. Lý do thực hành

Đó là sự cần thiết có một ngôn ngữ thống nhất chung cho mọi khu vực: địa phương, quốc gia, quốc tế, xóa bỏ sự biểu thị kết quả không thống nhất ở các phòng xét nghiệm khác nhau hoặc ở ngay trong một phòng xét nghiệm.

Ví dụ: Nồng độ sắt (Fe) huyết thanh biểu thị bằng gamma (γ) cho 100mL (γ/100mL) hoặc mg/L.

4. NHỮNG ĐIỂM THAY ĐỔI GIỮA HỆ THỐNG ĐƠN VỊ CŨ VÀ ĐƠN VỊ SI

4.1. Thay đổi hoàn toàn

Tất cả những thành phần mà nồng độ được biểu thị bằng trọng lượng (g hay mg/L) được chuyển thành mol (mol/L hoặc các ước số của mol).

Ví dụ: glucose, urê, creatinin, urat, P, Mg, Fe, bilirubin, cholesterol, triglyserid.

Các khí của máu: pCO_2 hoặc pO_2 bằng kPa (Kilopasacal)

1mmHg = 0,113kPa

1kPa = 7,5mmHg.

4.2. Thay đổi ít

- Các ion đã được biểu thị bằng đương lượng (equivalent): Na^+, K^+, Cl, bicacbonat. Với các thành phần này, đơn vị mmol thay cho đơn vị mili đương lượng, (mEq/L)

mEq = mmol x hóa trị

- Tỉ lệ phần trăm được thay bằng hệ số thập phân.

Ví dụ: 0,50 thay cho 50%, 1,15 thay cho 115%.

4.3. Không thay đổi

Hệ thống đơn vị SI chỉ áp dụng đối với những chất mà trọng lượng mol đã được biết rõ, do đó nó không được áp dụng đối với các chất như protein và polyosid phức tạp mà trọng lượng mol của những chất này chưa được xác định.

4.4. Đơn vị hoạt độ của enzym

- Đơn vị cũ: Đơn vị quốc tế về enzym (ký hiệu: U) là lượng enzym xúc tác biến đổi một µmol cơ chất trong một phút (min) và trong những điều kiện xét nghiệm nhất định.

1U = 1µmol/phút

- Đơn vị mới là Katal chưa được áp dụng rộng rãi.

Katal (ký hiệu: Kat) là lượng enzym xúc tác sự biến đổi 1mol cơ chất trong một giây (s) và trong điều kiện xét nghiệm nhất định.

1Kat = 1mol/s

Kat là một trị số quá lớn, trong hoá sinh lâm sàng, người ta thường sử dụng các đơn vị nhỏ hơn:

microKat (µKat = 10^6 Kat) *hoặc*

nanoKat (nKat = 10^9Kat) là lượng enzym xúc tác sự biến đổi một micromol/ nanomol cơ chất trong một giây.

Tóm lại: 4 loại đơn vị trên đủ để biểu thị hầu hết các kết quả thông thường trong hoá sinh lâm sàng.

Đối với 1 lít dung dịch
* mol, mmol, µmol cho nồng độ lượng chất
* g, mg, ng cho nồng độ khối lượng
* µKat, nKat cho lượng enzym
kPa cho áp suất riêng phần pCO2 và pO2 dung dịch.

5. CHUYỂN ĐỔI GIỮA CÁC ĐƠN VỊ CŨ SANG ĐƠN VỊ MỚI (SI) VÀ NGƯỢC LẠI

5.1. Chuyển đơn vị cũ ⇄ đơn vị SI

Chuyển đơn vị cũ → đơn vị SI

Chia kết quả bằng trọng lượng g/L hoặc mg/L cho trọng lượng phân tử (TLPT)

$$\text{g/L } \textit{hoặc} \text{ mg/L} \times \frac{1}{\text{TLPT}} = \text{mol } \textit{hoặc} \text{ mmol/L}$$

Ví dụ:

- Glucose máu: 0,90 g/L (TLPT = 180) tương đương với 0,90/180 = 0,005 mol *hoặc* 5 mmol.
- Canxi huyết thanh: 100mg/L (= 0,1g/L) tương đương với:1/40,08 = 0,0025 *hoặc* 2,5 mmol (TLPT của canxi = 40,08)

Chuyển đơn vị SI → đơn vị cũ

Nhân kết quả bằng mol (hoặc ước số) với TLPT:

$$\text{mol } \textit{hoặc} \text{ mmol} \times \text{TLPT} = \text{g/L } \textit{hoặc} \text{ mg/L}$$

Ví dụ:

- Glucose máu bằng 5 mmol tương đương với 5 x 180 = 900mg/L *hoặc* 0,9g/L
- Canxi huyết thanh bằng 2,5mmol tương đương với 2,5 x 40.08 = 100mg/L *hoặc* 0,1g/L

5.2. Chuyển nồng độ lượng chất ⇄ mEq và ngược lại dựa vào các công thức sau

mol → Eq

$$1 \text{ mmol} \times \text{hoá trị} = 1 \text{ mEq/L}$$

Ví dụ:

Canxi huyết thanh (Ca^{2+}) = 2,25 mmol tương đương với 2,25 x 2 = 4,5 mEq/L

Eq → mol

mEq x 1/hóa trị = 1 mol

Ví dụ:

- Canxi huyết thanh: 4.5 mEq/L tương dương với

mEq x 1/2 = 1 mol

- Natri huyết thanh: 135 mEq/L tương đương với

4,5 x 1/2 = 2,25 mol

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. *Mills, Tomislav Cvitas, Klaus Homann, Nikola Kallay, IUPAC*: Quantities, Units and Symbols in Physical Chemistry, 2nd ed., Blackwell Science Inc 1993.

2. *Lê Đức Trình*: Hóa sinh lâm sàng - ý nghĩa lâm sàng của các xét nghiệm hóa sinh. Chương 2. Hệ thống đơn vị quốc tế (SI) ứng dụng trong hóa sinh lâm sàng, Nhà xuất bản Y học, 2009; tr.35 - 41.

Phụ lục 4

QUY TẮC CHUNG KHI SỬ DỤNG XÉT NGHIỆM

THEO "INTERPRETATION OF DIAGNOSTIC TESTS" – JACQUES WALLACH, MD, CLINICAL PROFESSOR OF PATHOLOGY STATE UNIVERSITY OF NEW YORK

Mục đích chung của việc thực hiện các xét nghiệm cận lâm sàng (xét nghiệm, X quang v.v..) là nhằm giảm thiểu những rủi ro lâm sàng. Mức độ thành công tùy thuộc vào bản chất của xét nghiệm và tình trạng lâm sàng. Y học hiện đại đã không còn tin vào câu châm ngôn của Voltaire cho rằng: "Nghệ thuật của y học là bơm lạc quan vào tâm hồn bệnh nhân, còn chữa trị là việc của tự nhiên". Y học hiện đại là y học bằng chứng. Nhiều nhà lâm sàng chưa ý thức được rằng "nghề" chẩn đoán của họ là cả một quá trình biện chứng. Họ có xu hướng làm theo kinh nghiệm đúc kết từ những thành công trước đó mà bỏ qua việc cân nhắc các cơ sở chọn lọc, chỉ dẫn, diễn giải các xét nghiệm trong labo. Nhu cầu giảm thiểu chi phí chăm sóc sức khỏe và việc nghiên cứu rộng rãi ứng dụng của các xét nghiệm trong labo đòi hỏi một giải pháp có chọn lựa.

Một số quy tắc quan trọng trong việc sử dụng các xét nghiệm trong Labo

1. Ngay cả trong điều kiện lí tưởng cũng không có xét nghiệm nào là hoàn hảo (Vd: độ nhậy, độ đặc hiệu và giá trị dự đoán là 100%). Trong mọi trường hợp cụ thể, kết quả xét nghiệm đều có thể sai lạc. Những xét nghiệm nhạy nhất (kết quả âm tính rất hiếm) được tận dụng tối ưu trong trường hợp cần loại bỏ một bệnh khả nghi, theo đó chỉ một xét nghiệm âm tính sẽ loại trừ khả năng có bệnh. Những xét nghiệm đặc hiệu nhất rất hữu ích khi cần khẳng định hoặc phủ nhận một bệnh khả nghi. Độ nhậy và độ đặc hiệu của xét nghiệm có thể thay đổi do tác động của các rối loạn, biến chứng khác hoặc di chứng của bệnh cũ.

2. Lựa chọn xét nghiệm nên dựa trên xác suất của chẩn đoán đang thực hiện - xác suất này ảnh hưởng đến giá trị dự đoán của xét nghiệm. Xác suất được xác định bởi tiền sử của bệnh nhân, kết quả khám lâm sàng và mức độ phổ biến của

rối loạn tại thời điểm và địa điểm xét nghiệm. Nhà lâm sàng không nhất thiết phải chỉ ra xác su t chính xác mà phán đoán xác suất ở mức cao, trung bình hay thấp là đủ. Các sai sót nhỏ trong quá trình dự đoán xác suất ảnh hưởng không đáng kể đến việc thực hiện xét nghiệm. Nếu bệnh mang mức độ phổ biến cao, chỉ một kết quả dương tính sẽ chứng thực bệnh tồn tại, trong khi một kết quả âm tính chưa chắc đồng nghĩa với không có bệnh. Ngược lại, trường hợp bệnh hiếm, một kết quả bình thường là đủ để kết luận không có bệnh, nhưng một kết quả dương tính chưa đủ để khẳng định có bệnh. Nếu xác suất nhiễm bệnh cao, chỉ một xét nghiệm rất nhạy cho kết quả âm tính mới đủ để phủ định bệnh.

3. Trong phần lớn các phép phân tích trong phòng xét nghiệm, sự kết hợp của những biến đổi sinh lí và sai sót trong phân tích thường gây khó khăn khi biện luận nhất là khi kết quả nằm ở vùng giới hạn (borderline) cao hoặc thấp. Ví dụ, hệ số biến đổi (CV) của Cortisone qua 7 ngày là 21%, hệ số biến đổi của C-reactive protein (CRP) trong vòng 1 đến 6 tháng là 57%, trong khi đó hệ số của Natri là 0,6% và của Can xi là 1,8%. Mọi kết quả đều có thể sai lệch do nhiều lý do, ngay cả trong điều kiện trong phòng xét nghiệm là lý tưởng, vì vậy mọi kết quả ngoài dự tính hoặc còn nghi hoặc nên được kiểm tra lại. Nếu được yêu cầu để kiểm tra, các nhà lâm sàng nên cung cấp một mẫu mới với xác nhận đầy đủ thông tin về bệnh nhân để chuyển đến labo, ngược lại, nếu bác sĩ lâm sàng thấy nghi ngờ nên yêu cầu labo kiểm tra lại.

4. Nỗ lực tránh sai sót ngẫu nhiên trong phân tích bao gồm thay đổi nhiệt độ, thể tích thuốc thử, bệnh phẩm v.v.. [1] . Sai số phải được đo nhờ tính toán giá trị trung bình, độ lệch chuẩn (SD) và hệ số phân tán (CV). Sai số không bao gồm các biến đổi trước phân tích. Vd: lấy mẫu, vận chuyển mẫu, nhận mẫu trong phòng xét nghiệm cũng như chế độ ăn, thời gian ăn, biến đổi sinh lý hàng tháng, hàng ngày hay biến đổi theo mùa, tạng người, việc tập luyện và tinh thần, sự truyền máu gần nhất, nhiệt độ môi trường, độ cao, và địa lý v.v.. Sai số cũng không bao gồm các biến đổi sau phân tích. Vd: kê đơn và diễn giải, biện luận kết quả v.v.. Các sai sót trước phân tích chiếm 31-75% tổng số những sai sót. Các sai sót sau phân tích chiếm 9-30% và sai sót trong quá trình phân tích (ví dụ: do chủ quan, nhiễm khuẩn, điện áp, phản ứng chéo (cross-reactions), phương pháp luận...) chiếm 13-31% [2]. Một minh họa sau có thể hữu ích:

Cholesterol huyết thanh đã giảm từ 250mg/dL xuống 220mg/dL trong vòng 6 tháng. Giả sử hệ số biến đổi là 3% và khoảng tin cậy ở mức 95%, với nồng độ 250mg/dL, có nồng độ trong khoảng 235 đến 265mg/dL. Ở nồng độ 220mg/dL, khoảng tin cậy 95% đó có nồng độ 207-233mg/dL. Vì các khoảng tin cậy không

trùng nhau nên đây là một thay đổi có thực. Tuy nhiên, sự biến đổi sinh lý là xấp xỉ 6% và sử dụng công thức [3] tính như trên dẫn đến kết quả là khoảng tin cậy 95% đối với giá trị 250mg/dL (216-284) và 220mg/dL (186-254) là khác nhau không có ý nghĩa.

5. Một xét nghiệm có độ nhạy cao (tức là xét nghiệm cho ra rất ít kết quả âm tính giả) được sử dụng phòng khi chẩn đoán sai sẽ gây ra hậu quả nghiêm trọng. Một xét nghiệm có độ đặc hiệu cao (tức là xét nghiệm cho ra rất ít kết quả dương tính giả) được sử dụng để phòng tránh gán nhầm bệnh cho người không có bệnh.

6. Dựa trên định nghĩa thống kê của "giá trị bình thường" là 95% khoảng giá trị của người bình thường, như vậy 5% số xét nghiệm độc lập trong tình trạng không có bệnh sẽ nằm ngoài miền bình thường này. Nếu tiến hành 12 xét nghiệm, ít nhất 1 kết quả bất thường sẽ xảy ra trong 46% người bình thường; đối với 20 xét nghiệm, 1 kết quả bất thường sẽ rơi vào trong 64% người bình thường. Tỉ lệ bất thường của kết quả xét nghiệm càng lớn, khả năng chắc chắn có bất thường càng cao và còn có thể kết luận có rối loạn thực sự.

7. Bảng giá trị tham chiếu (reference values) biểu diễn các dữ liệu thống kê trên 95% dân số khỏe mạnh, các giá trị nằm ngoài giá trị tham chiếu không nhất thiết có bệnh. Kết quả vẫn có thể rơi vào vùng giá trị tham chiếu nhưng lại ở ranh giới của người bệnh, đó là lí do tại sao xét nghiệm một loạt rất quan trọng trong nhiều bệnh cảnh.

8. Các kết quả xét nghiệm của một cá nhân trong điều kiện phòng thí nghiệm tốt có thể giữ nguyên qua nhiều năm với công nghệ tương đương; so sánh kết quả với các giá trị cũ khi bệnh nhân không gặp ốm đau cho nhiều lợi ích tham khảo hơn là dựa vào các miền "bình thường".

9. Nhiều xét nghiệm bất thường xảy ra trong một loạt xét nghiệm thì có ý nghĩa hơn bất thường xảy ra trong một xét nghiệm. Khi có ít nhất hai xét nghiệm dương tính trên cùng một rối loạn thì kết quả củng cố chẩn đoán; tuy nhiên, khi chỉ có một xét nghiệm cho kết quả dương tính thì kết luận không còn vững chãi nữa. Tương tự, các tỉ số của các chất phân tích thường hữu ích hơn (Vd: xét nghiệm BUN/creatinine; albumin/globulin; GOT/GPT...), và các nhà lâm sàng có thể tìm nhiều căn cứ bổ ích từ các tỉ số đó.

10. Mức độ bất thường cũng rất đáng nói. Vì vậy, một giá trị tăng 10 lần so với giá trị tham chiếu thì hệ trọng hơn rất nhiều về mặt lâm sàng so với một giá trị chỉ tăng một lần.

11. Một nhóm xét nghiệm (panel) có giá trị đặc trưng cho một rối loạn nhất định, nhưng các xét nghiệm bất thường không theo quy luật vẫn có thể xảy ra đồng thời với một tỉ lệ nhỏ đối với số bệnh nhân có tình trạng giống nhau.

12. Lặp lại xét nghiệm quá mức là lãng phí và còn làm tăng khả năng mắc sai sót. Thời gian nghỉ hợp lý giữa các xét nghiệm được quyết định bởi tình trạng lâm sàng của bệnh nhân.

13. Chỉ nên tiến hành xét nghiệm khi xét nghiệm có cơ may thay đổi chẩn đoán, tiên lượng, theo dõi điều trị hoặc việc quản lý bệnh nhân. Các giá trị xét nghiệm sai lệch hoặc sự biến đổi biệt lập ở các kết quả có thể gây tốn thời gian, tiền bạc và công sức...

14. Lỗi ghi chép gây ra sai lệch nghiêm trọng trong kết quả hơn cả các lỗi kĩ thuật. Việc dán nhãn, phân biệt các mẫu phải được hoàn thành đầy đủ và chính xác, và luôn kèm theo một phiếu yêu cầu xét nghiệm. Mỗi ngày các phòng xét nghiệm ở bệnh viện nhận vô số mẫu không được dán nhãn hoặc phân loại, hoàn toàn vô dụng, phiền toái và đôi khi rất nguy hiểm.

15. Các "giá trị bình thường" được tham khảo ở các phòng xét nghiệm khác nhau là khác nhau; người sử dụng xét nghiệm nên biết "giá trị bình thường" ở từng phòng xét nghiệm và luôn luôn ý thức về các thay đổi theo tuổi, giới tính, chủng tộc, kích cỡ, tình trạng sinh lý (ví dụ: đang mang thai, đang cho con bú, ăn kiêng, thay đổi hàng ngày...) có thể áp dụng cho từng bệnh nhân. Những miền "bình thường" biểu diễn các dữ liệu thống kê thu thập được chứ không phải phân loại các bệnh nhân thành nhóm có bệnh và nhóm khỏe mạnh. Minh họa rõ ràng nhất là việc vận dụng các mẫu "đa xét nghiệm" để kiểm tra những người không mang bệnh gì. Xác suất xét nghiệm cho kết quả bất thường là 2-5%, và xác suất có bệnh nếu một xét nghiệm kiểm tra cho kết quả bất thường là 0-15%. Tần suất của xét nghiệm đơn bất thường là 1,5% (albumin) đến 5,9% (glucose) và lên tới 16% đối với Natri. Dựa trên các thông số thống kê, khi một khung 8 xét nghiệm được thực hiện trong một chương trình sức khỏe nhiều giai đoạn, sẽ có 25% số bệnh nhân mang ít nhất một kết quả bất thường; nếu khung mở rộng ra 20 xét nghiệm, 55% sẽ có từ một xét nghiệm trở lên bất thường [5].

16. Tác dụng của thuốc lên các giá trị xét nghiệm trong các labo không bao giờ được bỏ qua. Bác sĩ lâm sàng nên luôn luôn ý thức về các loại thuốc bệnh nhân đã uống, bao gồm cả thuốc mua bán thẳng, vitamin, sắt, v.v.. Các hiệu ứng của thuốc có thể gây ra các kết quả âm tính giả cũng như dương tính giả. Dược phẩm bổ sung và thay thể có thể làm tăng bilirubin huyết thanh và enzyme gan. Sự nhiễm bẩn kim loại nặng (Vd: asen, chì, thủy ngân) trong nhiều dược liệu Trung

Quốc có thể gây độc.

17. Người làm xét nghiệm phải nhận thức được tác dụng của các thành phần lạ gây nhiễu giá trị xét nghiệm và các rối loạn giả đặc biệt là trong trường hợp kết quả xét nghiệm không phù hợp với chẩn đoán lâm sàng.

18. Các giá trị xét nghiệm âm tính không nhất thiết loại bỏ một khả năng chẩn đoán lâm sàng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] **Greanache DG. Imprecision and physiological.** Impact on uncertainly of clinical laboratory result. Clin Lab News 3/2004:12

[2] **Matlow AG, Berte LM.** Sources of error in laboratory medicine. Lab Med 2004;35:331

[3] Standard error of the mean estimate: N = (1,96 x $[CV_A^2 + CV_1^2]^{0,5}$ divided by D^2) where:

1,96 in the 95% probability level.

CV_A = analytic imprecision at homeostatic set point.

CV_1 = individual's biologic variation.

D = % deviation from the"acceptable" homeostatic set point.

[4] http://bmj.com/cgi/eletters/324/7341/824#21308

[5] **Friedman GD, Goldberg M, Ahuja JN, et al.** Biochemical screening tests: effect of panel size on medical care. Arch Int Med 1972;129:91.

Phụ lục 5

PHÂN LOẠI VÀ DANH PHÁP ENZYM

Lịch sử

Trong quá khứ, danh pháp enzym có nhiều lẫn lộn. Trước đây, các enzym có tên của cơ chất rồi thêm vào đó tiếp vị ngữ -ase, ví dụ: urease là enzym thủy phân urê. Ngoài ra, một số enzym có tên gọi thông thường, như: trypsin, pepsin v.v.., những tên gọi các enzym này không có thông tin nào đề cập đến cơ chất mà enzym xúc tác.

Bảng lược đồ thuật ngữ enzym bắt đầu được phát triển vào năm 1955, khi Hội nghị Quốc tế về Hóa Sinh ở Brussel Bỉ thành lập một Ủy ban enzym (Enzym Commision [EC]). Để thống nhất danh pháp của enzym, năm 1961, lần đầu tiên Uỷ ban enzym (EC) của Hiệp hội Quốc tế về Hoá sinh (International Union of Biochemistry [IUB]) đã thiết lập bảng phân loại và danh pháp enzym. Lần ấn bản thứ 6 mới đây về phân loại và danh pháp enzym của Hiệp hội Quốc tế Hóa sinh và sinh học phân tử (International Union of Biochemistry and Molecular Biology) được xuất bản vào năm 1992 bao gồm 3 196 enzym khác nhau.

Số enzym theo Ủy ban enzym

Số enzym của Ủy ban enzym (**Enzyme Commission number [EC number]**) là một sơ đồ phân loại số học đối với các enzym dựa trên phản ứng hóa học được enzym này xúc tác[2]. Theo hệ thống ***danh pháp enzym*** các enzym được phân loại thành 6 nhóm (***Bảng 1***); mỗi nhóm lại có các dưới nhóm và dưới - dưới nhóm. Mỗi nhóm và dưới nhóm được đánh số riêng rẽ ***(Bảng 1)***.

Nói một cách chính xác, số enzym theo Ủy ban enzym không định danh chuyên biệt cho enzym là cho phản ưng được enzym xúc tác. Vì vậy, các enzym khác nhau nếu xúc tác cho cùng một loại phản ứng hóa học sẽ có cùng số EC [3]. Với danh pháp này, ví dụ: enzym Malat - NAD - oxydoreductase mô tả không những kiểu phản ứng xúc tác (phản ứng oxy hoá khử), mà còn cả tên cơ chất malat và tên của chất nhận hydro là NAD.

Bảng 1. Bảng phân loại quốc tế (EC) 6 nhóm enzym [4]

Nhóm	Phản ứng được xúc tác	Phản ứng điển hình	Ví dụ enzym với tên thường gọi
EC 1 *Oxidoreductases* (Enzym oxy hóa khử)	Xúc tác phản ứng oxy hóa/khử giữa hai cơ chất; chuyển các nguyên tử H và O hay các elctrons từ chất này sang chất khác	AH + B → A + BH (Phản ứng khử) A + O → AO (Phản ứng oxy hóa)	Dehydrogenase, oxidase
EC 2 *Transferases* (Enzym vận chuyển nhóm)	Xúc tác sự vận chuyển nhóm chức năng từ cơ chất này sang cơ chất khác. Nhóm được vận chuyển có thể là nhóm methyl-, acyl-, amino- hay nhóm phosphate.	AB + C → A + BC	Transaminase, kinase
EC 3 *Hydrolases* (Enzym thủy phân)	Xúc tác phản ứng thủy phân để hình thành hai sản phẩm từ một cơ chất.	AB + H_2O → AOH + BH	Lipase, amylase, peptidase
EC 4 *Lyases* (Enzym phân cắt)	Xúc tác sự lấy đi một nhóm từ cơ chất, tuy nhiên không có phản ứng thủy phân. Sản phẩm tạo thành chứa liên kết đôi. Các cầu nối . C-C, C-N, C-O hay C-S có thể bị cắt ra.	RCOCOOH → RCOH + CO_2 hay [x-A-B-Y] → [A=B + X-Y]	Decarboxylase
EC 5 *Isomerases* (Enzym đồng phân)	Tái sắp xếp nội phân tử, tức là xúc tác sự chuyển đổi về mặt hình học, quang học hoặc vị trí của các đồng phân trong một phân tử duy nhất.	AB → BA	Isomerase, mutase
EC 6 *Ligases or synthetase* (Enzym tổng hợp)	Xúc tác sự kết hợp của hai phân tử cơ chất bằng cách tổng hợp các cầu nối C-O, C-S, C-N hay C-C mới đi kèm với sự cắt đứt liên kết pyrophosphat trong ATP hoặc hợp chất tương tự.	X + Y+ ATP → XY + ADP + Pi	Synthetase

Đặt mã số cho enzym *(Format of number)*

Mã của mỗi enzym bao gồm chữ cái "EC" tiếp sau bằng 4 nhóm số. Các nhóm số này biểu diễn trình tự phân loại ngày một chi tiết đối với enzym được định

danh (Bảng 2). Ví dụ: tripeptide aminopeptidases có mã là "EC 3.4.11.4", các thành phần của mã số nói trên chỉ dẫn các nhóm enzym sau đây:

- Enzym *EC 3* là enzym thủy phân (hydrolases) (vavs enzym sử dụng nước để cắt một số phân tử khác).
- *EC 3.4* là phản ứng thủy phân tác động trên các cầu nối peptid (peptide bonds).
- *EC 3.4.11* là các enzym thủy phân cắt các acid amin có nhóm tận amino (amino-terminal amino acid) từ một polypeptide.
- *EC 3.4.11.4* là các enzym cắt nhóm tận amino từ một tripeptid.

Bảng 2. **Bảng phân loại một số enzym thông dụng**

Nhóm	Tên enzym	Tên viết tắt thông dụng	Tên viết tắt chuẩn	Mã số EC
1. Enzym oxy hoá khử (Oxidoreductase)	Lactat dehydrogenase	LDH	LD	1.1.1.27
	Glucose-6-phophat dehydrogense	G-6 - PDH	G-6-PD	1.1.1.49
2. Enzym vận chuyển nhóm (Transferase)	Aspartat-amino trasferase	GOT (glutamat oxaloacetat transaminase)	AST	2.6.1.1
	Alanin amino transferase	GPT (glutamat pyruvat transaminase)	ALT	2.6.1.2
	Creatine kinase	CPK (creatin phosphokinase)	CK	1.7.3.2
	Gamma glutamyl -transferase	GGTP	GGT	2.3.2.2
3. Enzym thủy phân (Hydrolase)	Alkaline phosphatase	ALP	ALP	3.1.3.1
	Acid phosphatase	ACP	ACP	3.1.3.2
	α - Amylase	AMY	AMS	3.2.1.1
	Triacylglycerol lipase		LPS	3.1.1.3

Ghi chú: Mã số EC gồm 4 chỉ số cho mỗi enzym:

- Số đầu chỉ nhóm enzym trong phân loại quốc tế EC.
- Số thứ hai và ba của mã số EC chỉ dưới nhóm và dưới - dưới nhóm của enzym.
- Số cuối cùng là số đặc hiệu của mỗi enzym trong dưới - dưới nhóm.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lê Đức Trình (2009). Hóa sinh Lâm sàng - Ý nghĩa lâm sàng của các xét nghiệm Hóa sinh; Chương 12: Enzym học Lâm sàng, Nhà xuất bản Y học; tr. 262-263.

2. Webb, Edwin C. (1992). Enzyme nomenclature 1992: Recommendations of the Nomenclature Committee of the International Union of Biochemistry and Molecular Biology on the nomenclature and classification of enzymes. San Diego: Published for the International Union of Biochemistry and Molecular Biology by Academic Press.

3. "ENZYME (Enzyme nomenclature database)". ExPASy. http://www.expasy.org/enzyme/. Retrieved 2006-03-14.

4. Moss, G.P. "Recommendations of the Nomenclature Committee". International Union of Biochemistry and Molecular Biology on the Nomenclature and Classification of Enzymes by the Reactions they Catalyse.

TỪ VỰNG

Dưới đây là bảng định nghĩa một số danh từ y học, chủ yếu là các thuật ngữ thuộc lĩnh vực hóa sinh và một số hội chứng hay bệnh hiếm gặp xuất hiện trong cuốn sách này. Phần lớn các danh từ hoá sinh tiếng Việt được phiên âm gần giống với các danh từ Anh - Pháp. Do vậy, để tiện tra cứu các danh từ trong bảng từ vựng được sắp xếp theo thứ tự A, B, C của các từ tiếng Anh và/hoặc tiếng Pháp (từ tiếng Việt được ghi trong ngoặc) và từ đồng nghĩa có thể sử dụng.

- A -

Abetalipoproteinemia *(không có bêta lipoprotein máu) - Tr.443:* Một rối loạn di truyền chuyển hóa mỡ hiếm gặp được đặc trưng bằng tình trạng thiếu hụt nặng hay hoàn toàn không có bêta lipoprotein trong máu, nồng độ cholesterol máu thấp bất thường và có các tế bào hồng cầu bất thường. Bệnh nhân bị rối loạn này có các triệu chứng như suy dinh dưỡng, chậm phát triển chiều cao, thoái hóa võng mạc và các rối loạn chức năng thần kinh tiến triển.

Abruptio placentae *(rau nong non) - Tr.375, 411*: Tình trạng bong sớm của bánh rau khỏi thành của buồng tử cung khi có thai.

Accuracy *(độ xác thực)*: Không có sai số, khớp với trị số thực.

Achlorhydria *(không có acid chlohydric dịch vị - Tr.156*: Tình trạng bất thường với đặc trưng là không có axit hydrochloric trong dịch vị, tình trạng này thường kết hợp với thiếu máu ác tính (pernicious anemia), các tình trạng thiếu máu nặng khác và ung thư dạ dày.

Acidemia (*nhiễm toan hóa máu) - Tr.482*: Trạng thái pH máu dưới giới hạn quy chiếu.

Acidosis *(nhiễm toan) - Tr.482*: Điều kiện chuyển hoá mà khả năng đệm ion H^+ của cơ thể giảm, thường kèm theo pH máu giảm. Tình trạng tích lũy axit và ion hydrogen hay thiếu hụt dự trữ kiềm (HCO_3^-) trong máu các mô của cơ thể.

Renal tubular acidosis *(nhiễm toan do ống thận)*: Một loạt các tình trạng nhiễm toan chuyển hóa hậu quả của suy giảm chức năng thận. Tình trạng này thường đi kèm với nhiễm toan tăng clo máu, pH nước tiểu cao, đái nhiều bicarbonat và giảm bài xuất ammonium và các axit có thể định lượng được trong nước tiểu. Người ta phân biệt hai týp toan hóa do ống thận tùy theo rối loạn chức năng tiên phát là ở ống thận xa (distal renal tubular acidosis) hay ở ống thận gần (proximal renal tubular acidosis).

ACTH - *Tr.9*: Xem Adreno-corticotropic hormone: Hormon hướng vỏ thượng thận.

Active transport *(vận chuyển tích cực)*: Một cơ chế cần năng lượng để vận chuyển những ion qua màng tế bào.

Acute Organic brain syndrome *(hội chứng não thực thể cấp tính - Tr.201)*: Tình trạng lú lẫn và mất định hướng xảy ra đột ngột ở một người có tình trạng tâm thần hoàn toàn bình thường, đây là hậu quả của thuốc, nhiễm trùng, chấn thương sọ não hay do nhiều yếu tố khác gây nên.

Addison's disease *(bệnh Addison) - Tr.39* (xem thêm hypoadrenalism): Bệnh do suy chức năng vỏ thượng thận gây ra tình trạng thiếu hụt hormon vỏ thượng thận và rối loạn nồng độ glucose và các điện giải máu. Các triệu chứng thường bắt đầu từ từ với yếu cơ, chán ăn, mệt mỏi, tăng sắc tố sút cân và giảm chịu lạnh. Điều trị bao gồm dùng các hormon vỏ thượng thận và duy trì nồng độ glucose và các điện giải trong máu ở mức bình thường.

ADH - *Tr.101, 115*: Xem antidiuretic hormone.

Adrenogenital syndrome *(hội chứng sinh dục thượng thận) - Tr.351*: Tên gọi một nhóm các rối loạn do tình trạng tăng sản vỏ thượng thận hay do khối u ác tính của vỏ thượng thận gây nên. Hội chứng được đặc trưng bằng tình trạng nam hóa ở nữ, nữ hóa ở nam hay phát triển hệ sinh dục sớm ở trẻ em biểu hiện dạng chế tiết quá mức hay bất thường các steroid vỏ thượng thận, nhất là các hormon có tác dụng của hormon sinh dục nam (androgenic) hay hormon sinh dục nữ (estrogenic).

Adult cystic fibrosis *(xơ hóa phổi thành nang ở người lớn) - Tr.486:* Xem cystic fibrosis.

Albumin *(abumin) - Tr.46, 60, 139*: Một protein chủ yếu của huyết tương.

Aldosterone *(aldosteron) - Tr.14*: Một hormon corticoid điều hòa chuyển hoá muối (hormon điều hòa điện giải) do vùng cầu của tuyến vỏ thượng thận sản xuất.

Alkalemia *(nhiễm kiềm máu) - Tr.482*: Trạng thái pH máu trên giới hạn quy chiếu.

Alkalosis *(nhiễm kiềm) - Tr.482*: Tình trạng chuyển hoá trong đó khả năng đệm ion OH^- của cơ thể giảm, thường kèm theo pH máu tăng trên giới hạn quy chiếu.

Alkaptonuria hay alcaptonuria *(alkapton niệu) - Tr.496*: Bài tiết axit homogentisic (alkapton) trong nước tiểu do thiếu hụt bẩm sinh enzym homogentisat 1,2-dioxygenase; nước tiểu biến thành màu đen khi được lưu lại; bệnh có thể tái phát và tạm lui trong những khoảng thời gian bất định; các biến chứng muộn là viêm khớp và có các sắc tố nâu đen trên da, ở sụn và các mô khác do tích tụ bất thường axit homogentisic.

Amenorrhea *(vô kinh) - Tr.126*: Không có hay ngừng bất thường chu kỳ kinh nguyệt.

- ***Primary amenorhea** (vô kinh nguyên phát) - Tr.126*: Tình trạng bệnh nhân chưa bao giờ có kinh nguyệt.
- **Relative amenorrhea** *(vô kinh tương đối)*: Lượng kinh nguyệt ít hơn bình thường, còn được gọi là thiểu kinh *(oligomenorrhea)*.
- **Secondary amenorrhea** *(vô kinh thứ phát)*: Bệnh nhân có kinh nguyệt khi dậy thì song sau đó mất kinh.

Aminoacid *(acid amin)*: Một phân tử sinh học nhỏ, có một chức carboxyl (-COOH) và một chức amin ($-NH_2$) nối với cùng một nguyên tử cacbon. Axit amin là đơn vị cơ sở của protein.

Ammonia *(amoniac - NH_3) - Tr.23*: Sản phẩm thoái hoá của axit amin.

Amyloidosis *(bệnh nhiễm amyloid) - Tr.149*: Tình trạng bệnh đặc trưng bằng sự tích tụ bên ngoài tế bào protein amyloid tại nhiều mô và cơ quan trong cơ thể, tình trạng này có thể nguyên phát hay thứ phát.

Analbuminemia *(không có albumin máu) - Tr.366*: Nồng độ albumin trong huyết thanh thấp bất thường hay thậm chí bằng zero.

Androgen *(androgen) - Tr.30, 31, 35*: Những hormon sinh sản nam thuộc nhóm steroid được tổng hợp bởi tinh hoàn và một số tế bào của vỏ thượng thận.

Angiotenin *(angiotensin) - Tr.76,100*: Một polypeptid vận mạch được hình thành từ angiotensinogen nhờ tác dụng thuỷ phân của renin giải phóng từ thận. Angiotensin có tính chất tăng huyết áp.

Anemia *(thiếu máu) - Tr.40,122*: Tình trạng giảm nồng độ hemoglobin máu xuống dưới mức bình thường. Tình trạng này xảy ra khi mất cân bằng giữa mất máu (qua tình trạng chảy máu hay phá hủy) và tạo hồng cầu.

- *Pernicious anemia (thiếu máu ác tính/* từ đồng nghĩa: *thiếu máu Biermer) - Tr.218*: Týp thiếu máu tăng nguyên bào hồng cầu khổng lồ (megaloblastic anemia) thường được gặp ở người lớn có tuổi, hậu quả của suy giảm hấp thu vitamin B12 tại ruột do thiếu hụt yếu tố nội dạ dày. Bệnh thường biểu hiện là tình trạng xanh xao, không có axit chlohydric dịch vị, viêm lưỡi, teo niêm mạc dạ dày, yếu, có kháng thể kháng các tế bào thành dạ dày hay với yếu tố nội và các biểu hiện thần kinh.

- *Sickle cell anemia (thiếu máu hồng cầu hình liềm) - Tr.184*: Một týp thiếu máu tan máu di truyền trội qua nhiễm sắc thể thường được thấy chủ yếu một số vùng châu Phi. Bệnh được gây nên do có mặt của hemoglobin S với hồng cầu có hình dạng bất thường hình liềm (sickle cell). Người đồng hợp tử mang gien bệnh có 85-95% các tế bào hình liềm và có đầy đủ các triệu chứng với tăng tan máu, tăng độ nhớt máu và tắc mạch, đau khớp, các cơn đau bụng cấp, loét chi dưới và có cơn xảy ra theo chu kỳ được biết dưới tên sickle cell crisis. Người dị hợp tử (còn được gọi là sickle cell trait) thường không có triệu chứng bệnh.

- *Sideroblastic anemia (thiếu máu nguyên bào sắt*: Một nhóm không đồng nhất các thiếu máu mắc phải hay bẩm sinh với các biểu hiện lâm sàng thay đổi. Bệnh thường được đặc trưng bằng có một số lượng lớn các nguyên bào sắt (sideroblast) hình nhẫn trong tủy xương, tình trạng tạo máu không hiệu quả và có một số lượng thay đổi các hồng cầu nhược sắc trong máu ngoại biên với thường xuyên tăng nồng độ sắt trong mô. Có hai thể thường gặp nhất của thiếu máu nguyên bào sắt là thiếu máu nguyên bào sắt di truyền (hereditary sideroblastic anemia) và thiếu máu nguyên bào sắt kháng trị (refractory sideroblastic anemia).

Anion *(anion) - Tr.291*: Ion mang điện tích âm. Anion di chuyển tới cực dương.

Anorexia nervosa *(tình trạng chán ăn do tinh thần) - Tr.55*: Rối loạn xúc cảm, xảy ra chủ yếu ở nữ tuổi vị thành niên được đặc trưng bằng một hình thái cơ thể bất thường, sợ béo và từ chối ăn uống trong nhiều ngày dẫn tới tình trạng gầy mòn, vô kinh và các triệu chứng khác và đôi khi có thể dẫn tới tử vong. Điều trị bao gồm tâm lý liệu pháp và nuôi dưỡng tốt cho bệnh nhân.

Antibody *(kháng thể) - Tr.219, 274*: Một glycoprotein (globulin miễn dịch) của tương bào được tiết vào máu, có khả năng kết hợp đặc hiệu với một kháng nguyên.

Antidiuretic hormone-ADH *(hormon chống lợi niệu) - Tr.191*: Vasopressin, được vùng dưới đồi sản xuất có tác dụng ức chế tốc độ tạo nước tiểu.

Antigen *(kháng nguyên) - Tr.270*: Phân tử (protein hoặc không phải protein) hoặc một mẩu của phân tử coi như ngoại lai với cơ thể sống bởi hệ miễn dịch của cơ thể đó: kháng nguyên kích thích cơ thể sản xuất ra một kháng thể đặc hiệu.

Antiphospholipid syndrome *(hội chứng kháng phospholipid)* hay ***antiphospholipid antibody syndrome*** *- Tr.280*: Một rối loạn viêm nhiều hệ thống được đặc trưng bằng sự có mặt của kháng thể kháng phospholipid lưu hành và bởi tình trạng huyết khối mạch và tắc mạch, sẩy thai tự nhiên, giảm tiểu cầu, bệnh van tim và các triệu chứng ít gặp khác.

Ataxia-telangiectasia *(giãn mao mạch thất điều) - Tr.149*: Một rối loạn tác động tới nhiều hệ thống, tiến triển chậm với biểu hiện thất điều (dáng đi), có các giãn mao mạch ở vùng kết mạc và da, chứng múa vờn và rung giật nhãn cầu, có các nhiễm trùng tái phát đường hô hấp do thiếu hụt miễn dịch gây nên. Khoảng 70% các BN này bị thiếu hụt IgA đi kèm với giảm chức năng tế bào lympho T trợ giúp (T helper).

Atherosclerosis *(xơ vữa động mạch) - Tr.75*: Dạng thường gặp của vữa xơ tiểu động mạch (artheriosclerosis) với hình thành các lắng đọng mảng vữa xơ màu vàng bẩn (atheromas) chứa đựng cholesterol, nguyên liệu lipid và thực bào mỡ (lipophage) ở lớp áp trong và lớp áo giữa của các động mạch kích thước từ trung bình đến lớn.

Atrophic gastritis *(viêm dạ dày thể teo) - Tr.156*: Tình trạng bệnh lý trong đó chiều dày của niêm mạc của dạ dày bị giảm đáng kể, gây mất hoàn toàn hay gần như hoàn toàn các tuyến tiết dạ dày và môn vị và thay vào đó bằng biểu mô tiết nhày đơn thuần và bằng tình trạng dị sản (metaplasia) tế bào ruột lan tỏa.

Atypical mycobacterium *(vi khuẩn mycobacterium không điển hình/*từ đồng nghĩa: ***anonymous mycobacteria)*** *- Tr.222*: vi khuẩn mycobacteria không phải là trực khuẩn kháng cồn- toan.

Autologous transfusion *(truyền máu tự thân) - Tr.375*: Truyền máu được lấy từ chính bản thân bệnh nhân.

Azotemia *(tăng urê máu) - Tr.119*: Tình trạng tăng quá mức bình thường nồng độ urê hay các phức hợp nitrogen khác máu.

- B -

Bartonella *(bệnh do Bartonellose gây nên) - Tr.222*: Một chủng vi khuẩn gần giống với rickettsia về bắt thuốc nhuộm, hình thái và kiểu truyền bệnh giữa các vật chủ. Vi sinh vật này thường sống bên ngoài tế bào ở vật chủ là động vật chân đốt và bên trong tế bào ở vật chủ là động vật có vú. Một týp của chủng vi khuẩn này là rochalimaea quintana (A.L. Barton).

Base *(base) - Tr.41*: Một chất có thể cho ion hydroxyl (OH^-).

Berger disease *(bệnh Berger) - Tr.100*: Xem focal glomerulonephritis.

Bernard-Soulier syndrome *(hội chứng Bernard-Soulier) - Tr.329*: Rối loạn đông máu được đặc trưng bằng tình trạng giảm tiểu cầu, tiểu cầu khổng lồ và khuynh hướng chảy máu.

Bicarbonate *(bicarbonat) - Tr.80, 255*: Anion HCO^-_3.

Bile *(mật)*: Dịch được gan sản xuất gồm các thành phần: axit mật, muối mật, sắc tố mật (chủ yếu là este bilirubin), cholesterol và những chất khác chiết từ máu.

Bilirubin *(bilirubin) - Tr.46*: Sắc tố chủ yếu của mật, sản phẩm thoái hoá của hemoglobin khi hồng cầu già bị thực bào bởi lưới nội mô, chủ yếu ở lách, gan và tuỷ xương.

Bright's disease *(bệnh Bright) - Tr.341 - xem bệnh viêm thận mạn*: Một thuật ngữ chung thường được dùng trước kia để mô tả các bệnh thận có protein niệu, thường là bệnh viêm tiểu cầu thận.

Brozed diabetes *(đái tháo đường da đồng đen)*: Xem hemochromatosis.

Brucellosis *(bệnh do brucella) - Tr.42*: Bệnh nhiễm trùng do brucella (một chủng vi khuẩn Gram âm không có vỏ bọc, không di động) gây nên. Bệnh được biểu hiện sốt, vã mồ hôi, yếu và đau cơ. Bệnh được truyền sang người qua con đường tiếp xúc trực tiếp với các vi khuẩn bị bệnh hay do ăn các thịt hay sữa bị nhiễm khuẩn. Bệnh còn được gọi dưới các tên khác như *sốt Malta (Malta fever), sốt Địa Trung Hải (mediterranean fever), và sốt gợn sóng (undulant fever).*

- C -

CAH - *Tr.32*: Xem Congenital Adrenal Hyperplasia.

Calcitonin *(calcitonin) - Tr.57*: Hormon giảm canxi máu được tế bào cận nang tuyến giáp tiết. Calcitonin cần thiết cho sự chuyển hoá canxi xương.

Carbohydrate *(carbohydrat) - Tr.10, 263*: Một polyhydroxy-aldehyd hoặc polyhydroxy hoặc nhiều đơn vị của những hợp chất trên. Công thức chung của carbohydrat là $(CH_2O)n$.

Carcinoma *(ung thư biểu mô) - Tr 50, 100*: Khối u ác tính có nguồn gốc từ các tế bào biểu mô và có xu hướng xâm nhiễm tới mô xung quanh và di căn xa.

Squamous cell c. *(ung thư biểu mô tế bào vẩy của phổi/từ đồng nghĩa: **epidermoid carcinoma**) - Tr.188*: Là một trong các týp thường gặp nhất của ung thư biểu mô phế quản phổi (bronchogenic carcinoma). Bệnh thường gặp ở người trung niên với tiền sử nghiện thuốc lá. Thường gặp tình trạng xâm lấn tới mạch máu và bạch mạch gây di căn tới các hạch vùng và các vị trí khác.

Cardiac markers *(chất chỉ điểm tim)*: Xét nghiệm dùng để chẩn đoán chức năng tim.

Cation *(cation) - Tr.291*: Ion mang điện tích dương. Cation di chuyển tới cực âm.

Celiac disease *(bệnh Celiac) - Tr.7, 55*. Rối loạn gặp ở trẻ em và người lớn do mất khả năng dung nạp với gluten gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng tiêu chảy (phân nhạt màu, có bọt và mùi hôi), sút cân, chướng bụng và mệt lả. Tình trạng này thường đi kèm với mất dung nạp lactose. Điều trị bằng chế độ ăn chứa nhiều protein, không có gluten và nếu cần, chế độ ăn không chứa sữa.

Celiac prue diseas *(bệnh Celiac sprue/từ đồng nghĩa: **tropical sprue**) - Tr.403*: Tình trạng mạn tính xảy ra dưới dạng bệnh sprue vùng nhiệt đới (tropical) và không phải nhiệt đới (non tropical) và tác động tới cả trẻ em và người lớn. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng giảm hấp thu các chất dinh dưỡng và các triệu chứng tiêu chảy, giảm ngon miệng, sút cân và teo màng lát niêm mạc đường tiêu hóa (mất nhung mao của niêm mạc đường tiêu hóa).

Cerebral spinal fluid - CSF *(dịch não tuỷ) - Tr.7*: Dịch siêu lọc của huyết tương. Dịch não tuỷ bao quanh não và tuỷ sống.

Cholesterrol *(cholesterol) - Tr.71*: Một alcool steroid không bão hoà, có trọng lượng phân tử cao thuộc nhóm lipid và là thành phần của màng tế bào. Cholesterol là tiền chất của các hormon steroid.

Chylomicron *(chylomicron) - Tr.71*: Một hợp chất của huyết tương, chứa nhiều triglycerid, được bao học bởi protein và phospholipid.

Clearance *(độ thanh thải của thận) - Tr.97*: Thể tích huyết tương lọc qua cầu thận theo đơn vị thời gian.

Coagulation *(tình trạng tạo cục đông) - Tr.546:*

Disseminated intravascular coagulation *(đông máu rải rác trong lòng mạch hay DIC) - Tr.55, 101*: Hội chứng chảy máu xảy ra sau tình trạng hoạt hóa mất kiểm soát của các yếu tố đông máu và enzym tiêu fibrin ở các mạch máu nhỏ. Fibrin bị lắng đọng tại các mô và các yếu tố đông máu bị tiêu thụ. Các sản phẩm thoái hóa của fibrin gây ức chế quá trình tạo cục đông fibrin polyme hóa. DIC được coi là một tình trạng rối loạn nặng cơ chế tạo cục máu đông mà trong tình trạng này cục đông lan tỏa xảy ra trong các mạch máu hậu quả của sản sinh thrombin quá mức và kéo dài. Sau đó là tình trạng hoạt hóa mạnh hệ thống thoái giáng cục đông fibin (fibrinolysis) dẫn tới khuynh hướng chảy máu nặng. Tình trạng DIC có thể do nhiễm khuẩn huyết nặng, chấn thương, truyền nhầm nhóm máu, tổn thương não bỏng rộng và bệnh gan gây nên. Cần điều trị bệnh lý nguyên nhân gây tình trạng rối loạn đông máu.

Coenzyme (*coenzym*) - *Tr.440*: Một cofactor hữu cơ (thường là một vitamin) cần thiết cho sự hoạt động của một enzym.

Cofactor (*đồng yếu tố*): Một chất hữu cơ hoặc không phải hữu cơ, có trọng lượng phân tử nhỏ, cần thiết cho hoạt động của enzym.

Congenital adrenal hyperplasia-CAH *(tăng sản thượng thận bẩm sinh) - Tr.32* (xem thêm *Adrenogenital syndrome*): Bệnh do thiếu hụt enzym cần thiết cho sự sản xuất cortisol.

Congestive heart disease *(bệnh tim ứ huyết)*: Bệnh do tim không có khả năng bơm máu hiệu lực.

Conjugated bilirubin *(bilirubin liên hợp) - Tr.49, 506*: Bilirubin glucuronid, tan trong nước, được tiết ra từ tế bào gan, đổ vào tiểu quản mật, qua ống mật, xuống ruột.

Connective tissue disease *(bệnh mô liên kết/*từ đồng nghĩa: *collagen disease) - Tr.95*: Một nhóm bệnh mặc dù có biểu hiện lâm sàng khác biệt và không nhất thiết có liên quan với nhau về bệnh căn, nhưng đều có chung các biến đổi bệnh học ở các mô kẽ. Tình trạng này bao gồm bệnh lupus ban đỏ hệ thống (lupus erythematosus), viêm da cơ (dermatomyositis), xơ cứng bì (scleroderma), viêm nhiều động mạch nút (polyarteritis nodosa), thấp tim và viêm khớp dạng thấp.

Cor pulmonale, acute *(bệnh tâm phế cấp) - Tr.24*: Tình trạng tăng gánh thất phải cấp do tăng áp động mạch phổi, thường là hậu quả của tắc mạch phổi cấp gây nên.

Corpus luteum cyst *(kén nang hoàng thể)* - *Tr.357*. Nang buồng trứng được hình thành bởi sự tích tụ thanh dịch phát triển từ một nang hoàng thể.

Corticosteroid (*corticosteroid*) - *Tr.7, 49, 50* hay adrenocorticoid, corticoid, adrenocortical steroid: Tất cả các hormon steroid 21 cacbon do vỏ thượng thận sản xuất (ngoại trừ hormon sinh dục nguồn gốc thượng thận) khi đáp ứng với corticotropin (ACTH) được giải phóng bởi tuyến yên hay với angiotensin II. Tùy theo hoạt tính sinh học ưu thế của mình, các hormon này được chia thành 2 nhóm chính: *Glucocorticoid* (tác động chủ yếu tới chuyển hóa carbohydrat, mỡ và protein) và *mineralocorticoid* (tác động tới điều hòa thăng bằng nước và các điện giải). Một số corticosteroid có cả hai hoạt tính sinh học kể trên ở các mức độ khác nhau và một số loại khác chỉ có một kiểu tác động. Các corticosteroid được sử dụng trên lâm sàng để điều trị thay thế hormon, để ức chế tiết ACTH của thùy trước tuyến yên (như thuốc chống ung thư, chống dị ứng và thuốc chống viêm) và để ức chế đáp ứng miễn dịch.

Corticotropin - releasing hormon - CRH *(hormon giải phóng corticotropin)* - *Tr.9, 84*: Một hormon được vùng dưới đồi giải phóng có tác dụng lên thuỳ trước tuyến yên làm tăng tiết corticotropin.

Cortisol *(cortisol)* - *Tr.11, 83*: Một hormon thuộc nhóm steroid, sản xuất bởi tuyến vỏ thượng thận, có tác dụng điều hoà chuyển hoá glucid và muối - nước.

Cranial arteritis *(viêm động mạch não)*: Xem polymyalgia rheumatica

Creatine *(creatin)* - *Tr.92*: Hợp chất có ở cơ, được tổng hợp bởi nhiều acid amin, kết hợp với phosphat năng lượng cao, tạo thành creatin phosphat, một hợp chất giàu năng lượng trong cơ.

Creatinine *(creatinin)* - *Tr.311*: Hợp chất được tạo thành khi cretinin bị mất nước, hoặc creatin phosphat mất acid phosphat. Creatinin được bài tiết vào huyết tương với lượng tương đối hằng định ở một cá thể và được đào thải qua nước tiểu.

Creatinie clearance *(độ thanh thải creatinin)* - *Tr.102*: Đánh giá lượng creatinin được thanh lọc khỏi huyết tương bằng cách tính nồng độ creatinin trong nước tiểu 24 giờ chia cho nồng độ creatinin trong huyết thanh, kết quả được biểu thị bằng mL/phút. Thường kết quả được điều chỉnh theo diện tích bề mặt cơ thể.

Crigler-Najjar syndrome (*hội chứng Crirgle-Najjar*) hay *congenital hyperbilirubinemia* - *Tr.49*: Thể vàng da không do tan máu di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường do không coenym glucuronosyltransferase gan. Bệnh được đặc trưng

bằng sự có mặt trong máu lượng bilirubin gián tiếp (không liên hợp) quá mức, tình trạng vàng da nhân (kernicterus) và các rối loạn nặng hệ thần kinh trung ương.

Crohn's disease *(bệnh Crohn/*từ đồng nghĩa: *Crohn's colitis* và *regional* hay *segmental enteritis) - Tr.40, 76*: bệnh lý viêm tạo u hạt mạn tính không rõ căn nguyên tác động tới bất cứ phần nào của đường tiêu hóa từ miệng tới hậu môn, nhưng thường tác động tới manh tràng gây sẹo và dày thành ruột. Bệnh thường dẫn tới tắc ruột và dò hay hình thành apxe và có tỉ lệ tái phát cao sau điều trị.

Chronic relapsing pancreatitis *(viêm tụy tái phát mạn tính) - Tr.302*: Một thể viêm tụy được biểu hiện nổi bật bằng tình trạng đau bụng mạn và xơ hóa tụy tiến triển gây mất dần chức năng tụy nội tiết (gây bệnh ĐTĐ) và tụy ngoại tiết (phân mỡ) với các đợt viêm tụy cấp tái phát.

Chronic sinopulmonary disease (*bệnh xoang phế quản phổi mạn tính*): Bệnh lý tiến triển mạn tính và tái phát liên quan tới các xoang quanh mũi (paranasal sinuses) và phổi.

Churg-Strauss syndrome *(hội chứng Churg- Strauss/* từ đồng nghĩa: *allergic granulomatosis, allergic granulomatosis angiitis) - Tr.277*: Một thể của viêm mạch hoại tử hệ thống với ưu thế tổn thương phổi. Các biểu hiện có thể gặp là tình trạng hen nặng, tăng bạch cầu ưa acid và phản ứng tạo u hạt. Các tổn thương da nếu được thấy sẽ có các hạt dưới da sưng đau, các mảng bầm tím lớn và nhồi máu dưới da.

Colitis *(viêm đại tràng)*: Tình trạng viêm của đại tràng.

Ulcerative colitis *(viêm đại tràng loét) - Tr.40*: Loét mạn tính và tái phát của đại tràng và trực tràng với căn nguyên không rõ xảy ra chủ yếu ở lớp niêm mạc và dưới niêm mạc. Bệnh được biểu hiện lâm sàng bằng tình trạng đau bụng co cứng, chảy máu trực tràng và đi ngoài phân lỏng có máu, mủ và chất nhày với ít chất phân. Bệnh thường gây thiếu máu, giảm protein máu và rối loạn điện giải. Các biến chứng có thể gặp là trĩ, apxe, lỗ dò, thủng đại tràng, giả polyp và ung thư biểu mô đại tràng.

Cryoglobulinemia *(bệnh có globulin tủa lạnh trong máu) - Tr.55*: Cryoglobulin là một protein bất thường tách từ một dung dịch (chất kết tủa) như máu, khi được làm lạnh và hòa tan khi làm nóng trở lại nhiệt độ cơ thể. Cryoglobulin được tìm thấy trong máu ở một số người có khối u cũng như bị một số loại viêm phổi. Sự hiện diện của cryoglobulin trong máu sẽ gây nên một loạt các biểu hiện lâm sàng

như hiện tượng Raynaud, ban xuất huyết do mạch máu, nổi mày đay do lạnh, hoại tử đầu chi, các rối loạn chảy máu, viêm mạch (vasculitis), đau khớp, các biểu hiện thần kinh, gan lạch to và viêm thận-tiểu cầu thận (glomerulonephritis).

***Essential mixed cryoglobulinemia** (tăng cryoglobulin máu vô căn hỗn hợp)*: tình trạng hiếm gặp được đặc trưng bằng sự lắng đọng của cryoglobulin typ II song không tìm thấy bất kỳ một nguyên nhân nào, gây nên tình trạng viêm mạch da và viêm thận- cầu thận.

CRH: Xem corticotropin releasing hormone.

Cryptococcosis *(nhiễm cryptococcus neoformans)*: Tình trạng nhiễm trùng do nấm *Cryptococcus neoformans* (thường gặp ở các vùng nhiệt đới và các bang miền nam của Mỹ). Tác nhân gây bệnh đầu tiên tác động tới phổi, sau đó lan rộng tới hệ thần kinh trung ương và tới bất kỳ một phần nào của cơ thể. Bệnh biểu hiện bằng các trong chứa đầy chất giống gelatin có thể gặp ở nhiều mô trong cơ thể.

Cryptosporidosis *(nhiễm cryptosporidium parvum)*: Tình trạng nhiễm trùng do vi sinh vật họ nguyên sinh động vật cryptosporidium parvum lần đầu tiên được mô tả trên người vào năm 1976. Hiện nay tình trạng này được biết là một nguyên nhân thường gặp gây viêm dạ dày cấp (acute gastroenteritis) tự khỏi ở người hoàn toàn khỏe mạnh, nhất là ở trẻ em. Đây cũng là một nguyên nhân gây tiêu chảy thường gặp ở người đi du lịch (traveller's diarhoea). Ở người bị AIDS hay có tình trạng suy giảm miễn dịch, nó có thể là một nhiễm trùng gây tử vong cho bệnh nhân (tỉ lệ tử vong là 50%). Nhiễm trùng xảy ra trực tiếp hay gián tiếp qua nước uống từ người hay động vật nhiễm bệnh. Cryptosporidium là một trong các mầm bệnh đường ruộtrất thường gặp ở vùng đại tràng. Phác đồ điều trị bao gồm truyền dịch và dùng thuốc như paromomycin (humatin), somatostatin, azidothymidine, diloxanide furoate, furazolidon, amprolium và kháng sinh nhóm macrolid. Không may là trong số thuốc kháng sinh kể trên không có loại nào có được hiệu quả đáng tin cậy.

CSF: Xem cerebral spinal fluid.

Cushing's syndrome *(hội chứng Cushing) - Tr.248*: Một phức hợp các triệu chứng do tình trạng tăng hormon vỏ thượng thận gây nên. Nguyên nhân hoặc do u tân sinh của vỏ thượng thận hay của trục thượng thận yên, hoặc do uống quá nhiều glucocorticoids. Các triệu chứng bao gồm tích mỡ ở mặt, cổ và thân người, gù do loãng xương đốt sống, tăng huyết áp, ĐTĐ, vô kinh, chứng rậm lông ở nữ,

liệt dương ở nam, trên da có những vết dạn sạm màu tím, đa hồng cầu, teo cơ và yếu cơ. Khi xảy ra thứ phát do khối u biểu mô tuyến yên tiết quá nhiều ACTH, tình trạng này được gọi là bệnh Cushing.

Cystic fibrosis *(xơ hóa thành nang) - Tr.253*: Xem fibrocystic disease of the pancreas, mucoviscidosis: bệnh lý di truyền, thường được phát hiện từ tuổi nhũ nhi hay trẻ nhỏ, trong bệnh này các tuyến ngoại tiết nhất là tụy, phổi và ruột bị tắc nghẽn bởi chất nhày đặc. Mồ hôi của bệnh nhân điển hình sẽ mặn do chứa hàm lượng cao natri và clo. Thường gặp tình trạng nhiễm trùng phổi và có thể gây tử vong cho người bệnh. Thời gian sống sót dự kiến của các bệnh nhân này hiện tại đã được cải thiện đáng kể và nhiều trẻ mắc bệnh có thể sống tới tuổi trưởng thành.

Cytochorome *(sắc tố tế bào)*: Những protein chứa hem, có chức năng vận chuyển điện tử trong quá trình hô hấp tế bào.

Cytoplasm *(bào tương)*: Thành phần của tế bào ở phía ngoài của nhân.

Cytosol *(cytosol)*: Môi trường dịch của bào tương tức là toàn bộ bào tương của một tế bào không kể tới các bào quan (Vd: ty thể) và các thành phần không hòa tan và không có màng bao có mặt trong bào tương của tế bào.

Cytotoxic *(độc hay hủy tế bào)*

Cytotoxic agents: Thuốc gây hủy hay gây độc cho tế bào.

- D -

Delirium *(tình trạng sảng) - Tr.95*: Tình trạng biến đổi ý thức với biểu hiện lú lẫn, mất tập trung, mất định hướng, rối loạn ý nghĩ và trí nhớ, tình trạng ảo giác và hoang tưởng, có các phản ứng quá mức, kích động và tăng hoạt tính hệ thống thần kinh tự động. Tình trạng này do một loạt các các rối loạn chuyển hóa và cấu trúc gây nên ngộ độc rượu kéo dài.

Delirium tremens *(sảng run) - Tr.93*: Một thể nặng, đôi khi gây tử vong của tình trạng sảng do hội chứng cai rượu tiếp sau một giai đoạn.

Dehydroepiandrosterone - DHEA *(dehydroepiandrosteron) - Tr.405*: Một hormon sinh dục nam đầu tiên được tổng hợp từ tuyến thượng thận.

Denaturation *(sự biến tính)*: Sự biến đổi của một chất (protein) làm mất tính chất lý và hoá của chất đó.

Dermatomyositis *(viêm da-cơ) - Tr.13*: Tình trạng viêm nhiều cơ vân xảy ra kết hợp với các thay đổi da do viêm đặc trưng như dấu hiệu Gottron (Gottron's sign:

xuất hiện các dát bạc màu ở vùng các khớp nối), có các ban màu tím sẫm ở mi trên và tổ chức quanh hố mắt, ban đỏ da xuất hiện trên trán, cổ, vai, thân người và cánh tay.

DHEA: Xem dehydroepiandrosterone.

Diabetes insipidus *(bệnh đái nhạt) - Tr.193*: Bài xuất mạn tính một lượng rất lớn nước tiểu loãng với tỉ trọng thấp khiến bệnh nhân bị kiệt nước và rất khát. Tình trạng này thường do tuyến yên không tiết đủ hormon chống bài niệu (ADH).

Central diabetes insipidus *(đái nhạt nguồn gốc trung ương/* từ đồng nghĩa: ***pituitary diabetes insipidus)*** *- Tr.192*: Đái nhạt do tổn thương hệ thống thần kinh dưới đồi (neurohypophysial system) khiến cơ thể không phóng thích hay sản suất đủ lượng hormon chống bài niệu (ADH) đáp ứng đủ nhu cầu tái hấp thu nước của ống thận. Bệnh có thể thuộc loại di truyền, mắc phải hay vô căn.

Nephrogenic diabetes insipidus *(đái nhạt nguồn gốc thận) - Tr.192*: Đái nhạt do ống thận bị suy chức năng tái hấp thu nước khi đáp ứng với hormon chống bài niệu, mặc dù không có rối loạn tốc độ lọc và tiết các chất hòa tan của thận. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng đái nhiều, rất khát nước, chậm phát triển. Tình trạng này không đáp ứng với dùng vasopressin ngoại sinh.

Diabetes mellitus *(đái tháo đường) - Tr.169*: Một bệnh lý chuyển hoá trong đó sử dụng carbohydrat bị giảm và sử dụng lipid và protein bị tăng lên, bệnh do thiếu hụt insulin tương đối hay tuyệt đối gây nên và được đặc trưng bằng tình trạng tăng glucose máu mạn tính, đái ra glucose, mất nước và điện giải, nhiễm toan cêtôn hay tăng áp lực thẩm thấu máu và hôn mê. Các biến chứng lâu dài bao gồm sự xuất hiện bệnh lý thần kinh ngoại biên, các biến đổi thoái hóa toàn thể ở các mạch lớn và nhỏ và dễ bị nhiễm trùng.

Disaccharide *(disaccharid)*: Glucose tạo thành bởi hai đơn vị monosaccharid bằng liên kết đồng hoá trị.

Diuretic *(lợi tiểu)*: Thuốc hay tác nhân gây tăng bài tiết nước tiểu.

Dumping syndrome (*hội chứng dumping) - Tr.170*: Nhóm các triệu chứng như nôn, chóng mặt, vã mồ hôi và xỉu, xảy ra sau khi ăn, nhất là sau một bữa ăn chứa nhiều carbohydrat, ở các bệnh nhân sau mổ dạ dày. Tình trạng này được cắt nghĩa do tháo rỗng quá nhanh các chất chứa trong dạ dày và xảy ra nồng độ glucose máu thấp gây nên.

Dysproteinemia (*rối loạn protein máu*) - *Tr.367*: Tình trạng biến loạn thành phần protein của máu; Số nhiều (dysproteinemias): Tình trạng biến loạn hình thái (dyscrasias) tế bào huyết tương.

Dubin-Johnson syndrome (*hội chứng Dubin-Johnson*) hay *Sprinz-Dubin syndrome, Sprinz-Nelson syndrome - Tr.50*: Thể vàng da không do tan máu mạn tính có tính chất gia đình được quy do tình trạng khiếm khuyết quá trình bài tiết bilirubin liên hợp và một số anion hữu cơ khác (Vd: sulfobromophthalein) của gan gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng sự có mặt của các sắc tố hạt thô màu nâu trong các tế bào gan.

Duchenne' smusculard ystrophy *(bệnh loạn dưỡng cơ của Duchenne) - Tr.93*: Xem pseudohypertrophic muscular dystrophy.

- E -

Electrolyte *(chất điện giải)*: Những ion có khả năng mang điện tích.

Endometriosis *(lạc nội mạc tử cung)*: Tình trạng mà mô chứa các tuyến nội mạc tử cung điển hình và các thành phần của mô nâng đỡ xuất hiện lạc chỗ tại các vị trí khác nhau trong tiểu khung hay ở một số vùng khác của cơ thể như bàng quang, buồng trứng...

Endrocrine gland *(tuyến nội tiết)*: Một nhóm tế bào đặc biệt, sản xuất và tiết những hormon vào máu, nhằm điều hoà những chức phận của những tế bào khác.

Enteropathy *(bệnh lý của ruột)*: Tất cả các bệnh lý của ruột.

Protein-losing enteropathy *(bệnh ruột gây mất protein)*: thuật ngữ không đặc hiệu dùng để chỉ các tình trạng kết hợp với mất protein huyết tương quá mức qua đường ruột. Tình trạng này có thể xảy ra khi có loét ruột rộng (Vd: bệnh lý ruột do viêm), bệnh niêm mạc lan tỏa (Vd: bệnh celiac ở người lớn), trong các tình trạng nói trên các tế bào biểu mô niêm mạc bị bong tróc vẩy nhanh hơn và trong các tình trạng tắc nghẽn bạch huyết ruột (Vd: trong bệnh lymphagiectasia ruột).

Enzyme *(enzym) - Tr.226*: Một phân tử sinh học, bản chất protein, có tác dụng xúc tác bằng cách tăng tốc độ những phản ứng hoá học và không bị tiêu huỷ.

Enzyme - Substrat complex *(phức hợp enzym - cơ chất)*: Một sự kết hợp lý học của một cơ chất với vị trí hoạt động của một enzym.

Epinephrine *(epinephrin)* hay *adrenalin - Tr.6*: Hormon amin được sản xuất chủ yếu bởi tuyến tuỷ thượng thận.

Erythroblastosis fetalis *(chứng loạn nguyên hồng cầu sơ sinh) - Tr.171*: Tình trạng thiếu máu nặng ở trẻ sơ sinh, do mất tương hợp giữa nhóm máu mẹ và thai (rất thường có liên quan với yếu tố Rh) gây nên. Trường hợp điển hình, tình trạng

này xảy ra ở trẻ có Rh (+) (yếu tố Rh được di truyền từ bố trong khi mẹ mang yếu tố Rh (-). Mẹ truyền tới dòng máu của thai nhi các kháng thể kháng lại kháng nguyên Rh và gây tình trạng phá hủy máu của thai nhi. Rối loạn này hiếm khi xảy ra ở trẻ sinh lần đầu (trừ khi người mẹ đã bị gây mẫn cảm với kháng nguyên Rh do truyền máu có Rh (+) song nguy cơ tăng lên qua mỗi lần có thai. Tình trạng này có thể được chẩn đoán trước sinh bằng cách chọc nước ối xét nghiệm và điều trị bằng truyền máu cho thai ngay trong thời gian còn nằm trong buồng tử cung. Trong một số trường hợp, có thể dự phòng sự xuất hiện các kháng thể Rh ở mẹ bằng cách dùng gammaglobulin kháng Rh (anti-Rh gamma globulin [RhoGAM]) sau sinh hay xảy thai với thai có Rh (+).

Erythropoietin *(erythropoietin)* - *Tr.121*: Một hormon có tác dụng kích thích sự sản xuất tế bào hồng cầu.

Estrogen *(estrogen)* - *Tr.123*: Hormon sinh dục nữ, thuộc nhóm steroid, do buồng trứng sản xuất dưới sự kiểm soát của FSH.

Estrogen-secreting tumor - *Tr.159*: Khối u tiết estrogen.

Exocrine gland *(tuyến ngoại tiết)*: Tuyến bài tiết chất chế tiết qua ống dẫn.

Extracellular fluid *(dịch ngoài tế bào)*: Thuật ngữ chung để chỉ tất cả các dịch nằm ngoài thế bào của cơ thể bao gồm dịch trong mạch máu (huyết tương), dịch ở khoảng kẽ, bạch huyết. Dịch ngoài tế bào bao gồm dịch siêu lọc của huyết tương và dịch xuyên tế bào (tức là dịch được tế bào tiết tích cực). Dịch ngoài tế bào tạo nên một môi trường bên ngoài hằng định của các tế bào.

- F -

Familial nonhemolytic jaundice *(vàng da không do tan máu mang tính gia đình)*: Xem bệnh Gilbert.

Fanconi syndrome *(hội chứng Fanconi)* - *Tr.5*: thuật ngữ chung để chỉ một nhóm bệnh được đặc trưng bằng rối loạn chức năng của ống thận gần với tăng đào thải aminoacid trong nước tiểu, đái glucose do thận, tăng phosphat niệu tăng thải bicarbonat trong nước tiểu và mất nước. Nguyên nhân thường gặp nhất là rối loạn chuyển hóa cystin (cystinosis), song cũng có thể được thấy kết hợp với các bệnh lý di truyền khác và xảy ra ở thể vô căn và mắc phải.

Fasting Specimens *(mẫu xét nghiệm lúc đói)* - *Tr.209*: Mẫu máu được lấy ở thời gian khi bệnh nhân không ăn, ít nhất sau 12 giờ.

Fatty axit *(acid béo)*: Những thành phần chủ yếu của triglcerid và phospholipid. Acid béo chuỗi ngắn có từ 4 - 6 nguyên tử cacbon, chuỗi trung gian (8- 12 nguyên tử cacbon) và (chuỗi dài trên 12 nguyên tử cacbon).

Feed-back *(điều khiển ngược)*: Ghép đôi giữa dòng ra (output) của một tuyến có chức năng chế tiết hay một quá trình tín hiệu với dòng vào (input), hồi lưu một phần năng lượng nào đó hay một tác động nào đó để điều hòa dòng ra mạnh thêm nữa. Ví dụ: cơ chế feed-back kiểm soát sự giải phóng thyroxin từ tuyến giáp, nồng độ thyroxin trong vòng tuần hoàn được tuyến yên phát hiện và sau đó nó đáp ứng với nồng độ này để duy trì nồng độ thyroxin trong giới hạn bình thường bằng cách kiểm soát quá trình giải phóng một yếu tố (TSH) là hormon có tác dụng kích thích tuyến giáp giải phóng thêm thyroxin nếu cần.

Fibrocystic disease of the pancreas: Xem cystic fibrosis.

Follicular cells *(tế bào nang)*: Một trong hai loại tế bào của tuyến giáp. Tế bào nang sản xuất thyroxin (T_4) và triiodothyronin (T_3).

Follicle-Stimulating hormone (FSH) *(hormone kích thích nang trứng) - Tr.126, 127*: Hormon glycoprotein được thùy trước tuyến yên tiết ra, có tác dụng kích thích nang của buồng trứng.

FSH: Xem follicle- stimulating hormone.

- G -

Galactosaemia *(tăng galactose máu) - Tr.171*: Một rối loạn di truyền do không có enzym cần thiết cho quá trình giáng hóa đường sữa (galactose) thành glucose. Tích tụ galactose có thể gây tiêu chảy, nôn, đục thủy tinh thể, chậm phát triển tâm thần, tổn thương gan với vàng da và giảm hấp thu. Các trẻ bị được nuôi bộ bằng chế độ ăn không có galactose vẫn có thể phát triển bình thường

Gammopathy *(bệnh globulin miễn dịch) - Tr.373*: Tình trạng được đặc trưng bằng rối loạn tổng hợp gllobulin miễn dịch.

- *Benign monoclonal gammopathy (bệnh globulin miễn dịch đơn dòng lành tính)* hay monoclonal gammopathy of undertermined significance - *Tr.373*: Có mặt trong huyết thanh thành phần M (đơn dòng) song không có các dấu hiệu và triệu chứng của bệnh đa u tủy xương, bệnh macroglobulin máu Waldenstrom, hay các ung thư tế bào huyết tương khác. Tình trạng này xảy ra với tỉ lệ khoảng 3% ở quần

thể người > 70 tuổi. Một số bệnh nhân thuộc nhóm này cuối cùng có thể phát triển thành tình trạng rối loạn hình thái tế bào huyết tương ác tính.

- ***Monoclonal gammopathy** (bệnh globulin miễn dịch đơn dòng) - Tr.373*: Rối loạn hình thái tế bào huyết tương (plasma cell dyscrasias).

Gamstorp syndrome *(hội chứng Gamstorp/* từ đồng nghĩa: ***liệt chu kỳ tăng kali máu**) - Tr.253.*

Gastrinoma *(u tế bào tiết gastrin) - Tr 157*: Khối u chế tiết gastrin kết hợp với hội chứng Zollinger-Ellison.

Gaucher's disease *(bệnh Gaucher)* hay ***glucosylceramide lipidosis** - Tr.338*: Chứng nhiễm lipid (lipidosis) do thiếu hụt enzym glucocerebrosidase (glucosylceramidase) gây nên. Thiếu hụt enzym nói trên khiến glucocerebroside (glucosylceramide) tích tụ trong các tế bào Gaucher, các tế bào dự trữ trong gan, lách, hạch bạch huyết, mao mạch phế nang và tủy xương. Có 3 týp lâm sàng của bệnh Gaucher:

- ***Týp 1***: hay týp của "người lớn" còn được gọi là chronic non-neurronopathic có thể xuất hiện ở bất kỳ tuổi nào và đi kèm với cường lách, giảm tiểu cầu, thiếu máu, vàng da và tổn thương xương.

- ***Týp 2***: hay týp của "trẻ nhỏ" còn có tên acute neuronopathic được kết hợp với khởi phát từ tuổi nhỏ, gan lách to, suy giảm nặng chức năng hệ thần kinh trung ương và trẻ thường tử vong trong năm đầu.

- ***Týp 3***: hay týp của của "tuổi thiếu niên" còn được gọi là subacute neurronopathic, là loại thường gặp nhất với bệnh cảnh lâm sàng giống với typ 1 và 2 song tiến triển kéo dài hơn.

G-cell hyperplasia (*tăng sản các tế bào G*) *- Tr.156*: Tế bào G là các tế bào ruột ưa chrom (enterochromaffin) có hạt trong bào tương nằm ở niêm mạc của vùng môn vị dạ dày. Đây là các tế bào sản xuất ra gastrin.

GFR: Xem glomerular filtration rate

GH: Xem growth hormone.

Giant cell arteritis (*viêm động mạch tế bào khổng lồ/* từ đồng nghĩa: ***bệnh viêm động mạch của Horton, polymyalgia rheumatica***) *- Tr.360*: Bệnh mạch máu mạn tính ở người già căn nguyên không được biết rõ, thường kết hợp với chứng polymyalgia rheumatica, thường gặp ở động mạch cảnh ngoài song đôi khi ở cả các động mạch khác. Các biểu hiện đặc trưng gồm tình trạng viêm tăng sinh,

thường với các tế bào khổng lồ và các u hạt, đau đầu, đau khi nhai, sút cân, sốt, đôi khi các triệu chứng mắt và tăng tốc độ lắng hồng cầu.

Gigantism *(chứng khổng lồ)*: Tình trạng kích thước bất thường hay tăng trưởng quá mức của toàn bộ cơ thể hay của bất kỳ một bộ phận nào đó trong cơ thể.

Pituitary gigantism (chứng khổng lồ do tuyến yên): Một thể khổng lồ do tăng tiết hormon tăng trưởng (GH) của tuyến yên xảy ra trước tuổi dậy thì và trước khi các đầu xương sụn cốt hóa. Đây là một rối loạn hiếm gặp với nguyên nhân là do u tế bào tuyến yên (thường gặp nhất là tế bào ái toan) gây nên.

Gilbert disease (*bệnh Gilbert*) hay *familial nonhemolytic jaundice*: Bất thường chuyển hóa bilirubin bẩm sinh, có lẽ mang tính di truyền trội qua nhiễm sắc thể thường với gia tăng lành tính bilirubin không liên hợp và không đi kèm với với tổn thương gan hay bất thường huyết học.

Glanzmann thrombasthenia (*bệnh suy nhược tiểu cầu của Glanzmann)* hay *bệnh nhược tiểu cầu di truyền của Glanzman - Tr.329*: Bất thường tiểu cầu mang tính di truyền được đặc trưng bằng tình trạng co cục máu đông bị khiếm khuyết, thời gian chảy máu kéo dài với các triệu chứng có liên quan như chảy máu cam và tình trạng chảy máu không thích hợp. Xét nghiệm cho thấy tình trạng kết dính tiểu cầu trên lam kính bất thường và giảm độ ngưng tập tiểu cầu với ADP, collagen và thrombin. Hầu hết các trường hợp có tính chất di truyền gen lặn qua nhiễm sắc thể thường, song một số trường hợp mang tính trội.

Glomerular filtration rate - GFR *(mức lọc cầu thận)*: Thể tích huyết tương được lọc bởi tiểu cầu thận, biểu thị bằng mL/phút.

Glomerulonephritis *(viêm thận- cầu thận) - Tr.55*: Bệnh của tiểu cầu thận được đặc trưng bằng tình trạng giảm khả năng sản xuất nước tiểu, có protein và máu trong nước tiểu và phù. Nguyên nhân chưa được biết rõ, song đôi khi tình trạng này xảy ra sau một nhiễm trùng cấp đường hô hấp trên, có lẽ như hậu quả của phản ứng dị ứng đối với vi sinh vật gây nhiễm. (Vd: liên cầu khuẩn).

Rapidly progresive glomerulonephritis (viêm thận - cầu thận tiến triển nhanh) hay *crescentic glomerulonephritis (viêm cầu thận tạo hình liềm tăng sinh) - Tr.55*: Tất cả các viêm thận; cầu thận với các tăng sinh hình liềm của tế bào biểu mô được thấy (Vd: týp viêm cầu thận lan tỏa [diffuse glomerulonephritis] và viêm cầu thận tiến triển nhanh [rapidly progressive glomerulonephritis]).

Glucagon (*glucagon*) - *Tr.59*: Một hormon peptid gồm 29 axit amin tiết bởi tế bào alpha của tuyến tụy, tham gia vào quá trình chuyển hoá glucid, axit béo và protein.

Glucagonoma *(u tế bào tiết glucagon)* - *Tr.164*: Khối u chế tiết glucagon, thường có nguồn gốc phát sinh từ các tế bào tụy đảo. Hội chứng bao gồm một nhóm các triệu chứng do u tế bào tiết glucagon gây nên, với tăng nồng độ glucagon máu, ĐTĐ nhẹ, sút cân, thiếu máu, viêm lưỡi, loét họng miệng, viêm vùng khóe môi, viêm mí mắt và vùng ban da hoại tử di chuyển.

Glucocorticoid *(glucocorticoid)* - *Tr.84*: Phân loại chung của những hormon được tổng hợp bởi vùng bó của tuyến vỏ thượng thận. Cortisol là hormon chính của glucocorticoid.

Gluconeogensis (*tân tổng hợp glucose*): Sự tổng hợp glucose bởi gan, thận từ những tiền chất không phải là glucid.

Glucuroninconjugation *(liên hợp glucuronic)*: Phản ứng enzym kết hợp axit glucuronic với một phân tử ít tan trong nước để biến thành hợp chất tan trong nước nhiều hơn.

Glycogen *(glycogen)* - *Tr.170*: Một polysaccharid, tương tự như tinh bột, một dạng glucid dự trữ.

Glycogen storage disease *(bệnh lý kho dự trữ glycogen/* từ đồng nghĩa: ***mất khả năng dự trữ glycogen)*** - *Tr.443*: Là một trong vô số các khiếm khuyết chuyển hóa hiếm gặp của trẻ sơ sinh, hậu quả khuyết tật của các enzym đặc hiệu hay của chất vận chuyển liên quan với con đường chuyển hóa glycogen:

1) **Týp I**: *Thiếu hụt glucose-6-phosphatase*: Rối loạn di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường gây gan to, hạ glucose máu, tăng axit uric máu, tăng lipid máu, có các u vàng, chảy máu và tăng tạo u mỡ. Bệnh nhân thường có thể sống tới tuổi thanh niên.

Týp 1 được chia thành 2 týp nhỏ là:

- **Týp IA**: Bệnh lý kho dự trợ glycogen týp I.
- **Týp IB**: Thiếu hụt quá trình di chuyển vị trí (translocasse) của glucose-6-phosphatase.

2) **Týp II**: *Thiếu hụt lysosomal α-1,4-glucosidase*: Rối loạn di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường. Ở trẻ nhỏ, bệnh được đặc trưng bằng tình trạng gan to nhẹ, chậm phát triển tâm thần và vận động, giảm trương lực cơ, tim to và suy hô hấp gây tử vong. Thể ở người lớn thường được đặc trưng chủ yếu bằng bệnh cơ vân tiến triển từ từ đôi khi gây ra các vấn đề hô hấp.

3) Týp III: *Thiếu hụt amylo-1,6,-glucosidase*: Rối loại di truyền theo tính lặn qua nhiễm sắc thể thường hậu quả của khuyết tật một enzym cắt nhánh glycogen có trong cơ và gan. Tình trạng khuyết tật xảy ra với enzym gan sẽ gây gan to và hạ glucose máu; tình trạng khuyết tật xảy ra với enzym cơ sẽ gây tình trạng teo cơ và yếu cơ tiến triển.

4) Týp IV: *Thiếu hụt enzym tạo nhánh cho glycogen*: Rối loạn di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường hậu quả của một khuyết tật của enzym tạo nhánh glycogen là 1,4- α-glucan branching enzyme. Bất thường nặng nhất gặp ở gan với gan lách to, xơ gan xảy ra sớm gây tăng áp lực tĩnh mạch cửa, suy gan và tử vong ngay từ tuổi thiếu niên. Các bất thường thần kinh cơ cũng được thấy.

5) Týp V: *Thiếu hụt phosphorylase cơ*: Rối loạn di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng chuột rút cơ và dễ mệt xảy ra khi hoạt động thể lực.

6) Týp VI: *Thiếu hụt phosphorylase gan*: Rối loạn di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng gan to, hạ glucose máu từ nhẹ tới vừa và nhiễm cetôn nhẹ.

7) Týp VII: *Thiếu hụt phosphofructokinase cơ*: Rối loạn di truyền tính lặn theo nhiễm sắc thể thường. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng yếu cơ và chuột rút khi hoạt động thể lực. Hoạt tính của các izoenzym hồng cầu cũng bị giảm gây tăng nguy cơ bị tan máu.

8) Týp VIII: *Thiếu hụt phosphorylase b kinase*

Goodpasture syndrome *(hội chứng goodpasture) - Tr.278*: Hội chứng viêm tiểu cầu thận, chảy máu phổi và có kháng thể lưu hành kháng lại kháng nguyên màng đáy cầu thận. Hội chứng thường xảy ra ở nam giới trẻ tuổi và được đặc trưng bằng tình trạng suy thận tiến triển nhanh cũng như khái huyết, xâm nhiễm phổi và khó thở.

Granulomatous disease *(bệnh tạo u hạt) - Tr.174*: Tất cả các tình trạng có đặc trưng là hình thành nhiều u hạt (Vd: hội chứng Churg-Strauss, Wegener...)

Wegener's granulomatosis *(bệnh tạo u hạt của Wegener) - Tr.276*: Bệnh tác động đến nhiều hệ thống cơ quan với tác động chủ yếu tới nam giới tuổi 40 đến 50 với đặc trưng bằng viêm mạch tạo u hạt hoại tử (necrotizing granulomatous vasculitis) tác động tới đường hô hấp trên và dưới, viêm thận cầu thận và viêm các mạch nhỏ toàn thân ở các mức độ khác nhau. Các biểu

hiện lâm sàng được gặp bao gồm loét đường hô hấp trên, xuất tiết dịch hầu họng mủ, tắc nghẹt mũi và đôi khi chảy mủ tai, khái huyết, xâm nhiễm và tạo hang ở nhu mô phổi, sốt, lồi mắt, tổn thương họng và hầu. Bệnh được coi là do rối loạn miễn dịch gây nên.

Granulomatous thyroiditis *(viêm tuyến giáp tạo u hạt)* hay ***subacute granulomatous thyroiditis*** *- Tr.289*: Viêm tuyến giáp bán cấp của de Quervain (de Quervain's thyroiditis).

Gray platelet symdrome *(hội chứng các tiểu cầu xám - Tr.329*: Tình trạng thiếu hụt hiếm gặp của các hạt alpha của tiểu cầu, gây nên rối loạn chảy máu như bầm máu, ban xuất huyết và chảy máu cam xuất hiện ngay từ tuổi nhỏ.

- H -

Hashimoto's disease *(bệnh Hashimoto hay viêm tuyến giáp Hashimoto) - Tr.289*: Một týp viêm tuyến giáp tự miễn tiến triển với xâm nhiễm tế bào lympho vào tuyến giáp và có kháng thể kháng giáp lưu hành; Bệnh nhân có bướu cổ và dần dần tiến triển thành tình trạng suy chức năng giáp. Bệnh có yếu tố gia đình, thường tác động tới nữ giới và đôi khi đi trước bệnh Basedow hay được biểu hiện sau khi các các triệu chứng chính của bệnh Basedow mất đi.

Hay fever *(bệnh sốt cỏ khô) - Tr.147*: Một týp viêm mũi dị ứng, với triệu chứng hắt hơi, chảy nước mũi hay nghẹt mũi và chảy nước mắt xảy ra theo mùa khi tiếp xúc với phấn hoa. Thuốc kháng histamin thường được dùng cho bệnh nhân để làm giảm triệu chứng; nếu phát hiện được dị nguyên gây bệnh đặc hiệu, có thể tiến hành điều trị giảm mẫn cảm cho bệnh nhân.

HbA1c: Xem hemoglobin A1C.

hCG: Xem human chorionic gonadotropin.

HDL: Xem high density lipoprotein.

HELLP syndrome *(hội chứng HELLP) - Tr.438*: Hội chứng bao gồm tình trạng tan máu (***hemolysis)***, tăng men gan (***elevated liver enzymes***) và giảm số lượng tiểu cầu (***low platelet count***) xảy ra kết hợp với tiền sản giật.

Hemangioblastoma *(unguyên bào mạch) - Tr.179*: Khối u mạch lành tính của tiểu não, tủy sống hay võng mạc với tình trạng tăng sinh các tế bào mạch máu và nguyên bào mạch (angioblast)

Cerebellar h. (u nguyên bào mạch tiểu não): Một thể di truyền trội qua nhiễm sắc thể thường được kết hợp với bệnh von Hippel-Lindau.

Hemophylia *(bệnh hemophylia hay bệnh ưa chảy máu) - Tr.520*: Tạng chảy máu xảy ra dưới 2 thể chính là hemophylia A (do thiếu hụt yếu tố đông máu VIII) và hemophylia B (do thiếu hụt yếu tố đông máu IX). Cả hai thể đều do có gen đột biến nằm gần telomere của cánh dài của nhiễm sắc thể X (Xq), như tại các các ổ gen khác nhau và được đặc trưng bằng tình trạng chảy máu dưới da và trong cơ, chảy máu từ miệng, lợi, môi và lưỡi, đái máu và chảy máu trong khớp.

- *Hemophylia A (bệnh hemophylia A) - Tr.520*: týp thường gặp nhất của bệnh hemophylia. Bệnh do thiếu hụt yếu tố đông máu VIII gây nên.

- *Hemophylia B (bệnh hemophylia B/* từ đồng nghĩa: *bệnh Christmas) - Tr.521*: Một týp thường gặp của bệnh hemophylia do tình trạng thiếu hụt yếu tố đông máu IX gây nên.

- *HemophylliaC(bệnhhemophylliaC/*từđồngnghĩa:*plasmathromboplastin antecedent deficiency, rosenthal syndrome) - Tr.521*: Rối loạn di truyền theo nhiễm sắc thể thường do thiếu hụt yếu tố đông máu XI gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng các đợt chảy máu nhẹ tái phát, rong kinh, chảy máu kéo dài nặng sau mổ và kéo dài thời gian aPTT.

Hemoglobin A_1C (HbA_1C) - *Tr.183*: Một phần của HbA bình thường ở bệnh nhân đái tháo đường và cả ở người không bị bệnh đái tháo đường. HbA_1C được tạo thành từ phản ứng của chuỗi beta của HbA với glucose, nó phản ánh nồng độ glucose có trong cơ thể trong suốt thời gian dài liên quan đến 50 ngày nửa đời sống của hồng cầu.

Hemolysis *(tan máu)*: Tổn thương của màng hồng cầu, gây giải phóng những thành phần của tế bào (ví dụ: hemoglobin) vào huyết thanh hoặc huyết tương của máu.

Hemochromatosis (*nhiễm thiết huyết tố*) hay đái tháo đường da đồng đen (brozed diabetes) hay bệnh kho dự trữ sắt (iron-storage disease) - *Tr.50*: Rối loạn chuyển hóa sắt gây tình trạng tích tụ sắt trong các mô. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng nhiễm sắc tố màu đồng cùa da, phì đại và suy chức năng gan, ĐTĐ, các bất thường của tụy và khớp. Bệnh có thể có tính di truyền (nhiễm thiết huyết tố vô căn hay kinh điển) hay mắc phải do tăng gánh sắt khi truyền máu nhiều lần hay do khẩu phần có các chế phẩm chứa sắt.

Hemoglobinuria *(hemoglobin niệu) - Tr.178*: Có hemoglobin trong nước tiểu, kể cả một số sắc tố liên quan gần được hình thành từ tình trạng biến đổi của phân

tử hemoglobin. Có mặt hemoglobin trong nước tiểu chỉ dẫn có tình trạng tan máu trong lòng mạch hay chảy máu vào đường niệu và sau đó bị tan máu. Nước tiểu của bệnh nhân có thể có màu đỏ vàng tới đỏ thẫm.

Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria *(tình trạng hemoglobin niệu kịch phát xảy ra vào ban đêm) - Tr.178*: Tình trạng thiếu máu tan máu do màng hồng cầu bất thường khiến hồng cầu dễ chịu tác động của bổ thể gây tan máu. Khuyết tật của màng hồng cầu được biết là do không có yếu tố gia tốc-phân rã (decay-accelerating factor [DAF]) và protein gắn với C8 (C8bp) do thiếu hụt glycosyl phosphatidyl inositol (GPI). GPI là một glycolipid màng cho phép protein gắn được với màng tế bào.

Hemosiderosis (*bệnh lắng đọng hemosiderin tại các mô trong cơ thể*): Tình trạng lắng đọng bất thường các phức hợp chứa sắt (hemosiderin) tại các mô, thường đi kèm với các bệnh lý có tình trạng phá hủy mạnh hồng cầu (Vd: bệnh thalassemia).

Hepatic encephalopathy *(bệnh não do gan) - Tr.24*: Tình trạng thưởng xảy ra thứ phát khi bị bệnh gan ở một giai đoạn tiến triển nặng song cũng có thể gặp trong tiến triển của bất kỳ một bệnh lý nặng nề nào hay ở các bệnh nhân có shunt của chủ (portacava shunts). Tình trạng này biểu hiện bằng rối loạn ý thức có thể tiến triển tới hôn mê sâu (hôn mê gan), các rối loạn tâm thần ở các mức độ thay đổi, dấu hiệu vẫy run (flapping tremor) và hơi thở có mùi hoa quả ủng (fetor hepaticus).

Hepatis *(viêm gan) - Tr.230*: Viêm gan có thể do virus, vi khuẩn, ký sinh trùng, bức xạ, thuốc, hoá chất hoặc các độc tố. Trong số các virus gây viêm gan, có viêm gan A, B, C, D (hoặc delta) và E.

Hepatobiliary cancer *(ung thư gan đường mật) - Tr.266*: Các ung thư có nguồn gốc từ gan hay từ ống mật.

Hepatocellular disease *(bệnh tế bào gan) - Tr.178*: Tất cả các bệnh lý thuộc về hay tác động tới tế bào gan.

Hepatoma *(u gan) - Tr.153, 350*: U gan ác tính tiên phát hoặc carcinom gan, rất hay gặp ở các nước nhiệt đới, nhất là khi độc tố do nấm sản sinh ra (aflatoxin) có thể gây nhiễm độc thức ăn ; tình trạng này đôi khi được kết hợp với viêm gan hay xơ gan.

Hyperparathyroidism *(tình trạng cường cận giáp) - Tr.63, 338*: Hậu quả của giải phóng quá mức hormon từ tuyến cận giáp có vai trò kiểm soát lắng đọng của canxi và phospho trong xương. Tình trạng tăng sản xuất hormon này

thường do có khối u có tế bào sản xuất hormon cận giáp. Tình trạng này gây loãng xương và lắng đọng quá mức canxi trong các mô mềm của cơ thể như sụn khớp, gân và cơ.

Hereditary ataxia-telangiectasia *(giãn mao mạch thất điều mang tính di truyền)* hay *Louis-Bar's syndrome* - *Tr.148*: Rối loạn di truyền theo tính lặn qua nhiễm sắc thể thường được đặc trưng bằng tình trạng thất điều (ataxia) tiểu não và rung giật nhãn cầu, có tình trạng dãn mao mạch (telangiectasia) ở da và mắt, suy giảm miễn dịch tế bào và thể dịch ở các mức độ thay đổi, nhiễm trùng đường hô hấp tái phát do vi khuẩn từ xoang xuống phổi và tăng tần suất bị các bệnh lý ác tính của hệ võng lympho. Bệnh nhân có hội chứng này cũng bị tăng mẫn cảm với các tia ion hóa hậu quả của một khuyết tật trong sửa chữa ADN. Giảm sản tuyến sinh dục, tình trạng kháng insulin và tăng glucose máu, bất thường chức năng gan, tăng nồng độ alpha-fetoprotein và kháng nguyên biểu mô phôi thai (CEA) cũng được gặp ở một số bệnh nhân.

Hereditary angioedema *(phù mạch di truyền)* - *Tr.55*: Tình trạng thiếu hụt chất ức chế C_1 (C_1 INH) có tính di truyền. Rối loạn di truyền tính trội qua nhiễm sắc thể thường được biểu hiện bằng các đợt mày đay, phù da đường hô hấp trên và đường tiêu hóa tái phát đi kèm với tăng nồng độ một số chất trung gian hóa học phản vệ gây hoạt mạch (vasoactive). Tình trạng này có thể được khởi phát trung gian qua một số yếu tố như sau: một chấn thương nhỏ, thay đổi đột ngột nhiệt độ môi trường, và bị stress tâm lý đột ngột.

Herpes virus *(virus herpes)* - *Tr.222*: Một nhóm gồm 8 loại virus khác nhau bao gồm herpes simplex virus, typ I và II (gây tình trạng "đau do lạnh" ["cold sore"] và herpes sinh dục); herpes zoster virus (gây bệnh thủy đậu và bệnh zona), Epstein-Barr (gây bệnh tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng); Cytomegalovirus tác động đến các đối tượng có rối loạn miễn dịch; và human herpes virus 8 gây bệnh sarcome của Kaposi (Kaposi's sarcoma).

High density lipoprotein - HDL *(lipoprotein tỷ trọng cao)* - *Tr.71*: HDL có chức năng vận chuyển ngược cholesterol dư thừa trở về gan.

Hirsutisme *(chứng rậm lông)* - *Tr.402*: Tình trạng có quá nhiều lông, đôi khi là hậu quả của một rối loạn di truyền, nội tiết (hormon), bệnh lý hay do dùng thuốc.

Histoplasmosis *(nhiễm histoplasma capsulatum)* - *Tr.222*: Nhiễm trùng phổi do nấm histoplasma capsulatum gây nên. Tình trạng nhiễm trùng này thường

nhẹ và tự khỏi, song ở các bệnh nhân bị suy giảm miễn dịch có thể gặp một bệnh giống lao (tuberculosis-like disease) nặng và đôi khi có thể gây tử vong cho bệnh nhân.

Hormone *(hormon)* - *Tr.9*: Một chất hoá học được sản xuất bởi một cơ quan hoặc mô, tiết vào máu dưới dạng vết. Hormon có tác dụng điều hoà chức năng của những mô và cơ quan khác.

Human chorionic gonadotropin - *Tr.123 / hCG*: Hormon hướng sinh dục của rau thai người.

Hyaline memebrane disease *(bệnh màng hyalin)* - *Tr.347*: Hội chứng suy hô hấp cấp tiến triển ở trẻ sơ sinh.

Hydrate *(hydrat)* - *Tr.420*: Hợp chất kết hợp với nước.

Hydrolase *(hydrolase)*: Enzym xúc tác sự thủy phân ête, este, anhydrid acid, glycosyl.

Hyperadrenocorticism *(chứng cường năng thường thận)* hay hypercorticalism, hypercorticism, hypercortisolism: Tình trạng tăng bài tiết một cách bất thường các hormon vỏ thường thận như được thấy trong hội chứng cushing.

Hyperandrogenism *(tình trạng cường androgen)* hay ***hyperandrogénie***: Tình trạng tăng tiết quá mức androgen (hormon sinh dục nam) như được thấy trong hội chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (congenital adrenal hyperplasia), một số týp dậy thì sớm và các tình trạng bệnh lý khác.

Hyperaldosteronism *(chứng cường aldosteron máu)* - *Tr.44, 88*: Tăng sản xuất aldosteron bởi tuyến thượng thận. Bệnh có thể tiên phát (do tổn thương thượng thận) hay còn gọi là hội chứng Conn (primary hyperaldosteronism) hoặc thứ phát (secondary hyperaldosteronism) do rối loại hệ renin - angiotensin.

Hypercalciuria *(tăng thải canxi trong nước tiểu)* - *Tr.188*: Lượng canxi thai qua nước tiểu tăng cao quá mức, như được gặp trong tình trạng tăng canxi máu hay do có khuyết tật chức năng tái hấp thu canxi của ống thận, một số týp tăng thải canxi trong nước tiểu khiến bệnh nhân dễ có nguy cơ bị sỏi thận.

Renal h. (tăng thải canxi trong nước tiểu do thận) - *Tr.188*: Tình trạng này xảy ra do mất canxi tiên phát do thận, điều này sẽ kích thích tuyến cận giáp sản xuất PTH gây tăng tái hấp thu canxi ở ruột.

Hypercortisolism *(chứng tăng cortisol huyết)*: Xem hyperadrenocorticism.

Hypernephroma *(ung thư biểu mô tế bào thận)* - *Tr.153*

Hyperparathyroidism *(cường cận giáp) - Tr.63*: Tình trạng do tăng quá mức hormon cận giáp trạng gây nên. Tình trạng này sẽ gây ra tăng canxi máu và giảm phosphat máu và gây các tác động tới chức năng của nhiều loại tế bào trong cơ thể. Các biểu hiện lâm sàng bao gồm tình trạng lắng đọng canxi trong các ống thận; mất canxi của xương (gây loãng xương) gây đau xương và gãy xương tự nhiên hay hình thành các nang xương khu trú. Tình trạng tăng canxi máu sẽ gây yếu cơ, các triệu chứng tiêu hóa (như chán ăn, buồn nôn, nôn và đau bụng); tình trạng u ám và lú lẫn.

Hyperparathyroidie tertiaire *(tertiary hyperparathyroidism) - Tr.63*: Một loại cường cận giáp trong đó các u biểu mô (adenomas) của tuyến cận giáp xuất phát từ một tình trạng tăng sản cận giáp thứ phát do suy thận gây nên.

Hyperthroidism (*chứng cường năng tuyến giáp*) hay ***hyperthyroidosis, Graves' disease, thyrotoxicosis*** *- Tr.454*: Tình trạng do sản xuất quá mức các hormon giáp gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng bướu cổ, nhịp tim nhanh hay rung nhĩ, áp lực mạch rất mạnh, trống ngực, dễ mệt, bồn chồn lo lắng và run tay, không chịu được nóng và ra nhiều mồ hôi, da ẩm, trơn và ấm, sút cân, yếu cơ, đi ngoài nhiều, tâm thần không ổn định và các dấu hiệu mắt (như nhìn trừng trừng, mi mắt chuyển động chậm, sợ ánh sáng và đôi khi lồi mắt).

Hypogonadism *(chứng thiểu năng tuyến sinh dục) - Tr.126*: Tình trạng do giảm bất thường chức năng tuyến sinh dục gây nên, với đặc trưng là chậm phát triển chiều cao và thể chất, chậm phát triển cơ quan sinh dục và các đặc điểm sinh giới tính thứ phát.

Hypogonadotropism (*chứng giảm tiết các hormon hướng sinh dục)* hay ***secondary hypogonadism, hypogonadotropic hypogonadism*** *- Tr.205*: Tình trạng do thiếu hụt bài tiết hormon hướng sinh dục (gonadotropin) gây nên. Các hormon hướng sinh dục có thể là LH (luteinizing hormone) hay FSH (follicle-stimulating hormone) hay cả hai hormon nói trên. Tình trạng này cũng có thể do thiếu hụt bài tiết hormon gây tiết hormon hướng sinh dục (gonadotropin-releasing hormone) như được thấy trong hội chứng Kallmann.

Hypoparathyroidism *(tình trạng suy chức năng tuyến cận giáp/* từ đồng nghĩa *parathyroid insufficiency)*: Tình trạng gây nên do chức năng của các tuyến cận giáp bị suy giảm quan trọng. Tình trạng này có thể có nguyên nhân do bệnh tự miễn, yếu tố di truyền hay do phẫu thuật cắt mất tuyến cận giáp. Tình trạng thiếu hụt hormon cận giáp dẫn tới giảm nồng độ canxi huyết thanh (hypocalcemia) gây tăng tính kích

thích thần kinh cơ và cơn tetany cũng như tăng nồng độ phosphat máu. Tình trạng quay vòng sử dụng canxi của xương bị giảm. Cũng có thể thấy các triệu chứng da, mắt (đục thủy tinh thể), tâm thần và triệu chứng răng cũng như có thể thấy có kết hợp với suy tiên phát các tuyến nội tiết khác (xem: ***bệnh nhiều tuyến nội tiết***).

- I -

Icterus *(vàng da)*: Nhiễm sắc tố vàng ở da do nồng độ bilirulin trong máu cao.

Infectious mononucleosis *(tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm khuẩn) - Tr.147*: Một bệnh nhiễm trùng cấp tính thường tự khỏi do Epstein - Barr virus gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng sốt, viêm thanh quản có màng (membranous pharyngitis), phì đại hạch bạch huyết và lách to, tăng sinh bạch cầu lympho và có các tế bào lympho không điển hình và làm xuất hiện một loạt các phản ứng miễn dịch, kể cả sự hình thành kháng thể với virus Epstein-Barr tạm thời và vĩnh viễn. Các biến chứng tiềm ẩn của bệnh bao gồm viêm gan và viêm não màng não. Bệnh tác động chủ yếu tới thiếu niên và thanh niên, có thể lây truyền qua nước bọt và các kiểu truyền bệnh khác. Ở trẻ em, nhiễm trùng chủ yếu là thể không có biểu hiện lâm sàng.

Inflammatory bowel disease *(bệnh lý ruột do viêm) - Tr.131*: Thuật ngữ chung để chỉ bệnh lý viêm của ruột với căn nguyên không được biết, bao gồm bệnh Crohn và viêm đại tràng loét (xem thêm ***bệnh Crohn và viêm đại tràng loét***).

Insulin *(Insulin) - Tr.168*: Một hormon peptid được tổng hợp bởi tế bào bêta của tiểu đảo langenrhans của tuyến tụy.

Insulinoma *(u tế bào tiết insulin) - Tr.90*: U tế bào biểu mô tuyến của các tế bào tụy đảo chế tiết insulin.

Internatonal unit - IU *(đơn vị quốc tế IU)*: Lượng enzym xúc tác phản ứng của một micromol cơ chất trong một phút trong điều kiện đặc hiệu về nhiệt độ, pH, cơ chất và chất hoạt hoá.

Intolerance: Tình trạng không có khả năng dung nạp hay tăng mẫn cảm với một thuốc nào đó.

- ***Disaccharide intolerance*** *(không dung nạp disaccharid)*: Phức hợp các triệu chứng xảy ra sau khi ăn một chế độ ăn chứa một lượng carbohydrat bình thường. Bệnh được đặc trưng bằng các triệu chứng bụng, sôi bụng, chướng bụng và đau

bụng. Bệnh thường do bệnh nhân bị thiếu hụt một hay nhiều disaccharidase song cũng có thể do các nguyên nhân khác nhu giảm hấp thu gây nên.

- *Hereditary fructose intolerance (không dung nạp fructose di truyền)*: Tình trạng không dung nạp với carbohydrat mang tính di truyền gen lặn qua nhiễm sắc thể thường do thiếu hụt enzym fructose bisphosphate aldolase, isozyme B với khởi bệnh từ tuổi thiếu nhi. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng giảm đường huyết kèm với có fructose niệu, tăng fructose máu, chán ăn, nôn, không có cảm giác khát, vàng da, lách to và không dung nạp được các thức ăn chứa fructose. Nếu không điều trị, bệnh nhân có thể bị tử vong.

- *Lactose intolerance (không dung nạp với lactose)*: Tình trạng không dung nạp với lactose, nguyên nhân do thiếu hụt bẩm sinh enzym lactase trong niêm mạc ruột.

Isoenzyme *(isoenzym) - Tr.96*: Những dạng bội số của một enzym. Những isoenzym có sự khác nhau về một số tính chất lý học như tốc độ di chuyển trong điện di, tính chất hoà tan. Ví dụ Regan isoenzym: là một isoenzym của phosphatase kiềm, nó tương tự hay giống hệt với phosphatase kiềm rau thai và có nguồn gốc từ một số loại khối u, nhất là u phổi. Isoenzym này đôi khi có thể phát hiện được trong huyết thanh người bình thường.

Isosporiasis *(nhiễm isosporiase) - Tr.222*: Tình trạng nhiễm trùng do ký sinh trùng thuộc loài nguyên sinh động vật (protozoal parasite) Isospora belli do ăn phải trứng của ký sinh trùng có trong nước hay thức ăn bị nhiễm phân người có mầm bệnh. Tình trạng này rất thường tác động tới người bị AIDS. Nhiễm isosporiase gây đau bụng đại tràng, phân nước, phân mỡ do hội chứng giảm hấp thu và tình trạng mất nước. Bệnh được điều trị hữu hiệu bằng cách kết hợp trimethoprim và sulphamethoxazole (bactrim).

- J -

Juvenile lymphocytic thyroiditis (*viêm tuyến giáp tế bào lympho tuổi thanh thiếu niên*) hay *lymphocytic thyroiditis, lymphoid thyroiditis*: Xem Hashimoto's disease.

- K -

Kinase *(kinase)*: Các enzym xúc tác phản ứng phosphoryl hoá một phân tử nhận nhờ ATP.

Klinefelter's syndrome *(hội chứng Klinefelter)* hay ***seminiferrous tubule dysgenesis, XXY*** - *Tr.205*: Hội chứng gặp ở nam được đặc trưng bằng tinh hoàn nhỏ, tình trạng hyalin hóa các tiểu quản sinh tinh (seminiferous), không có tinh trùng, nam hóa ở các mức độ thay đổi và tăng tiết gonadotropin trong nước tiểu. Bệnh nhân có xu hướng cao, với chân dài và khoảng một nửa số bệnh nhân này có tình trạng vú to nam giới. Điển hình, hội chứng này được kết hợp với bộ nhiễm sắc thể giới tính XXY, mặc dù có thể gặp các dạng khác như XXYY, XXXY, XXXXY và một số dạng khảm của nhiễm sắc thể giới tính.

Kwashiokor *(Kwashiokor)* hay ***nutritional dystrophy, malignant malnutrition, nutritional edema***: Một dạng suy dinh dưỡng protein - năng lượng (protein-energy malnutrition) do tình trạng thiếu hụt nặng protein gây nên; khẩu phần calo thường cũng bị thiếu ở bệnh nhân có hội chứng Kwashiokor. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng chậm phát triển thể lực, biến đổi sắc tố da và tóc, bụng cóc, suy giảm miễn dịch và các biến đổi bệnh lý của gan (như xâm nhiễm mỡ, hoại tử và xơ hóa). Các dấu hiệu khác là tình trạng lãnh đạm, teo tuyến tụy, rối loạn dạ dày ruột, thiếu máu, nồng độ albumin huyết thanh thấp và các bệnh lý da (dermatoses). Da ở chi và lưng có các mảng dày mầu sẫm và có thể bị tróc da, để lại màu tím với bề mặt sần ráp.

- L -

LDL - *Tr.71*: Xem low density lipoprotein.

Leukoencephalopathy - *Tr.222*: Một nhóm các bệnh tác động tới chất trắng của não, nhất là ở bán cầu đại não và thường gặp ở trẻ nhỏ và trẻ em.

Progresive multifocal leukoencephalopathy *(bệnh não chất trắng đa ổ tiến triển)* - *Tr.222*: Một nhiễm trùng cơ hội của hệ thần kinh trung ương do virus JC gây nên. Bệnh thường gặp ở những người bị suy giảm miễn dịch và đôi khi thứ phát sau các tình trạng ung thư như lymphosarcoma, bệnh lơ xêmia nguyên bào lympho hay bệnh lơ xêmia dòng tủy. Tình trạng mất myelin thường được thấy trong chất trắng của bán cầu não song đôi khi cũng có thể được thấy ở thân não và tiểu não.

Lipoprotein *(lipoprotein)* - *Tr.71*: Protein gắn với những thành phần của lipid (cholesterol, phospholipid và triglycerid). Lipoprotein được phân loại thành: Lipoprotein tỉ trọng rất thấp (VLDL), lipoprotein tỉ trọng thấp (LDL) và lipoprotein tỉ trọng cao (HDL).

Lipoprotein A (Lp [a]): Những phân tử lipoprotein giống như LDL không bị phân huỷ bởi phản ứng thuỷ phân.

Lymphoid aplasia *(bất sản tủy dạng lympho) - Tr.147.*

Lymphoma *(u lympho) - Tr.135*: Tất cả các ung thư của mô lympho.

- ***Burkitt's lymphoma*** *(u lympho của Burkitt) - Tr.388*: Tình trạng ác tính của hệ thống bạch huyết được đặc trưng bằng các tổn thương của xương hàm hay bụng (nhất là ở trẻ em) và thường được tiếp theo bằng tác động tới hệ thần kinh trung ương. Virus Epstein-Barr được quy là nguyên nhân gây ra bệnh lý này. Điều trị bằng hóa chất thường có hiệu quả.

- ***Primary central nervous system lymphoma*** *(u lympho não tiên phát)*: Loại u lympho tế bào lớn có nguồn gốc từ hệ thần kinh trung ương với các ổ đơn độc (solitary) hay thành nhiều ổ (multifocal). Tần suất gặp u lympho này tăng cao rõ rệt ở các bệnh nhân bị suy giảm miễn dịch. Trước đây u lympho não tiên phát thường được gọi dưới tên ***microglioma và reticulum cell sarcoma of the brain.***

- M -

Malabsorption syndrome *(hội chứng giảm hấp thu)*: Một nhóm các rối loạn trong đó xảy ra tình trạng hấp thu kém hơn mức bình thường các thành phần dinh dưỡng và vì vậy là có mất quá mức các chất không được hấp thu trong phân. Hội chứng giảm hấp thu có thể do tình trạng khuyết tật trong lòng của đường tiêu hóa (Vd: suy tụy), do bất thường niêm mạc (Vd: bệnh Celiac hay thiếu hụt enzym disaccharidase), hay do tắc nghẽn bạch mạch (chứng dãn bạch mạch vùng ruột [interstinal lymphangiectasia]). Trừ khi có khiếm khuyết vận chuyển hay enzym đặc hiệu, biểu hiện lâm sàng thường gặp là phân mỡ. Hội chứng thiếu chất có thể gặp do mất quá mức các vitamin, điện giải, sắt, canxi trong phân.

McArdle disease (*bệnh Mac Ardle*) - *Tr.95*: Xem bệnh lý kho dự trữ glycogen týp V.

Melanotic tumor *(u tế bào hắc tố/*từ đồng nghĩa: ***melanotic carcinoma; melanoblastoma, melanocarcinom; malignant melanoma)*** *- Tr.496*: Bệnh lý ác tính của các tế bào tạo sắc tố (melanocytes), có nguồn gốc mới hay từ một nốt ruồi (nevus) lành tính hay một dạng nốt ruồi ác tính (lentigo maligna) có từ trước, rất thường hay xảy ra từ da song cũng có thể liên quan với khoang miệng, thực quản, ống hậu môn, âm đạo, màng não mềm (leptomeninge), kết mạc mắt

hay mắt. Khối u được phân loại thành 4 týp: u tế bào hắc tố lan tỏa trên bề mặt (superfical spreding melanoma); u tế bào hắc tố dạng nốt ruồi ác tính (lentigo maligna melanoma); melanoblastoma và melanocarcinoma.

Milk-alkali syndrome (*hội chứng nhiễm kiềm do uống sữa)* (canxi) - *Tr.65*: Hội chứng được đặc trưng tình trạng tăng canxi máu mà không có tăng canxi niệu hay giảm phosphat máu, với một tình trạng nhiễm kiềm nhẹ, phosphatase huyết thanh bình thường, suy thận nặng với tăng urê máu và nhiễm canxi hóa các mô. Hội chứng được quy do bệnh nhân uống sữa và kiềm loại có thể hấp thu được vào tuần hoàn trong một thời gian dài gây nên.

Mixed connective tissue disease (*bệnh mô liên kết hỗn hợp*) hay *sharp, overlap syndrome* - *Tr.286*: một trong nhóm các rối loạn mô liên kết với hoặc là kết hợp xơ cứng bì với viêm đa cơ hay bệnh lupus ban đỏ hệ thống hoặc là kết hợp giữa bệnh lupus ban đỏ hệ thống với viêm khớp dạng thấp hay viêm đa cơ.

Monoclonal *(đơn dòng)* - *Tr.369*: Có nguồn gốc từ một tế bào duy nhất hay từ một dòng (clone) tế bào duy nhất.

Monoclonal gammapathy *(bệnh gamma đơn dòng)* - *Tr.369*: Xem plasma cell dyscraisias.

Mucoviscidosis *(bệnh nhày nhớt)*: Xem cystic fibrosis.

Multiple sclerosis *(bệnh xơ cứng rải rác)* - *Tr.55*: Rối loạn mất myelin thường gặp của hệ thần kinh trung ương, gây nên các đám (mảng) xơ cứng trong não và tủy sống. Bệnh xảy ra chủ yếu ở người lớn trẻ tuổi. Các biểu hiện lâm sàng tùy thuộc khu trú và kích thước của mảng xơ cứng. Các triệu chứng điển hình bao gồm mất thị lực, nhìn đôi, rung giật nhãn cầu, nói khó, yếu cơ, tê bì, bất thường bàng quang và biến đổi khí sắc. Trường hợp điển hình các triệu chứng nói trên có diễn biến tiến triển nặng hơn và lui bệnh.

Muscular dystrophy *(loạn dưỡng cơ)* - *Tr.13*: Nhóm các bệnh thoái hóa cơ do di truyền (genetic degenerative myopathies) với đặc trưng là tình trạng yếu và teo cơ song không có tác động đến hệ thần kinh. Có 3 týp loạn dưỡng cơ chính:

1) Loạn dưỡng cơ giả phì đại (pseudohypertrophic muscular dystrophy) (xem thêm *bệnh loạn dưỡng cơ của Duchenne*).

2) Loạn dưỡng cơ vùng mặt vai và cánh tay (facioscapulohumeral dystrophy) - một thể loạn dưỡng cơ tương đối lành tính di truyền theo tính trội trên nhiễm sắc thể thường với biểu hiện tình trạng teo cơ rõ đối với các cơ ở mặt, bả vai

và cánh tay, khiến cho bệnh nhân có bộ mặt được gọi là "myopathic face". Tình trạng này còn được gọi dưới các tên khác như *teo cơ vùng mặt - bả vai - cánh tay (faciocapulohumeral muscular atrophy), bệnh Dejerine-Landouzy, bệnh Duchenne-Landouzy, bệnh Landouzy, bệnh Landouzy-Dejerine và teo cơ Landouzy-Dejerine (Landouzy-Dejerine atrophy).*

3) Loạn dưỡng cơ vùng thắt lưng và đùi (limb-girdle muscular dystrophy) - Một thể loạn dưỡng cơ tiến triển chậm tác động tới cả hai giới với khởi phát bệnh thường từ tuổi thiếu niên (song đôi khi ở tuổi trưởng thành hay muộn hơn). Tình trạng này được đặc trưng bằng yếu và teo cơ ở vùng thắt lưng chậu (pelvifemoral muscular dystrophy) hay đai vai (scapulohumeral muscular dystrophy). Bệnh còn có các tên gọi khác *như bệnh cơ của Leyden-Möbius (Leyden- Möbius muscular disease)*. Các thể loạn dưỡng cơ khác là loạn dưỡng cơ ngọn chi (distal muscular dystrophy), bệnh cơ vận nhãn (ocular myopathy) và loạn dưỡng cơ rối loạn trương lực cơ (myotonic dystrophy).

Myelodysplasia *(tình trạng loạn sản tủy) - Tr.215*: Rối loạn xảy ra trong tủy xương được đặc trưng bằng tăng sinh các tế bào gốc (stem cells) bất thường biểu hiện bằng tình trạng ức chế tủy (myelosupression) hay tăng sinh bất thường với nguy cơ tiềm ẩn tiến triển thành một týp lơxêmi đặc hiệu (bệnh lơxêmi dòng tủy [myelogenous leukemia]). - xem thêm hội chứng loạn sinh tủy (myelodysplastic syndrome).

Myelodysplastic syndrome *(hội chứng loạn sinh tủy) - Tr.122*: Một nhóm các rối loạn tủy xương có thời gian tiến triển thay đổi đi trước sự xuất hiện bệnh lơxêmi cấp dòng tủy (acute myelogenous leukemia) rõ rệt. Hội chứng được đặc trưng bằng các tế bào gốc sinh tế bào máu (hematopoietic stem cells) bất thường, thiếu máu, giảm bạch cầu và giảm tiểu cầu.

Myeloma *(bệnh myelom hay u tủy xương) - Tr.143*: Khối u chứa các tế bào có nguồn gốc từ mô tạo máu của tủy xương.

- *Indolent myeloma*: Một thể của bệnh đa u tủy xương (multiple myeloma) mà trong thể này các tế bào u tăng sinh chậm (hypoproliferative). Phát hiện được một thành phần M và tăng các tương bào (plasmocytosis) của tủy xương, song có tình trạng phá hủy tủy xương đáng kể, tăng canxi máu và không thấy có protein Bence Jones trong nước tiểu.

- *Multiple myeloma (đa u tủy xương) - Tr.81*: Một bệnh lý ít gặp, thường xảy ra ở bệnh nhân nam. Bệnh được biểu hiện bằng thiếu máu, xuất huyết, nhiễm

trùng tái phát và yếu mệt. Một bệnh lý ác tính có nguồn gốc từ tủy xương và gây tác động chủ yếu tới hệ cơ xương với đặc trưng là có vô số các ổ lan tỏa hay các tích tụ thành nốt của các tế bào huyết tương (plasma cells) ác tính hay bất thường trong tủy của nhiều xương và chế tiết các protein bất thường (thành phần M) trong huyết thanh và trong nước tiểu đi kèm với các tổn thương tiêu xương lan tỏa gây đau xương, gẫy xương bệnh lý, tăng canxi máu và thiếu máu hồng cầu bình thường đẳng sắc. Tiến triển tới các vị trí ngoài hệ cơ xương thường xảy ra khi bệnh ở giai đoạn tiến triển nặng. Giảm nồng độ các globulin miễn dịch khiến bệnh nhân dễ bị nhiễm khuẩn. Các bất thường thường gặp nhất trong chuyển hóa protein của bệnh đa u tủy xương là protein Bence Jones trong nước tiểu, tăng gamma globulin đơn dòng (monoclonal) trong huyết tương, hình thành các cryoglobulin và biểu hiện của tình trạng nhiễm amyloidose tiên phát (primary amyloidosis). Suy thận do bệnh cầu thận do tăng canxi (calcium nephropathy) hay do tạo quá mức các trụ niệu cũng có thể xảy ra.

Myocardial infarction *(nhồi máu cơ tim)*: Xảy ra khi máu tới vùng cơ tim bị tắc đột ngột, dẫn đến thiếu máu cục bộ, gây chết mô cơ tim.

Myoglobin (*myoglobin*) - *Tr.46*: Một protein hem chỉ có trong cơ xương và cơ tim của người. Myoglobin có thể kết hợp thuận nghịch với oxy, tương tự như phân tử hemoglobin, nhưng myoglobin không thể giải phóng oxy, trừ trường hợp áp xuất oxy rất thấp.

- N -

Neonate *(trẻ sơ sinh)*: Trẻ mới đẻ cho đến sáu tuần tuổi.

Neoplasia *(bệnh lý tế bào tân sinh)*: Tình trạng phát triển mới và bất thường của tế bào, nó có thể lành tính hay ác tính.

Neoplasm (*bệnh lý khối u tân sinh*) - *Tr.391*: Bất kỳ tình trạng tăng trưởng bất thường của một mô mới, lành tính hay ác tính.

Nephropathy *(bệnh thận)*: Tất cả các bệnh lý của thận.

- *IgA nephropathy (bệnh thận do IgA/từ đồng nghĩa: Berger's disease và IgA glomerulonephritis) - Tr.81*: Một thể mạn tính của viêm cầu thận với biểu hiện đái máu và protein niệu và lắng đọng globulin miễn dịch (IgA) ở vùng gian mạch cầu thận và sau đó gây phản ứng tăng sản các tế bào gian mạch (mesangial cells).
- *Gravidic nephropathy (bệnh thận xảy ra trong khi có thai)*

Nephrotic syndrome *(hội chứng thận hư)* hay *nephrosis*: Tên chung để chỉ một nhóm các bệnh liên quan với tình trạng tổn thương hay khiếm khuyết chức năng các tiểu cầu thận do nhiều bệnh căn khác nhau gây nên. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng xuất hiện protein niệu và lipid niệu nhiều với các biểu hiện thay đổi về mức độ phù, giảm albumin máu và tăng lipid máu.

Neuroblastoma *(u nguyên bào thần kinh)*: U ác tính của tuỷ thượng thận, thường xảy ra ở trẻ em. Bệnh sản xuất catecholamin và đôi khi có thể kết hợp với tăng huyết áp.

Neurohypophysis *(thần kinh yên)*: Xem posterior pituitary gland (thuỳ sau tuyến yên).

Nocardiosis *(nhiễm nocardia asteroides)* - *Tr.222*: Nhiễm trùng do vi khuẩn nocardia asteroides và các chủng khác cùng loài có trong đất. Nhiễm nocardia thường tác động tới bàn chân với biểu hiện ổ apxe chảy mủ kéo dài (madura foot). Ở người bị giảm sức đề kháng với nhiễm trùng (suy giảm miễn dịch) các apxe xảy ra ở phổi và ở các bộ phận khác của cơ thể kể cả ruột và não. Bệnh được điều trị bằng kháng sinh.

Non-protein nitrogen - NPN *(nitơ không thuộc protenin)* - *Tr.470*: Nitơ của những hợp chất còn lại.

Nontoxic nodular goiter *(bướu nhân giáp không độc)* - *Tr.289*: Bướu nhân giáp không đi kèm với các biểu hiện cường chức năng giáp.

Norepinephrine *(norepinephrin) hay noradrenalin)*: Hormon được sản xuất bởi tuỷ thượng thận. Cả norepinephrin và epinephrin huy động dự trữ năng lượng cho hoạt động cơ của cơ thể (tăng hoạt động của tim và huyết áp, tăng glucose huyết v.v..)

NPN: Xem non protein nitrogen.

- O -

Oral hairy leukoplakia *(chứng bạch sản lông của miệng)* - *Tr.222*: Mảng phẳng tới dạng sợi chỉ trắng gặp ở lưỡi hay hiếm gặp hơn là ở niêm mạc miệng do nhiễm trùng epstein-barr virus gây nên và được kết hợp với nhiễm HIV. Tình trạng này được coi như một yếu tố dự báo sự tiến triển kế tiếp tới hội chứng AIDS.

Osteodystrophy *(loạn dưỡng xương)* - *Tr.65*: quá trình tạo xương bị khiếm khuyết.

Renal osteodystrophy *(loạn dưỡng xương do thận)* - *Tr.65*: Tình trạng do bệnh thận mạn và suy thận gây nên. Bệnh được biểu hiện bằng tăng nồng độ phospho huyết thanh với nồng độ canxi huyết thanh thấp hay bình thường và kích thích chức năng tuyến cận giáp. Các biến đổi xương toàn thân được mô tả bao gồm: viêm xương tạo xơ và nang xương (osteitis fibrosa cystica), nhuyễn xương (osteomalacia), loãng xương (osteoporosis) và đôi khi là xơ hóa xương (osteosclerosis).

Osteogenic sarcoma *(sarcoma xương)* - *Tr.340, 342*: Xem osteosarcoma.

Osteomalacia *(nhuyễn xương)*: Tình trạng xương bị mềm bất thường do mất canxi hóa hậu quả của sự thiếu hụt phospho, canxi hay vitamin D (gây nên do rối loạn chuyển hóa các chất dinh dưỡng này hay như là biến chứng của một bệnh khác). Điều trị bao gồm dùng các chất khoáng và vitamin cần thiết và điều chỉnh rối loạn nguyên nhân.

Osteosarcoma *(sarcome xương)*: U tân sản tiên phát ác tính của xương với thành phần là tổ chức nâng đỡ (stroma) của mô liên kết với bằng chứng có hình thành xương, dạng xương (osteoid) hay sụn ác tính. Bệnh sarcom xương cổ điển là một loại khối u kém biệt hóa tác động chủ yếu tới người trẻ tuổi, và rất thường thấy tác động tới các xương dài, và nó được phân loại thành osteoblastic, chodroblastic hay fibroblastic tùy theo thành phần mô bệnh học nào chiếm ưu thế khi làm sinh thiết tổn thương.

Oxidation *(sự oxy hoá)*: Mất điện tử từ một hợp chất.

Oxytocin *(oxytocin)* - *Tr.193*: Hormon sản xuất bởi vùng dưới đồi. Oxytocin kích thích co bóp tử cung khi sinh, co bóp tế bào biểu mô của vú gây chảy sữa.

- P -

Paget's disease *(bệnh paget)* - *Tr.64* - Xương hóa đá: Bệnh lý của xương thường xảy ra ở tuổi trung niên và tuổi già, trong đó có tình trạng phá hủy xương quá mức và cấu trúc xương bị biến loạn, đôi khi dẫn tới tình trạng đau xương, dễ gãy xương và biến dạng hệ cơ vân.

Parathyroid hormone - PTH *(hormon tuyến cận giáp)* - *Tr.187*: Hormon được tổng hợp từ tiền hormon gồm 115 axit amin. Dạng hoạt động của hormon gồm 8h axit amin được tiết bởi tế bào của tuyến cận giáp.

pCO_2 - *Tr.558*: áp lực riêng phần của cacbon dioxid.

Pemphigoid *(tình trạng dạng pemphigus)* - *Tr.147*: Tất cả các tình trạng được đặc trưng bằng sự xuất hiện các bọng nước, thường trên nền một dát đỏ, điều trị bằng corticosteroid, song tình trạng này có thể thoái triển tự nhiên.

Peptide *(peptid)* - *Tr.89*: Hợp chất do phân huỷ của pepton gồm hai hoặc nhiều axit amin. Những hormon peptid gồm insulin, glucagon, hormon tuyến cận giáp, hormon tăng trưởng và prolactin.

Phenylketonuria - PKU *(phenylceton niệu)* - *Tr.498* Có acid phenylpyruvic trong nước tiểu, một bệnh do rối loạn chuyển hoá bẩm sinh gây nên.

Pheochromocytoma *(u tủy thượng thận)* - *Tr.165*: U tế bào ưa chrom (chromaffinoma) có chức năng, thường lành tính, xuất phát từ các tế bào tủy thượng thận và được đặc trưng bằng tình trạng chế tiết các catecholamin gây tăng huyết áp (có thể có tính kịch phát) và đi kèm với các cơn trống ngực, đau đầu, buồn nôn, khó thở, lo lắng, xanh và vã nhiều mồ hôi.

Phospholipid *(phospholipid)* - *Tr.71, 72*: Hợp chất gồm hai axit béo kết hợp với glycerol phosphat.

Pickwickian syndrome *(hội chứng Pickwick)* - *Tr.486*: Tình trạng béo phì nặng, thường đi kèm với giảm chức năng phổi và ngủ gà.

PKU: xem phenylketonuria.

Pneumocystis carinii pneumonia *(viêm phổi do pneumocystis carini)* - *Tr.222*: Tình trạng nhiễm trùng phổi do vi khuẩn pneumocystis carini gây nên. Đây là một nhiễm trùng cơ hội chủ yếu gặp ở bệnh nhân bị AIDS với biểu hiện lâm sàng là sốt, ho và thở nhanh do suy giảm nặng chức năng phổi do tích dịch trong các túi khí phế nang. Viêm phổi do pneumocystis thường là một biến cố cuối cùng thường gặp ở giai đoạn kết thúc của bệnh nhân AIDS. Điều trị kháng sinh tích cực có thể giúp kiểm soát được nhiễm trùng như tình trạng tái phát thường xảy ra.

PO2 - *Tr.69*: áp lực riêng phần của oxy.

Polyarteritis *(viêm nhiều động mạch)* - *Tr.277*: Viêm đồng thời nhiều động mạch.

Polyarteritis nodosa *(viêm nhiều động mạch nút/từ đồng nghĩa bệnh Kussmaul (Kussmaul' disease) periarteritis nodosa)* - *Tr.277*: Viêm thành đoạn (segmental inflammation) với xâm nhiễm bạch cầu ưa axit và hoại tử các động mạch có kích thước từ nhỏ tới vừa, được gặp chủ yếu ở nam với các triệu chứng thay đổi tùy theo tình trạng tổn thương động mạch thận, mô cơ, hệ tiêu hóa và tim.

Polyendocrinopathy *(bệnh nhiều tuyến nội tiết)* hay ***polyadenomatose endocrinne*** *- Tr.170*: Bệnh lý nội tiết liên quan với vài tuyến nội tiết.

Polycystic ovary disease or syndrome [PCOS] *(bệnh hay hội chứng buồng trứng đa nang)* hay ***Stein-Leventhal syndrome*** *- Tr 400*: Phức hợp các triệu chứng lâm sàng được kết hợp với buồng trứng đa nang. Bệnh có đặc trưng bằng tình trạng thiểu kinh (oligomenorrhea) hay vô kinh, không rụng trứng (vì vậy vô sinh) và rậm lông. Cả tình trạng cường estrogen (hyperestrogenism) do chuyển đổi của androgen ở ngoại biên và cường aldosteron (hyperaldosteronism) được biểu hiện ở bệnh nhân này.

Polycythemia vera *(bệnh đa hồng cầu nguyên phát/* từ đồng nghĩa: ***bệnh Vaquez hay bệnh Vaquez-Osle)*** *- Tr.121*: Rối loạn tăng sinh tủy không rõ căn nguyên, được đặc trưng bằng tăng sinh bất thường tất cả các thành phần tạo máu trong tủy xương và tăng tuyệt đối khối hồng cầu (red cell mass) và thể tích máu toàn phần (total blood volume). Da mặt bệnh nhân bị bệnh đa hồng cầu nguyên phát thường đỏ và sưng lên và các bầm tím thường gặp. Đa số bệnh nhân có lách to, tăng bạch cầu và tăng tiểu cầu.

Polyglandular autoimmunes' syndrome *(hội chứng nhiều tuyến nội tiết tự miễn)* hay ***polyendocrine autoimmune diseases***: Một nhóm các hội chứng với sự kết hợp giữa các bệnh nội tiết và không phải nội tiết mang tính chất tự miễn:

1) ***Týp I*** (Còn được gọi là hội chứng bệnh nhiều tuyến nội tiết - nhiễm nấm candida [autoimmune polyendocrine-candidiasis syndrome): Xảy ra ở trẻ nhỏ và trẻ em biểu hiện bằng sự kết hợp giữa nhiễm nấm candida, suy cận giáp, suy thượng thận, thiếu máu ác tính, bạch biến, suy sinh dục, rụng tóc, ĐTĐ phụ thuộc insulin hay bệnh tuyến giáp tự miễn cũng có thể xảy ra.

2) ***Týp II*** (được biết như hội chứng Schmidt [Schmidt's syndrome]): Biểu hiện bằng giảm chức năng của trên 1 tuyến nội tiết (bao gồm tuyến giáp, thượng thận, sinh dục, cận giáp và tụy nội tiết) kết hợp với, hay cùng với các bất thường không phải là nội tiết nhưng được thừa nhận có nguồn gốc tự miễn (như bạch biến, rụng tóc, thiếu máu ác tính). Bệnh xảy ra chủ yếu ở nữ trẻ tuổi.

Polymyalgia rheumatica- *Tr.360*: Xem viêm động mạch tế bào khổng lồ hay bệnh Horton.

Polymyositis *(viêm đa cơ) - Tr.286*: Bệnh lý viêm tiến triển mạn tính của cơ xương, xảy ra ở cả trẻ em và người lớn được đặc trưng bằng tình trạng yếu đối

xứng của các cơ gốc chi, cổ và thanh quản, thường được kết hợp với đau và sưng, và đôi khi được đi trước hay được tiếp theo bằng các biểu hiện điển hình của bệnh xơ cứng bì, viêm khớp, lupus ban đỏ hệ thống hay hội chứng Sjogren. Tình trạng này đôi khi được kết hợp với bệnh lý ác tính và có thể đi kèm với các tổn thương da đặc trưng (viêm da và đa cơ [dermatomyositis]).

Polysaccharide (*polysaccharid*): Một phân tử lớn, chuỗi thẳng hoặc có nhánh, gồm nhiều đơn vị monosaccharid nối với nhau bởi liên kết glycosid.

Porrphyrin (*porphyrin*): Một sản phẩm trung gian của sự tổng hợp hemoglobin, myoglobin và những sắc tố hô hấp khác có tên là cytochrom.

Porphyria *(chứng porphyria) - Tr.159*: Một nhóm các rối loạn liên quan với quá trình sinh tổng hợp hem, được đặc trưng bằng bài xuất quá mức porphyrin hay các tiền chất của chúng qua nước tiểu. Rối loạn này có thể mang tính di truyền hay mắc phải (do tác động của một số hóa chất như hexachlorobenzen).

Intermittent acute porphyria *(cơn porphyria cấp từng lúc) - Tr.159* Bệnh di truyền gen trội qua nhiễm sắc thể thường với tình trạng khiếm khuyết enzym hydroxymethylbilane synthase (porphobilinogen deaminase). Chứng porphyria gan di truyền do gan sản xuất quá mức δ-aminolevulinic axit gây tăng thải một lượng δ-aminolevulinic axit và porphobilinogen quá mức trong nước tiểu. Bệnh được biểu hiện bằng các cơn cấp tính tái phát với tăng huyết áp, đau bụng, rối loạn chức năng dạ dày ruột, loạn thần và bệnh lý nhiều dây thần kinh ngoại biên (polyneuropathy) song không có tình trạng tăng cảm quang. Các cơn bệnh nặng có thể do dùng một số thuốc gây nên (Vd: barbiturat).

Porphyrinuria *(porphyrin niệu) - Tr.159*: Tăng lượng porphyrin trong nước tiểu.

Posterior pituitary gland *(thuỳ sau tuyến yên)*: Cũng gọi là thần kinh yên.

Posthepatic *(sau gan)*: Rối loạn bài tiết bilirubin ngoài gan, vàng da sau gan là kết quả của rối loạn bài tiết bilirubin do tắc dòng chảy của mật vào ruột (có thể do sỏi mật, ung thư) với đặc trưng tăng bilirunbin liên hợp trong máu.

Precision *(độ chính xác)*: Kết quả định lượng hẹp làm lặp lại của một xét nghiệm. Độ chính xác được biểu thị qua các thông số, độ lệch chuẩn hoặc hệ số phân tán.

Preheptic *(trước gan)*: Vàng da trước gan xảy ra khi có sự tạo thành một lượng lớn bilirubin do nguyên nhân thiếu máu tan huyết. Vàng da trước gan được đặc trưng bởi sự tăng bilirunbin không liên hợp trong máu.

Primary biliary cirhosis *(xơ gan do mật tiên phát) - Tr.162*: Thể hiếm gặp của xơ gan do mật căn nguyên không được biết rõ trong đó các đường mật nhỏ trong gan bị phá hủy trong khi các đường mật chính trong gan và đường mật ngoài gan hoàn toàn thông thoáng. 90% bệnh nhân bị xơ gan do mật tiên phát là nữ, hầu hết ở tuổi trung niên. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng tắc mật mạn với ngứa, vàng da, tăng cholesteron máu và u vàng ngoài da, nhuyễn xương và ở các giai đoạn muộn là tình trạng tăng áp lực tĩnh mạch cửa và suy gan. Hầu hết các bệnh nhân này có kháng thể kháng ty thể (antimotochondrial antibodies) lưu hành.

Primary gonadal dysfunction *(rối loạn chức năng tuyến sinh dục tiên phát) - Tr.205*: Xem hypogonadism.

Primary structure *(cấu trúc bậc một)*: Cấu trúc bậc một của một protein gồm trình tự những axit amin và các cấu disulfur trong chuỗi polypeptid hoặc giữa các chuỗi.

Progesterone *(progesteron) - Tr.353, 358*: hormon sinh sản nữ thuộc nhóm steroid, sản xuất bởi hoàn thể và rau thai. Progesteron chuẩn bị giúp tử cung mang thai và sự sinh sữa.

Progressive muscular dystrophy *(bệnh loạn dưỡng cơ tiến triển)* - còn được gọi là *muscular dystrophy (loạn dưỡng cơ) - Tr.13* Xem **muscular dystrophy**.

Prohormone *(hormon)*: Chất tiền thân của một hormon có hoạt tính.

Proinsulin *(proinsulin) - Tr.250*: Chất tiền thân của insulin được dự trữ ở trong hạt bài tiết, ở đó proinsulin được tách ra thành insulin và peptid - C.

Prolactinoma *(u tế bào tiết prolactin) - Tr.206*: đồng nghĩa với *u biểu mô tuyến sản xuất prolactin (prolactin-producing adenoma, prolactin cell adenoma, lactotrope adenoma)*: U biểu mô tuyến vùng tuyến yên chế tiết một lượng prolactin quá mức. Tình trạng này có thể khiến bệnh nhân chậm dậy thì, gây hội chứng vô kinh tăng tiết sữa (galactorrhea-amenorrhea syndrome) ở nữ hay giảm tình dục và vô sinh ở nam.

Prostaglandin *(prostaglandin)*: Một trong số nhiều chất thuộc nhóm có thành phần là dẫn xuất từ axit béo không no gồm 20-carbon, chủ yếu là axit arachidonic qua con đường cyclooxygenase. Prostaglandin và các dẫn xuất của nó là các chất trung gian hóa học mạnh của một loạt các quá trình sinh lý khác biệt trong cơ thể. Từ viết tắt đối với prostaglandin là PG; các chế phẩm chuyên biệt được ký hiệu bằng cách cho thêm một chữ cái để chỉ dẫn loại của cấu trúc vòng và một chữ số để chỉ dẫn số lượng các cầu nối đôi trong khung hydrocarbon (Vd: PGE_2). Hầu hết các prostaglandin gặp trong tự nhiên có hai cầu nối kép và được tổng

hợp từ arachidonic axit. Ký hiệu α hay β chỉ dẫn dạng 3 chiều (three-dimensional configuration) của các nhóm alcol được gắn với cấu trúc vòng nhẫn (α chỉ dẫn một nhóm thay thế nằm dưới mặt phẳng của vòng nhẫn, và β chỉ dẫn một nhóm thay thế nằm dưới mặt phẳng của vòng nhẫn). Tất cả các PGFs gặp trong tự nhiên đều có dạng α . Prostaglandins phát huy tác động tới các tế bào mà tại đó chúng được tổng hợp và tới cả các tế bào lân cận và tác động của chúng thay đổi tùy theo nồng độ, môi trường hormon và loại tế bào.

Protein-losing syndrome *(hội chứng mất protein/từ đồng nghĩa: homburger-petermann, enteropathy lymphangiectatic, intestinal lymphangiectasia)* - *Tr.366*: Tình trạng dãn hệ thống bạch mạch ruột, nhất là bạch mạch dẫn dưỡng chấp (lacteal) tại các nhung mao ruột. Bệnh được đặc trưng bằng bệnh ruột gây mất protein (protein-losing enteropathy), phân mỡ và giảm bạch cầu lympho. Tình trạng này có thể là bẩm sinh (do bất thường của hệ thống bạch mạch như trong bệnh Milroy), hay mắc phải (do tổn thương ống bạch mạch ruột bởi các quá trình viêm, ung thư hay do tăng áp lực bạch mạch (như được thấy trong các bệnh van tim và viêm màng ngoài tim co thắt).

Pseudocyst *(nang giả tụy)* - *Tr.302*: Nang chứa dịch và các cặn hoại tử với thành nang được hình thành bởi mô tụy và các cơ quan xung quanh. Nang giả tụy xảy ra như một biến chứng của viêm tụy cấp và có thể hết đi tự phát hay có thể bị nhiễm khuẩn thứ phát và hình thành một ổ apxe cần được dẫn lư bằng ngoại khoa.

Pseudohypertrophic muscular dystrophy (*loạn dưỡng cơ giả phì đại*) **hay** *Duchenne's muscular dystrophy* - *Tr.13*: Týp thường gặp nhất và nặng nhất của tình trạng loạn dưỡng cơ giả phì đại. Bệnh mạn tính và tiến triển, được bắt đầu ngay từ tuổi niên thiếu. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng yếu tăng lên các cơ chậu và vai, với tình trạng giả phì đại của các cơ được tiếp sau tình trạng teo cơ, ưỡn cột sống và một dáng đi lắc lư kỳ dị với hai chân dạng ra. Bệnh được truyền qua nhiễm sắc thể giới tính X và đối tượng bị bệnh (chủ yếu là nam) khó sống sót được tới tuổi dậy thì. Bệnh nhân tử vong thường là do yếu cơ hô hấp hay do suy tim.

PTH - *Tr.187*: xem parathyroid - hormone.

- Q -

Quality assurance *(đảm bảo chất lượng)*: Là một hệ thống, phương pháp thực hành cần làm để đảm bảo độ tin cậy của xét nghiệm. Quá trình thực hiện xét nghiệm này bao gồm những yếu tố trước xét nghiệm, trong xét nghiệm và sau xét nghiệm. Kiểm tra chất lượng là một phần của đảm bảo chất lượng.

Quality control *(kiểm tra chất lượng)*: Một hệ thống nhằm phát hiện và giảm thiểu những sai số trong quá trình làm xét nghiệm nhằm đảm bảo sự chính xác của kết quả xét nghiệm. Kiểm tra chất lượng là một phần của đảm bảo chất lượng được thực hiện trong phòng xét nghiệm.

Quaternary structure *(cấu trúc bậc bốn)*: Sự sắp xếp của hai hoặc nhiều chuỗi polypeptid tạo thành một phân tử protein hoạt động.

- R -

Random error *(sai số bất ngờ)*: Một loại sai số (kĩ thuật xét nghiệm, thay đổi nhiệt độ), trong quá trình làm xét nghiệm, sai số bất ngờ ảnh hưởng đến độ chính xác của xét nghiệm. Độ chính xác của một xét nghiệm được xác định qua những kết quả xét nghiệm làm lặp lại, kết quả xét nghiệm lặp lại càng hẹp, độ chính xác càng cao.

Raynaud's syndrome *(hội chứng Raynaud)* - *Tr.286*: Tình trạng xanh tím các đầu chi kịch phát ở cả hai bên, không rõ căn nguyên do co thắt các tiểu động mạch và động mạch đầu chi gây nên. Hội chứng cũng bị khởi phát bởi lạnh hay tình trạng xúc cảm.

Receptor *(thụ thể)* - *Tr.450*: Thường là protein, có thể gắn đặc hiệu với một phân tử gắn (ligand). Những hormon là những phân tử gắn của những thụ thể đặc hiệu của hormon tương ứng.

Reference interval *(khoảng quy chiếu)*: Trị số bình thường của một quần thể khoẻ mạnh (không có bệnh) cũng có tên là giới hạn bình thường.

Reifenstein's syndrome *(hội chứng Reifenstein)* - *Tr.404*: Hội chứng thiểu năng sinh dục cường năng hormon hướng sinh dục ở nam giới (male hypergonadotropic hypogonadism) do tình trạng kháng androgen không hoàn toàn có tính di truyền gây nên (bệnh nhân bị mất khả năng đáp ứng với testosteron) với các biểu hiện dị tật lỗ tiểu lệch dưới (hypospadias), vú to nam giới, suy sinh dục tiên phát, teo tinh hoàn và không có tinh trùng sau tuổi dậy thì.

Reiter syndrome *(hội chứng Reiter)* - *Tr.256* còn được gọi là ***hội chứng Fiessinger-Leroy-Reiter***: Hội chứng kết hợp viêm niệu đạo, viêm mống mắt thể mi (iridocyclitis), tổn thương da và niêm mạc và viêm khớp, đôi khi là tiêu chảy. Một hay nhiều biểu hiện nói trên có thể tái phát sau đó nhiều tháng hay nhiều năm song tình trạng viêm khớp có thể kéo dài. Hầu hết bệnh nhân bị hội chứng này

có tăng nồng độ kháng nguyên tương hợp tổ chức HLA- B27. Hội chứng có thể phản ánh đáp ứng miễn dịch bất thường với nhiễm khuẩn ở một cơ địa dễ mẫn cảm mang tính di truyền với các vi khuẩn bị nghi vấn là có liên quan (chlamydia, ureaplasma, shigella, salmonella, yearsina hay campylobacter fetus).

Renal osteodystrophy *(loạn dưỡng xương do thận)* (canxi) - *Tr.65*: Các biến đổi xương toàn thể gần giống như tình trạng nhuyễn xương (osteomalacia) và còi xương hay viêm xương xơ xảy ra ở trẻ em hay người lớn bị suy thận mạn.

Renin *(renin)* - *Tr.18*: Enzym sản xuất bởi thận, xúc tác phản ứng chuyển angiotensinogen thành angiotensil.

Respiratory acidosis and alkalosis *(nhiễm axit và nhiễm kiềm hô hấp)*: Rối loạn chức năng thông khí làm thay đổi áp lực riêng phần của CO_2 (pCO_2).

Retrovirus (HIV) - *Tr.196*: Virus thuộc họ retroviridae. Đây là một týp virus khi không gây nhiễm cho tế bào nó sẽ bảo tồn thông tin di truyền trên một chuỗi đơn phân tử RNA thay vì trên chuỗi kép DNA thường gặp hơn. Sau khi retrovirus xâm nhập vào tế bào, nó sẽ tái cấu trúc một phiên bản DNA từ các gen của mình bằng cách sử dụng một enzym đặc biệt được gọi là transcriptase sao chép đảo lại. DNA này sau đó trở thành một phần của chất liệu di truyền của tế bào bị virus xâm nhập.

Reye's syndrome *(hội chứng Reye)* (CPK) - *Tr.23*: Hội chứng còn chưa hoàn toàn được biết rõ gây nên tình trạng bất thường chức năng não và xâm nhiễm mỡ vào các cơ quan nội tạng (Vd: gan). Hội chứng này xảy ra chủ yếu ở trẻ em sau khi bị một nhiễm virus cấp (Vd: các virus gây tình trạng cúm và thủy đậu); kết hợp với dùng aspirin cũng thường được thấy. Hiện tượng nôn và lú lẫn xảy ra điển hình khoảng 1 tuần sau khi nhiễm virus, đôi khi dẫn tới tình trạng rối loạn định hướng, co giật, hôn mê và ngừng thở. Do nguyên nhân không được biết nên không có điều trị đặc hiệu.

Rhabdomyolysis *(tiêu cơ vân):* Tình trạng cấp tính, kịch phát với nguy cơ tử vong do tổn thương cơ vân gây tình trạng phá hủy, hay tiêu cơ vân như được biểu hiện bằng xuất hiện myoglobulin máu và myoglobulin niệu.

- S -

Sarcoidosis *(bệnh sarcoidose)* - *Tr.42*: Bệnh mạn tính không rõ nguyên nhân được đặc trưng bởi sự hình thành các nốt trong phổi, gan, hạch bạch huyết và tuyến nước bọt. Mối quan hệ giữa sarcoidosis và lao bị đặt nghi vấn song không bao giờ chứng minh được.

Sarcoma *(u sarcome)* - *Tr.342*: Tất cả các bệnh lý thuộc nhóm các khối u xuất phát từ mô liên kết, mặc dù hiện tại thuật ngữ này bao gồm cả một số khối u có nguồn gốc biểu mô. Đa phần thuộc loại khối u ác tính. Nhiều týp sarcome có tiền tố để ghi chú loại mô hay cấu trúc gây khối u (Vd: chondroarcoma, fibrosarcoma, lymphosarcoma, myxosarcoma, osteosarrcoma, rhabodomyo-sarcoma...).

- **Kaposi's sarcoma** *(sarcoma của Kaposi)* - *Tr.221*: U tân sinh ác tính của mô tạo mạch máu tiên phát (primitive vasoformative tissue) xảy ra ở da và đôi khi ở các hạch bạch huyết hay phủ tạng. Tình trạng này được biểu hiện bằng các tổn thương da bao gồm các dát sần, mảng hay các nốt có mầu đỏ-tía đến xanh xẫm. Bệnh được gặp chủ yếu ở nam trên 60 tuổi và là một bệnh cơ hội ở các bệnh nhân bị AIDS.

Scarlatin *(sốt phát ban tinh hồng nhiệt)*: Một bệnh phát ban cấp tính do nhiễm trùng liên cầu gây nên. Bệnh được biểu hiện bằng tình trạng sốt, các rối loạn toàn thân khác và tình trạng phát ban toàn thể với các chấm tụ lại hay các dát nhỏ có màu đỏ sáng sau đó bong vảy. Các màng niêm mạc miệng và họng hầu cũng có thể bị tác động.

Secondary structure *(cấu trúc bậc hai)*: Cấu trúc bậc hai (của một protein) chứa các đoạn gấp khúc do các tương tác bên trong của chuỗi polypetid.

Sensitivity *(độ nhạy)* - *Tr.359*: Độ nhậy của một xét nghiệm chuẩn đoán là tần số các kết quả dương tính thật ở tất cả người có bệnh.

Sepsis *(sepsis)* hay septicemia (nhiễm trùng huyết) - *Tr.76*: Sự có mặt của vi sinh vật gây bệnh hay độc tố của nó ở trong máu hay các mô của cơ thể.

Serum sickness *(bệnh huyết thanh)* - *Tr.40*: Phản ứng tăng mẫn cảm khi dùng một huyết thanh hay protein huyết thanh ngoại lai. Tình trạng này được biểu hiện bằng sốt, nổi mày đay, đau khớp, phù và nổi hạch. Bệnh huyết thanh là hậu quả của sự hình thành các phức hợp kháng nguyên - kháng thể lưu hành do các phức hợp này lắng đọng tại các mô và kích hoạt tình trạng tổn thương mô trung gian qua vai trò của bổ thể và các bạch cầu đa nhân trung tính. Bệnh huyết thanh được phân loại theo phân loại của Gell và Coombs là phản ứng tăng mẫn cảm týp III. Mặc dù hiện nay hiếm gặp bệnh huyết thanh do hầu hết các kháng huyết thanh triết xuất từ động vật được thay thế bằng các globulin miễn dịch người, song một tình trạng bệnh lý giống hệt được gọi dưới tên " serum sickness-like reaction or syndrome" có thể gặp do phản ứng tăng mẫn cảm với penicillin hay các thuốc khác (phản ứng phản vệ).

Sheehan's syndrome *(hội chứng Sheehan) - Tr.206*: Tình trạng suy chức năng tuyến yên có nguồn gốc do suy tuần hoàn nặng sau khi đẻ gây nên hoại tử mô tuyến yên.

SI: Xem Système International d'Unités.

Sinopulmonary disease *(bệnh xoang phế quản phổi/* từ đồng nghĩa *sinobronchitis) - Tr.148*: Viêm mạn tính các xoang quanh mũi gây viêm phế quản phổi tái phát.

Sjogren's syndrome *(hội chứng sjogren) - Tr.162*: Tổ hợp các triệu chứng với bệnh căn không được biết rõ, thường xảy ra ở phụ nữ tuổi trung niên hay tuổi già, biểu hiện bằng *"tam chứng"*: khô kết mạc mắt có kèm theo hay không phì đại tuyến lệ; khô niêm mạc miệng có kèm theo hay không phì đại tuyến nước bọt; và có bệnh mô liên kết (thường là viêm khớp dạng thấp, song đôi khi là bệnh lupus ban đỏ hệ thống, xơ cứng bì hay viêm đa cơ).

Specficity *(độ đặc hiệu)*: Độ đặc hiệu của một xét nghiệm chẩn đoán là tần số các kết quả âm tính thật ở tất cả người không có bệnh.

Spherocytosis *(hồng cầu hình cầu) - Tr.175*: Sự có mặt của các hồng cầu có dạng hình cầu trong máu.

Hereditary spherocytosis *(bệnh hồng cầu hình cầu do di truyền/* từ đồng nghĩa ***familial jaundice, spherocytic anemia)*** *- Tr.175*: Tình trạng khiếm khuyết bẩm sinh đối với spectrin (một thành phần chính của màng hồng cầu), khiến cho màng hồng cầu trở nên tăng tính thấm bất thường đối với natri, gây dày màng hồng cầu và làm cho hồng cầu trở nên tròn giống như hình cầu, điều này khiến cho hồng cầu dễ vỡ và dễ bị tan máu tự phát và làm giảm thời gian sống sót của hồng cầu trong tuần hoàn. Bệnh nhân bị bệnh hồng cầu hình cầu có tình trạng thiếu máu mạn với tăng hồng cầu lưới, có các đợt vàng da nhẹ do bị tan máu và các cơn bệnh cấp tính do sỏi mật, sốt và đau bụng.

Stein-Leventhal syndrome *(hội chứng Stein-Leventhal) - Tr.32*: Xem hội chứng buồng trứng đa nang (polycystic ovary syndrome).

Steroid *(steroid) - Tr.35*: Một nhóm hormon được tổng hợp từ cholesterol.

Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone (SIADH) *(hội chứng tiết ADH không thích hợp) - Tr.82*: Hội chứng bao gồm tình trạng giảm giảm natri máu tiếp diễn, giảm thể tích máu và tăng áp lực thẩm thấu niệu không thích hợp, kết hợp với tiết quá mức vasopressin (ADH) không tương ứng với tình trạng cân bằng

nước. Các nguyên nhân gây hội chứng tiết ADH không thích hợp là các tế bào u tiết vasopressin, ung thư (nhất là ung thư phổi tế bào nhỏ hay ung thư biểu mô tụy), các bệnh lý phổi và hệ thần kinh trung ương (Vd: chấn thương sọ não).

Systeme International d'Unités *(hệ thống đơn vị quốc tế SI)*: Là một hệ thống quốc tế về đo lường, được thiết lập năm 1960 và là hệ thống hiện được sử dụng ở nhiều nước trên thế giới.

Systemic arthritis *(viêm khớp trong bệnh hệ thống) - Tr.277.*

- T -

Tangier disease *(bệnh tangier)* hay alpha-lipoprtein deficiency, familial HDL deficiency - *Tr.76*: Một rối loạn chuyển hóa lipoprotein và lipid di truyền gen lặn qua nhiễm sắc thể thường với đặc trưng là không có trong huyết tương lipoprotein tỉ trọng cao (HDL) bình thường, thiếu hụt apolipoprotein A và A-II, lipoprotein tỉ trọng thấp (LDL) có nồng độ thấp đến bình thường, nồng độ triglycerid tăng cao và tích tụ cholesteryl ester ở các mô trong cơ thể. Các dấu hiệu lâm sàng bao gồm amidal, niêm mạc thanh quản và niêm mạc trực tràng phì đại và có mầu vàng da cam. Bệnh nhân bị bệnh lý thần kinh ngoại biên tái phát, lách to và xâm nhiễm kết mạc.

TBG *(thyroxine-binding globulin) - Tr.158*: Globulin mang thyroxin.

TBPA *(thyroxine binding prealbumin)*: Tiền albumin mang thyroxin.

Temporal arteritis: Xem polymyalgia rheumatica.

Tertiary structure *(cấu trúc bậc ba) - Tr.63*: Cấu trúc bậc ba của một protein là cấu trúc không gian dạng cuốn của chuỗi polypeptid.

Testosterone *(testosteron) - Tr.101*: Một hormone steroid được tổng hợp từ cholesterol có tác dụng lên sự tăng trưởng và phát triển hệ sinh sản nam, tạo tinh trùng.

Testosterone-producing tumors - *Tr.159*: Các khối u sản xuất testosteron.

Thalassemia *(bệnh thalassemia hay bệnh thiếu máu vùng biển) - Tr.175*: Một dạng thiếu máu di truyền (qua nhiễm sắc thể thường gen lặn), xảy ra chủ yếu ở quần thể dân cư nguồn gốc vùng Địa Trung Hải, được đặc trưng bằng sự tổng hợp bất thường hemoglobin. Những người đồng hợp tử với gen bất thường được di truyền gen từ cả cha và mẹ được gọi là thể "*thalassemia major*" bị tác động nặng nề từ tuổi thiếu niên với thiếu máu, lách to, giảm phát triển thể lực và trí lực, tích

tụ sắt ở các mô, khó thở. Không có điều trị triệt để, chủ yếu là truyền máu nhiều lần. Người dị hợp tử với gen bất thường được di truyền gen bệnh từ cha hay mẹ được goi là "*thalassemia minor*" có thể chỉ có một vài hay không có triệu chứng. Tình trạng bất thường này có thể được phát hiện trước sinh bằng cách chọc nước ối xét nghiệm.

Thrombasthenia *(bệnh suy nhược tiểu cầu)*: Xem glanzmann thrombasthenia.

Thrombotic thrombocytopenic purpura *(ban xuất huyết giảm tiểu cầu tắc mạch/* từ đồng nghĩa: *microangiopathic hemolytic anemia, Moschcowtz's disease) - Tr.175*: Một thể của bệnh động mạch nhỏ (microangiopathy) huyết khối thường gặp ở người lớn vi mạch bệnh được đặc trưng bằng tình trạng giảm tiểu cầu với sự hình thành huyết khối ở các tiểu động mạch tận và mao mạch. Ngoài ban xuất huyết (purpura), các triệu chứng khác được gặp bao gồm thiếu máu tan máu, tăng urê máu, sốt và các dấu hiệu do tác động tới hệ thần kinh trung ương. Một số tác giả quan niệm là tình trạng này giống hệt với hội chứng tan máu tăng urê máu (hemolytic uremic syndrome).

Thyroglobulin *(thyroglobulin) - Tr.199*: Một glycoprotein chứa iod có trọng lượng phân tử lớn được tìm thấy trong chất keo của nang tuyến giáp. Protein này được các tế bào nang giáp sản xuất và được tiết vào lòng nang giáp, dưới tác động của quá trình phân hủy protein nó sẽ giải phóng thyroxin và triiodothyronin.

Thyrotoxicosis *(nhiễm độc giáp) - Tr.289*: Một nhóm hội chứng được gây nên do nồng độ cao của hormon giáp trong máu. Tình trạng này có thể do tuyến giáp tăng sản xuất quá mức hormon giáp (như trong bệnh graves-basedow), tăng sản xuất nguồn gốc ngoài tuyến giáp hay do mất chức năng dự trữ và rò rỉ hormon từ tuyến giáp.

Thyrotropin *(thyrotropin)* hay hormon kích thích tuyến giáp (thyroid stimulating hormone- [TSH]) - *Tr.198*: Hormon glycoprotein được thùy trước tuyến yên tổng hợp, có tác dụng kiểm soát tuyến giáp và sản xuất hormon tuyến giáp.

Thyrotropin - releasing hormone - TRH *(hormon kích thích giải phóng thyrotropin) - Tr.198*: Một tripeptid giải phóng bởi vùng dưới đồi, có tác dụng kích thích thuỳ trước tuyến yên tổng hợp và giải phóng thyrotropin.

Thyroxine - T_4 (thyroxin) - *Tr.468*: Một hormon sản xuất bởi tuyến giáp.

Toxic multinodular goiter *(Bướu đa nhân độc tuyến giáp/* từ đồng nghĩa *toxic adenoma, Parry's hay Plummer's disease) - Tr.466*: Tình trạng cường giáp có nguồn gốc từ một bướu giáp đa nhân (thường đã có trước đó từ lâu).

Toxoplasmosis *(nhiễm toxoplasma)* - *Tr.40*: Tình trạng nhiễm toxoplasma gondii (một chủng nguyên sinh động vật họ coccidian), thường được truyền qua trứng có trong phân mèo mang toxoplasma. Đa số các nhiễm toxoplasmosis ở người không có triệu chứng, song khi có triệu chứng, các biểu hiện có thể thay đổi từ tình trạng bệnh nhẹ giống như trong tăng bạch cầu monocyte nhiễm trùng đến các thể bệnh kịch phát và lan tràn (thường gặp ở bệnh nhân có tình trạng suy giảm miễn dịch hay các thai nhi được truyền bệnh qua rau thai) gây tổn thương rộng đối với não (toxoplasmic meningoencephalitis), mắt (chorioretinitis), cơ vân, cơ tim, gan và phổi.

Transferase (transferase) - *Tr.46*: Enzym xúc tác sự vận chuyển một nhóm từ cơ chất này sang một cơ chất khác.

TRH - *Tr.198*: Xem thyrotropin releasing hormone.

Triglyceride *(triglycerid)* - *Tr.71*: Gồm một phân tử glycerol kết hợp với ba phân tử axit béo (thường là ba axit béo khác nhau, bão hoà và không bão hoà).

Triiodothyronine - T_3 *(triiodothyronin)* - *Tr.457*: Một hormon được tuyến giáp sản xuất.

Tropical splenomegaly syndrome *(hội chứng lách to vùng nhiệt đới)* hay ***malarial hyperreactive spleen syndrome*** - *Tr.162*. Hội chứng được đặc trưng bằng lách rất to, gan to, thiếu máu và tăng nồng độ IgM huyết thanh xảy ra ở một số vùng có bệnh sốt rét mang tính dịch tễ. Xâm nhiễm các tế bào lympho được thấy ở các xoang tĩnh mạch gan và sự kết hợp với nhiễm sốt rét mạn tính được gợi ý bởi sự gia tăng đa dòng (polyclonal) IgM, kháng thể kháng plasmodium falciparum týp IgM có hiệu giá rất cao và tình trạng này thường đáp ứng với điều trị dự phòng sốt rét.

Troponin T (*troponin T*) - *Tr.446*: Protein cầu, dấu ấn chẩn đoán sớm và muộn nhồi máu cơ tim cấp.

Trypanosomiasis (*bệnh do trypanosomia*) - *Tr.147*: Nhiễm trùng do một loại ký sinh trùng thuộc loại trypanosoma. Bệnh còn được gọi là bệnh Chagas.

TSH - *Tr.197, 198, 199, 200*: Xem thyrotropin.

Toxic shock syndrome *(hội chứng sốc do độc tố)* - *Tr.419*: Nhiễm trùng cấp tính nặng gây nên do độc tố của một chủng tụ cầu vàng sản xuất. Hội chứng rất hay thường xảy ra ở phụ nữ trong giai đoạn hành kinh đang sử dụng các băng vệ sinh có độ thấm cao, song đôi khi cũng xảy ra ở các phụ nữ không sử dụng băng

vệ sinh, nam và trẻ em. Khởi đầu hội chứng đột ngột với sốt, đau khớp và cơ, đau đầu, đỏ da (kiểu như bỏng nắng bong da bắt đầu ở gan bàn tay, bàn chân và mặt sau đó lan ra thân người), đau họng và rối loạn tiêu hóa (kể cả ỉa chảy), mất nước, trụy mạch, bất thường gan, thận và có thể dẫn tới tử vong.

Tumor marker *(chất chỉ dẫn ung thư)* - *Tr.263, 265*: Những chất sinh học được tổng hợp và tiết bởi tế bào ung thư. Dấu ấn ung thư có thể trong máu, màng tế bào hoặc bào tương, nhân của tế bào.

Turner's syndrome *(hội chứng Turner)* - *Tr.124*: Bất thường nhiễm sắc thể ở các đối tượng nữ khi họ chỉ có một nhiễm sắc thể X. Bệnh nhân có hội chứng này được đặc trưng bằng tình trạng còi cọc, có các bất thường tim, kém phát triển cơ quan sinh dục nữ và thường có chậm phát triển tâm thần và tri tuệ ở các mức độ khác nhau. Điều trị bằng liệu pháp hormon và điều chỉnh bằng phẫu thuật các bất thường tim mạch và hệ cơ vân.

- U -

Urea *(urê)* - *Tr.469*: Hợp chất được gan tổng hợp từ amoniac và carbon dioxid (CO_2) và được đào thải qua nước tiểu.

Uremia *(tăng nồng độ urê máu)*: Nồng độ rất cao của urê trong máu, kèm theo bệnh thận.

Uric acid (*acid uric)* - *Tr.1*: Sản phẩm cuối cùng của quá trình thoái hoá nhân purin từ acid nhân của cơ thể.

- V -

Vasopressin *(vasopressin)* - *Tr.293*: Một hormon tiết bởi vùng dưới đồi, có tác dụng điều hoà huyết áp.

Very low density lipoprotein - VLDL *(lipoprotein tỉ trọng rất thấp)* - *Tr.71*: Một loại lipoprotein có chức năng vận chuyển triglycerid từ gan tới các tế bào do nhu cầu năng lượng hoặc dưới dạng dự trữ axit béo.

VLDL - *Tr.71*: Xem very low density lipoprotein.

Virilization *(nam hóa)*: Tạo ra các đặc tính sinh dục nam thứ phát (Vd: giọng ồm, mọc râu và lông trên thân mình, bắp cơ) ở nữ giới, thường là hậu quả của giảm chức năng thượng thận hay do dùng một số thuốc (nhất là hormon).

Virilizing ovarian tumors - *Tr.404*: Khối u buồng trứng gây nam hóa.

Von Willebrand's disease *(bệnh Von Willebrand/*từ đồng nghĩa: ***angiohemophilia, pseudohemophilia, vascular hemophylia)*** *- Tr.329, 410*: Tình trạng rối loạn chảy máu bẩm sinh, thường di truyền gen trội qua nhiễm sắc thể thường. Bệnh được đặc trưng bằng tình trạng thiếu hụt yếu tố von willebrand gây kéo dài thời gian chảy máu và thường có suy giảm khả năng kết dính tiểu cầu trên lam kính, kết hợp với chảy máu cam và tăng nguy cơ chảy máu sau chấn thương hay sau mổ, rong kinh và chảy máu sau đẻ. Một vài týp bệnh khác nhau đã được tách biệt với các biểu hiện chảy máu từ mức độ nhẹ tới nặng.

- W -

WaldenstrÖm's macroglobulinemia *(bệnh macroglobulin máu của waldenstrom) - Tr.147*: Tình trạng biến loạn tế bào huyết tương giống bệnh leukemia, với các tế bào dòng lympho, tương bào hay các hình thái trung gian chế tiết một thành phần IgM M. Có tình trạng xâm nhiễm lan tỏa vào tủy xương và trong nhiều trường hợp ở cả lách, gan, hạch bạch huyết hay hệ thần kinh trung ương. Các macroglobulin lưu hành gây nên các triệu chứng của hội chứng tăng độ nhớt máu: tình trạng yếu cơ, mệt mỏi, chảy máu và rối loạn thị lực.

William's syndrome *(hội chứng Williams)* hay Williams-Beuren syndrome: Hội chứng bao gồm hẹp động mạch chủ trên van, chậm phát triển trí tuệ, bộ mặt kỳ quái và tăng canxi máu thoáng qua ở tuổi nhỏ.

Wilson's disease *(bệnh Wilson)* hay ***hepatolenticular degeneration***: Rối loạn chuyển hóa hiếm gặp của đồng và mang tính chất di truyền mà trong tình trạng này đồng tích tụ trong gan và sau đó trong các hồng cầu và não dẫn tới thiếu máu, run, sa sút trí tuệ và các triệu chứng khác. Điều trị bao gồm chế độ ăn chứa ít đồng và dùng các thuốc gắp đồng.

Wiskott-Aldrich syndrome *(hội chứng Wiskott-Aldrich) - Tr.147*: Hội chứng suy giảm miễn dịch liên quan với nhiễm sắc thể giới tính X (X-linked immunodeficiency sndrome) được đặc trưng bằng tình trạng chàm, giảm tiểu cầu và nhiễm trùng sinh mủ tái phát. Trong hội chứng này, cơ thể mất khả năng sản xuất các kháng thể chống lại kháng nguyên polysaccharid và bị tăng nguy cơ bị nhiễm trùng với vi khuẩn có vỏ bao (haemophilus influenzae, não mô cầu, phế cầu). Trường hợp điển hình IgM thấp và IgA và IgE tăng cao, mất hoạt lực phản ứng bì thường gặp, cũng thấy có tần suất cao bị bệnh lý ác tính của hệ võng lympho.

- X -

Xanthomatosis *(tình trạng có nhiều khối u vàng/* từ đồng nghĩa: *lipid granulomatosis, lipoid granulomatosis, xanthoma multiplex)* - *Tr.76*: Các u vàng hay xanthoma là các hạt hay mảng màu vàng có thành phần là các mô bào (histiocytes) chứa đầy lipid có ở nhiều vùng trên da, nhất là quanh khuỷu tay và gối, song đôi khi tác động tới các màng niêm mạc. Tình trạng này đôi khi được kết hợp với rối loạn chuyển hóa.

- Z -

Zollinger- Ellison syndrome *(hội chứng Zollinger-Ellison)* - *Tr.155*: Tình trạng dịch vị được tiết quá mức dẫn tới bệnh loét dạ dày tá tràng nặng và tái phát, hội chứng này thường do khối u (thường là ác tính) của tụy gây nên. Điều trị có thể bao gồm việc cắt bỏ khối u nếu có chỉ định, cắt dạ dày (gastrectomy) và dùng thuốc chống loét dạ dày tá tràng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. *Lê Đức Trình*. Hóa sinh Lâm sàng (2009). Ý nghĩa lâm sàng của các xét nghiệm Hóa sinh, *Nhà xuất bản Y học, Tr.373-385.*

2. Tự điển Y Dược Pháp Việt (1975), *Nhà xuất bản Y học - In lần thứ 2.*

3. *Mikel A Rothenberg, Charles F.Chapman (2006).* Dictionary of Medical Terms- 5th Edition. Barron's Educational Series, Inc. 250 Wireless Boulevard Hauppauge, New York 11788.

4. Stedman's Medical Dictionary 27th Edition (2000) - Lippincott Williams & Wilkins.

5. Dorland's Illustrated Medical Dictionary 30th Edition (2003) - Saunders-Philadelphia-An Imprint of Elservier. 2003.

6. Sergio I Magalini, Sabina C. Magalini (1997). Dictionary of Medical Syndromes - 4th Edition. Lippincott-Raven Publishers, 227 East Washington Square, Philadelphia, PA 19106-3780.

CÁC TỪ KHÓA TIẾNG VIỆT

Thuật ngữ	Tiếng Pháp	Tiếng Anh	
Acid Arachidonic	Acide arachidonique	Arachidonic acid	325
Acetylcholin (ACh)	Acétylcholine	Acetylcholine	78
Acetylcholinesterase		Acetylcholinesterase	78
Acid uric	Acide urique	Uric acid	513
ACTH		Adrenocorticotropic hormone Corticotropin	9
Alanin aminotransferase		Alanine aminotransferase (ALT)	530
Aldolase	Aldolase	Aldolase	12
Aldosteron	Aldostérone	Aldosterone	14
Alpha$_1$-antitrypsin	Alpha 1 antitrypsine	Alpha$_1$-antitrypsin	17
Alpha-fetoprotein	Alphafoetoprotéine	Alpha-fetoprotein	20
ALT (GPT)	ALT		435
Ammoniac máu (Nồng độ)	Ammoniémie	Ammonia in the blood	23
Amylase	Amylase	Amylase	26
Androstenedion	Androstènedione (Δ-4)	Androstenedione	30
Anion		Anions	80
Antithrombin III	Antithrombine III	Antithrombin III (AT-III) AT-III activity Heparin cofactor	33

APTT	APTT		406
Aspartat amino-transferase		Aspartate Aminotransferase (AST)	298
AST (GOT)	AST (GOT)		298
Bạch cầu	Globules blancs Leucocytes	White Blood Cells	6
Bạch cầu đa nhân	Polynucléaires	Neutrophils Polymorphonuclear leukocytes	43
Bạch cầu lympho	Lymphocytes	Lymphocytes	37
Bilirubin	Bilirubine	Bilirubin	46
Bilirubin liên hợp hay bilirubin trực tiếp		Conjugated Bilirubin Direct bilirubin	46
Bilirubin không liên hợp hay bilirubin gián tiếp		Unconjugated Bilirubin Indirect Bilirubin	46
Bổ thể	Compléments	Complement Assay	53
Bổ thể C3		C_3 complement	53
Bổ thể C4		C_4 complement	53
CA 15-3		CA 15-3 tumor marker Cancer antigen 15-3	263
CA 19-9		CA 19-9 tumor marker Cancer antigen 19-9	265
CA-125		CA-125 tumor marker Cancer antigen -125	267
Calcitonin	Calcitonine Thyrocalcitonine	Calcitonin Thyrocalcitonin	57
Canxi (máu)	Calcium	Calcium (level)	57
Carbon dioxid (CO_2)		Carbon dioxide content	377

Carbon monoxid (CO)		Carbon monoxide (CO)	68
Carboxyhemoglobin		Carboxyhemoglobin	68
Cation		Cations	80
Cấy phân	Coproculture	Stool culture	490
Cholesterol	Cholestérol	Cholesterol	71
Cholesterol toàn phần	Cholestérolémie totale	Cholesterol total	74
Cholinesterase	Cholinesterase	Cholinesterase	78
Cholinesterase hồng cầu		Cholinesterase RBC	78
Cholinesterase giả		Pseudocholinesterase	78
Creatinekinase	Créatinekinase	Crearine kinase (CK)	113
CK toàn phần	CK totales	CK total	113
Clo máu và nước tiểu	Chlorémie	Chloride, blood and urine	532
Cortisol	Cortisol plasmatique	Cortisol, blood	9
C- peptid	Peptide C	Connecting peptide Insulin C-peptide	89
CPK	CPK (créatine phosphokinase)	Creatine phosphokinase (CPK)	13
CPK MB	CPK-MB	CPK-MB	92
CPK MM	CPK MM	CPK-MM	92
Creatin phosphokinase	Créatine phosphokinase	Creatine phosphokinase (CPK)	92
Creatinin máu (nồng độ)	Créatininémie Créatinine	Creatinine, blood Serum creatinine	97
Cytokin	Cytokines	Cytokines	103
Cytomegalovirut		Cytomegalovirus (CMV)	384
Dấu hiệu Chvostek		Chvostek's sign	62

D-dimer hay D-Dimer	D-Dimères (D-Dimer)	D-dimer, D-dimer test	105
Dòng chảy của máu	Flux sanguin	Blood flow	110
Điện di các protein	Electrophorèse des proteines	Protein Electrophoresis Serum Protein Electrophoresis	364
Độ nhớt của máu	Viscosité sainguine	Blood viscosity	110
Độ thẩm thấu máu	Osmolalité plasmatique	Osmolality, blood Serum osmolality	115
Độ thẩm thấu niệu	Osmolalité urinaire	Urine osmolality	117
Độ thanh thải creatinin		Creatinine clearance	120
Epstein-Barr virut		Epstein-Barr virus (EBV)	469
Erythropoietin (EPO)	Erythropoïétine	Erythropoitin (EPO)	121
Estradiol	Estradiol	Estradiol	30
Estriol	Estriol	Estriol	22
Estrogen	Estrogènes	Estrogen	7
Estron	Estrone	Estrone	30
Ethanol (rượu cồn)	Ethylémie	Blood alcohol level, ETOH Ethyl alcohol	11
Ferritin	Ferritine	Ferritin	130
Fibrinogen	Fibringène	Fibrinogen Factor I	33
Fibrinopeptid A		Fibrinopeptide A	130
Gamma globulin hay Globulin miễn dịch	Gamma globulines Immunoglobulines	Gamma globulins Immunoglobulins	139
Gamma-glutamyl transferase hay Gamma GT	Gamma-glutamyl transferase Gamma- glutamyl transpeptidase	Gamma-glutamyl transferase (GGT) Gamma- glutamyl transpeptidase (GGTP)	151

Gastrin	Gastrinémie	Gastrin	155
Globulin mang thyroxin (TBG)		Thyroxine-binding globulin	158
Globulin tủa lạnh	Cryoglobulinémie	Cryoglobulin	161
Glucagon	Glucagon	Glucagon	164
Glucose máu Glucose máu tĩnh mạch Glucose máu mao mạch Glucose máu lúc đói	 Glucose Glycémie veneuse Glycémie capillaire	 Blood sugar Fasting blood sugar Fasting plasma glucose	166
GOT	GOT		435
GPT	GPT		435
Haptoglobin	Haptoglobine	Haptoglobin	173
HBe Ag	HBeAg	HBeAg	235
HbsAg	HBsAg	HBsAg	235
HDL Cholesterol	HDL Cholésterol	HDL Cholesterol	72
Hệ đệm acid carbonic/ Bicarbonat		Carbonic acid-bicarbonate buffer system	586
Hem		Heme	218
Hemoglobin	Hémoglobine	Hemoglobin (Hb)	177
Hemoglobin bị glycosyl hóa hay gắn đường	Hémoglobine glycosylée	Glycosylated hemoglobin (G-Hb, Glycated Hgb) Glycohemoglobin	183
Hình thành fibrin	Fibrinoformation	Fibrinogenesis	106
HIV /bệnh AIDS	HIV (SIDA)	HIV /AIDS	219
Hormon cận giáp hay PTH	Parathormone	Parathyroid hormone [PTH]	187
Hormon chống bài niệu hay ADH	ADH Test à la pitressine	Antidiuretic hormone (ADH) Arginine vasopressin (AVP)	191

Hormon kích thích tạo nang trứng hay FSH	Folliculostimuline hypophysaire	Follicle- Stimulating Hormone (FSH)	194
Hormon kích thích tuyến giáp hay TSH	Thyréostimuline hypophysaire	Thyroid-Stimulating Hormone Thyrotropin	198
Hormon tạo hoàng thể hay LH	Hormone lutéinisante	Luteinizing Hormone	203
Hormon tăng trưởng hay GH	Hormone de croissance plasmatique	Growth Hormone (GH) Human Growth Hormone (hGH) Somatotropin	207
Homocystein hay HCY		Homocysteine (HCY)	211
Hoàng thể		Corpus luteum	348
Hồng cầu	Globules rouges/ Erythrocytes	Red blood cell count	214
	Numeration des globulines rouges	Erythrocyte count	
HTLV	HTLV	HTLV (Human T-Cell Lymphotrophic Virus)	221
Huyết thanh chẩn đoán HIV	Serologie HIV	HIV antibody test AIDS serology	221
Huyết thanh chẩn đoán virus viêm gan	Sérologie de l'hépatite virale	Hepatitis virus (Hepatitis A, C, D, E)	233
Huyết thanh chẩn đoán virus viêm gan B	Serologie de l'hepatite B	Hepatitis B	242
17-hydroxyprogesteron		17-hydroxyprogesterone	351
Ig A	IgA	IgA	278
IgD	IgD	IgD	141

IgE	IgE	IgE	141
IgG	IgG	IgG	141
IgM	IgM	IgM	141
INR		INR (International Normalized Ratio)	418
Insulin máu	Insulinémie	Insulin assay Serum insulin	249
Isoenzym của CPK	Isoenzymes des CPK	CPK isoenzymes	94
Isoenzym của LDH	Isoenzymes des LDH	LDH isoenzymes	297
Kali máu (nồng độ)	Kaliémie Potassium dosage serique	Potasium, blood	251
Kết dính các tiểu cầu	Adhésion plaquettaire	Adhesion of the platelets Platelet adhesiveness	328
Kháng nguyên bạch cầu người hay HLA	Système HLA Complexe majeur d'histocompatibilité	Human Leukocyte Antigen Test (HLA test, HLA typing) Histocompatibily Antigen Test (Tissue Typing)	256
Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt hay PSA	Antigène Prostatique Spécifique (APS)	Prostate Specific Antigen (PSA)	271
Kháng nguyên HBs	Antigène HBs	Hepatitis B surface antigen (HBsAg)	241
Kháng nguyên ung thư 15-3 hay CA 15-3	Antigène carbohydraté 15-3	Cancer Antigen 15-3 CA 15-3 Tumor Marker	263
Kháng nguyên ung thư 19-9 hay CA 19-9	Antigène carbohydraté 19-9	Cancer Antigen 19-9 CA 19-9 Tumor Marker	265
Kháng nguyên ung thư 125 hay CA 125	Antigène carbohydraté 125	Cancer Antigen 125 CA-125 Tumor Marker	267

Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi hay CEA	Antigène carcinoembryonnaire (ACE)	Carcinoembryonic Antigen (CEA)	270
Kháng thể kháng AND	Anticorps anti-ADN natif	Anti-DNA Antibody test Anti-ds-DNA Antibody	274
Kháng thể kháng bào tương của bạch cầu đa nhân trung tính	Anticorps anticytoplasme des polynucléaires neutrophiles	Anti-Neutrophil Cytoplasmic Antibody (ANCA) Neutrophil Cytoplasmic Antibody	276
Kháng thể kháng cardiolipin	Anticorps anticardiolipine	Anticardiolipin antibody (ACA) Cardiolipin Antibodies	279
Kháng thể kháng HBc	Anticorps anti-HBc	Hepatitis B core antibody (ABsAb, anti-HBs)	235
Kháng thể kháng HBs	Anticorps anti- HBs	Hepatitis B surface antibody (ABcAb, anti-HBc)	238
Kháng thể kháng streptolysin- O hay ASLO	Anticorps antistrepto-cocciques sériques	Antistreptolysin- O Titer (ASO Titer) Streptococcal Antibody test	282
Kháng thể kháng nhân	Anticorps antinucléaires (AAN) Facteurs antinucléaires (FAN)	Antinuclear Antibody Test (ANA) Fluorescent ANA (FANA)	284
Kháng thể kháng thyroglobulin	Anticorps antithyroglobulines	Antithyroglobulin Antibody Test Thyroid Antithyroglobulin Antibody	288
Khoảng trống anion	Trou anionique	Anion gap	291
Lactat máu hay acid lactic	Acide lactique	Lactic acid Blood lactate	294

Lactat dehydrogenase hay LDH	Lacticodéhydrogénase Lactate déhydrogénase	Lactate dehydrogenase (LDH)	297
LDL Cholesterol	LDL Cholestérol	LDL Cholesterol	72
Lipase	Lipase	Lipase	301
Lipoprotein	Lipoprotéine	Lipoprotein	71
Magiê (máu)	Magnésémie	Magnesium	304
Men chuyển angiotensin hay ACE		Angiotensin-Converting Enzyme (ACE)	322
Methemoglobin	Methémoglobinémie	Methemoglobin Hemoglobin M	308
Microalbumin niệu	Microalbuminurie	Microalbumin (MA) Microalbumin/Creatinine ratio	311
Myoglobin	Myoglobinémie	Myoglobin	315
Natri (máu)	Sodium (dosage plasmatique) Natrémie	Sodium Blood sodium levels	318
Ngộ độc carbon monoxid		Carbon monoxide poisoning	69
Ngưng tập tiểu cầu với collagen	L'agrégation plaquettaire au collagène	Platelet Aggregation test	324
Nhiễm kiềm		Alkalosis	585
Nhiễm toan		Acidosis	
Nội mạc mạch máu	Endothélium	Endothelium	327
Nồng độ cồn (rượu) trong máu		Blood alcohol levels	128
Nồng độ natri máu		Blood sodium levels	318

Nước tiểu	Urines	Urine	334
Osteocalcin	Ostéocalcine GLA Protéine osseuse	Osteocalcin Bone G1a Protein	331
Oxaloacetat transaminase	Oxaloacétate transaminases		435
PDF	Produits de degradation du fibrinogène et de la fibrine (PDF)		105
Peptid gây thải natri qua nước tiểu		Natriuretic peptides Atrial Natriuretic Peptide (ANP) / A-Type Natriuretic Peptide Brain Natriuretic Peptide (BNP) / B-Type Natriuretic Peptide	334
PGI_2	PGI_2: Prostaglandine I_2 (Prostacycline)	PGI_2	324
Phosphatase acid	Phosphatases acides	Acid phosphatase	337
	Phosphatases acides prostatiques	Prostatic Acid Phosphatase (PAP)	
Phosphatase kiềm	Phosphatases alkalines	Alkaline Phosphatase (ALP)	340
Plasminogen	Plasminogène	Plasminogen	345
Pregnanediol niệu	Prégnanediol urinaire	Prognanediol	348
Pregnanetriol niệu	Prégnanetriol urinaire	Pregnanetriol	351
Progesteron	Progéstérone	Progesterone	353
Prostacyclin	Prostacycline	Prostacyclin	324
Protein G1a xương		Bone G1a protein	331

Protein phản ứng C	C- réactive protéine	C- Reactive Protein (CRP, hs-CRP)	395
Protein toàn phần	Protéines totales	Total protein	359
Prothrombin	Prothrombine	Prothrombin Factor II	414
PT	PT	PT: Prothrombin Time	414
Pyruvat transaminase	Pyruvate transaminases		435
Sản phẩm thoái biến của fibrinogen và fibrin	Produits de degradation du fibrinogène et de la fibrine (PDF)	Fibrinogen and Fibrin Degradation Products (FDPs) Fibrin Split Products (FSPs) Fibrin Breakdown Products (FBPs)	372
Sắt huyết thanh (nồng độ)	Fer sérique (Fe) Fer	Iron (Fe)	377
SGOT	GOT	Serum Glutamic Oxaloacetic Transaminase (SGOT)	435
SGPT	GPT	Serum Glutamic Pyruvic Transaminase (SGPT) and Aspartate	435
SIDA	SIDA	AIDS	223
TBG hay globulin gắn thyroxin		Thyroxine-binding globulin	380
TCA	TCA	Activated Partial Thromboplastin Time (aPTT)	406
TCK	TCK	Partial Thromboplastin Time (PTT)	406
Tế bào B		B-cells	37

Tế bào lympho B		B lymphocytes	37
Tế bào T độc tế bào		Cytotoxic T Cells	37
Tế bào T trợ giúp		Helper T cells	37
Test Allen		Allen's test	480
Test bắt giữ triiodothyronin		Triiodothyronine Uptake Test T_3 Uptake Resin T_3 Uptake	382
Test chẩn đoán nhiễm cytomegalovirus	Sérodiagnostic et recherche de cytomégalovirus	Cytomegalovirus (CMV)	384
Test chẩn đoán nhiễm Epstein-Barr virus	Mononucléose infectieuse test et Paul-Bunnell-Davidsohn (PBD test)	Epstein-Barr virus Mononucleosis test EBV antibody test Heterophile antibody titer (HAT) Monospot test	387
Test Coombs trực tiếp	Test do Coobs direct	Coombs's Test, direct Direct antiglobulin test RBC antibody screen	390
Test Coombs gián tiếp	Test do Coobs indirect	Coombs's Test, indirect Antibody screen test	393
Testosteron	Testostérone	Testosterone	400
Thăng bằng toan-kiềm		Acid-base balance	479
Thời gian cephalin Kaolin hay Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa	Temps de Céphaline Kaolin (TCK) Temps de Céphaline + Activateur (TCA)	Partial Thromboplastin Time (PTT) Activated Partial Thromboplastin Time (aPTT)	406
Thời gian Quick hay Thời gian Prothrombin	Temps de Quick Taux de Prothrombine (TP)	Prothrombin Time (PT) INR, ProTime	414

Thromboxan A_2	Thromboxane A_2	Thromboxane A_2	325
Thyroglobulin hay Tg	Thyroglobuline (HTG)	Thyroglobulin (Tg)	422
Thyroxin toàn phần	Thyroxine totale	Thyroxine total	460
Tiêu fibrin (sợi huyết)	Fibrinolyse	Fibrinolysis	105
Tiểu cầu (số lượng)	Numeration des plaquettes Plaquettes/ Thrombocytes	Platelet Count Thrombocyte Count	425
Tiểu thể Howell-Jolly		Howell-Jolly bodies	216
Tốc độ lắng hồng cầu	Vitesse de sédimentation des hématies (VS)	Erythrocyte Sedimentation Rate (ESR) Sedimentation Rate (Sed Rate)	431
Transaminase	Transaminases sériques : ALAT (GPT) et ASAT (GOT)	Alanine Aminotransferase (ALT), Serum Glutamic Pyruvic Transaminase (SGPT) and Aspartate Aminotransferase (AST), Serum Glutamic Oxaloacetic Transaminase (SGOT)	435
Transferin	Transferrine	Transferrin	377
Triglycerid	Triglycéridémie	Triglycerides (TG)	441
Troponin	Troponine cardiaque	Cardiac troponin I and T (cTn I & T)	446
Trụ biểu mô		Epithelial casts	495
Trụ hạt		Granular casts	495
Trụ hyalin		Hyaline casts	495
Trụ mỡ		Fatty casts	495

Trụ niệu	Cylindres urinaires	Casts in the urine	495
TSH	TSH	TSH	198
TSI hay Globulin miễn dịch kích thích giáp		Thyroid- Stimulating Immunoglobulin (TSI) TSH receptor antibody	450
T_3 toàn phần	Triiodothyronine totale sérique (T_3 totale)	Triiodothyronine, Total (T_3) Total T_3	452
T_3 tự do hay FT_3	Triiodothyronine libre sérique (T_3 libre)	Triiodothyronine, free (FT_3) Free T_3	457
T_4 toàn phần	Thyroxine totale sérique T_4 totale	Thyroxine, Total (T_4) Total T_4	460
T_4 tự do hay FT_4	Thyroxine libre sérique T_4 libre	Thyroxine, Free (FT_4) Free T_4	465
T_7 hay chỉ số Thyroxin tự do	Index de Thyroxine libre	Thyroxine Index, Free (FTI)	468
Tỷ lệ Chol/ HDL Chol	Rapport Chol/HDL Chol	Chol/HDL Chol ratio	71
Urê hay BUN	Urée sanguine et urinaire	Urea nitrogen, blood (BUN) and urine	469
Urobilinogen	Urobilinogène	Urobilinogen	47
Virut viêm gan A		Hepatitis A (HAV)	230
Virus viêm gan B		Hepatitis B (HBV)	230
Virus viêm gan C		Hepatitis C (HCV)	231
Virus viêm gan D		Hepatitis D (HDV)	231
Virus viêm gan E		Hepatitis E (HEV)	231
Viêm gan do virus	Hépatites virales	Viral Hepatitis	230
Xét nghiệm bệnh phẩm đờm	Examen des expectorations	Sputum Culture and Sensitivity	475

Xét nghiệm các chất khí trong máu động mạch	Gaz du sang artériel	Arterial Blood Gases (ABGs)	479
Xét nghiệm vi khuẩn học bệnh phẩm phân	Examen bacteriologique des selles	Stool Culture/ Stool for parasites & Bacteria	490
Xét nghiệm tổng phân tích nước tiểu	Examen microscopique des urines	Urinalysis	494
Xét nghiệm các yếu tố đông máu		Coagulation Factor Assay Factor Assay Clotting factors	515
Yếu tố dạng thấp	Facteurs rhumatoïdes	Rheumatoid Arthritis Factor	524
Yếu tố I (đông máu)	Fibrinogène	Fibrinogen	517
Yếu tố II (đông máu)	Prothrombine	Prothrombin	517
Yếu tố V (đông máu)		Labile factor/Proaccelerin	517
Yếu tố VII (đông máu)		Stable factor/Proconvertin	517
Yếu tố VIII (đông máu)		Antihemophilic globulin	517
Yếu tố IX (đông máu)		Christmas factor	517
Yếu tố X (đông máu)		Stuart-Prower factor	518
Yếu tố XI (đông máu)		Plasma thromboplastin antecedent	518
Yếu tố XII (đông máu)		Hageman factor	518
Yếu tố XIII (đông máu)		Fibrin stabilizing factor	518
Yếu tố 3 tiểu cầu	Facteur 3 plaquettaire	Platelet factor 3	518

BẢNG GỢI Ý CHỈ ĐỊNH CÁC XÉT NGHIỆM MÁU VÀ NƯỚC TIỂU THEO NHÓM BỆNH LÂM SÀNG

Bảng dưới đây cung cấp một tham khảo nhanh các xét nghiệm máu và/hoặc nước tiểu có thể xem xét chỉ định cho một số tình huống lâm sàng thường gặp. Đây chỉ là một số gợi ý về các xét nghiệm có thể được lựa chọn, song chính người thầy thuốc lâm sàng sẽ phải quyết định lựa chọn một hay nhiều xét nghiệm thích hợp nhất cho từng bệnh nhân cụ thể dựa trên khai thác bệnh tỉ mỉ và khám lâm sàng toàn diện kết hợp với nhận định lâm sàng sáng suốt. Bảng liệt kê do mang tính gợi ý nên không bao hàm đủ tất cả các xét nghiệm được trình bày trong cuốn sách.

1. Các xét nghiệm đánh giá chức năng tuyến thượng thận (*Adrenal function tests*)

- Hormon kích thích tiết hormon thượng thận *(ACTH [Adrenocorticotropic hormone])*
- Aldosteron
- Nồng độ cortisol máu *(cortisol, blood)*
- Nồng độ cortisol nước tiểu *(cortisol, urine)*
- 17-hydroxycorticosteroids
- Pregnanetriol
- Vanillylmandelic acid và catecholamin

2. Xét nghiệm giúp chẩn đoán thiếu máu (*Anemia diagnosis*)

- Công thức máu hay huyết đồ *(Complete blood cell count)*
- Ferritin
- Glucose-6phosphate dehydrogenase
- Sắt *(Iron)*
- Số lượng hồng cầu lưới *(Reticulocyte count)*

- Khả năng gắn sắt toàn thể *(Total iron-binding capacity)*
- Transferrin
- Độ bão hòa transferrin *(Transferrin saturation)*

3. Xét nghiệm các chất chỉ điểm (marker) đối với tim (*Cardiac markers*)

- Asparate aminotransferase *(AST)*
- Creatine kinase (CK) and các isoenzymes
- Lactic dehydrogenase *(LDH)*
- Myoglobin
- Troponin

4. Các xét nghiệm hóa sinh chung (*Chemistry profile*)

- Alanin aminotransferase *(ALT)*
- Albumin
- Phosphatase kiềm *(Alkaline phossphatase [ALP])*
- Aspartat aminotransferase (*AST*)
- Nồng độ bilirubin toàn phần (*Bilirubin, total*)
- Nồng độ canxi máu (*Calcium, blood*)
- Tổng hàm lượng CO_2 (*Carbon dioxide content, total*)
- Nồng độ clo máu (*Chloride, blood*)
- Nồng độ creatinin máu (*Creatinine, blood*)
- Nồng độ glucose máu (*Glucose, blood*)
- Nồng độ kali máu (*Potassium, blood*)
- Nồng độ protein toàn phần (*Protein, total*)
- Nồng độ natri máu (*Sodium, blood*)
- Nồng độ urê máu (*Urea nitrogen, blood*)

5. Xét nghiệm đông máu (*Coagulation studies*)

- Anti-thrombin III
- Xét nghiệm các yếu tố đông máu (*Coagulation factor assay*)
- D- dimer (*D-dimer test*)
- Sản phẩm thoái biến của fibrin (*Fibrin degradation products*)

- Fibrinogen
- Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (*Partial thrombo-plastin time*)
- Plasminogen
- Protein C
- Protein S
- Thời gian prothrombin (*Prothrombin time*)

6. Xét nghiệm chẩn đoán bệnh đái tháo đường (*Diabetes Mellitus testing*)

- XN tìm kháng thể kháng insulin *(Anti-insulin antibody test)*
- Nồng độ glucose máu (*Glucose, blood*)
- Nghiệm pháp tăng đường huyết đường uống (*Glucose tolerance test*)
- HbA1c (*Glycosylated hemoglobin*)
- Insulin
- Microalbumin

7. Xét nghiệm sàng lọc tình trạng đông máu rải rác trong lòng mạch (*Disseminated intravascular coagulation (DIC) screen*)

- Antithrombin III
- Các yếu tố đông máu (*Coagulation factors*)
- D-dimer
- Sản phẩm thóa biến của fibrin (*Fibrin degradation products*)
- Fibrinogen
- Thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (*Partial thromboplastin time*)
- Số lượng tiểu cầu (*Platelet count*)
- Thời gian prothrombin (*Prothrombin time*)
- Thời gian thrombin (*Thrombin time*)

8. Xét nghiệm các các chất điện giải (*Electrolytes*)

- Khoảng trống anion (*Anion gap*)
- Nồng độ Canxi máu (*Calcium, blood*)
- Nồng độ canxi niệu (*Calcium, urine*)

- Tổng hàm lượng CO_2 (*Carbon dioxide content, total*)
- Nồng độ clo máu (*Chloride, blood*)
- Nồng độ clo niệu (*Chloride, urine*)
- Nồng độ magiê máu (*Magnesium*)
- Nồng độ phospho máu (*Phosphorus*)
- Nồng độ kali máu (*Potassium, blood*)
- Nồng độ kali niệu (*Potassium, urine*)
- Nồng độ natri máu (*Sodium, blood*)
- Nồng độ natri niệu (*Sodium, urine*)

9. Xét nghiệm lipid máu (*Lipid analysis*)

- Apolipoprotein A & B
- Cholesterol
- Lipoprotein tỉ trọng cao (*High-density lipoprotein*)
- Lipoprotein tỉ trọng thấp (*Low- density lipoprotein*)
- Triglycerid (*Triglycerides*)

10. Xét nghiệm đánh giá chức năng gan (*Liver Function Tests*)

- Alanin aminotransferase (*ALT*)
- Albumin
- Phospphatase kiềm (*Alkaline phosphatase [ALP]*)
- Aspartat aminotransferase (*AST*)
- Bilirubin
- Gamma glutamyl transferase (*GGT*)
- Lactat dehydrogenase
- Thời gian prothrombin (*Prothrombin time*)

11. Xét nghiệm enzym tụy (*Pancreatic enzymes*)

- Nồng độ amylase trong huyết thanh (*Amylase, serum*)
- Nồng độ amylase trong nước tiểu (*Amylase, urine*)
- Lipase

12. Xét nghiệm đánh giá hoạt tính tiểu cầu (*Platelet Activity tests*)

- Xét nghiệm đo độ ngưng tập tiểu cầu (*Platelet aggregation test*)
- Số lượng tiểu cầu (*Platelet count*)
- Thể tích trung bình tiểu cầu (*Platelet, mean volume*)

13. Xét nghiệm đánh giá chức năng thận (*Renal fuction tests*)

- Nồng độ creatinin máu (*Creatinine, bloood*)
- Độ thanh thải của creatinin (*Creatinine Clearance*)
- Độ thẩm thấu máu (*Osmolality, blood*)
- Độ thẩm thấu niệu *(Osmolality, urine)*
- Nồng độ urê máu *(Urea nitrogen, blood)*
- Nồng độ axit uric máu *(Uric acid, blood)*
- Nồng độ axit uric trong nước tiểu *(Uric acid, urine)*

14. Xét nghiệm chẩn đoán viêm khớp dạng thấp (*Rheumatoid arthritis tests*)

- Kháng thể kháng nhân *(Antinuclear antibody [ANA])*
- Protein C phản ứng *(C- reactive protein)*
- Tốc độ lắng hồng cầu *(Erythrocyte sedimentation rate)*
- Yếu tố dạng thấp *(Rheumatoid factor)*

15. Xét nghiệm chức năng tuyến giáp (*Thyroid fuction tests*)

- Chỉ số thyroxin tự do *(Free thyroxine index [FTI])*
- Thyroglobulin
- TSH (*Thyroid-stimulating hormone [TSH])*
- Globulin miễn dịch kích thích tuyến giáp (*Thyroid- stimulating immunoglobulin [TSI])*
- Globulin mang thyroxin (*Thyroxine-binding globulin*)
- Thyroxin tự do hay fT_4 (*Thyroxine, free [free T_4])*
- Thyroxin toàn phần hay T_4 (*Thyroxine, total [T_4])*
- Triiodothyronin tự do hay fT_3 (*Triiodothyronine, free [free T_3])*
- Triiodothyronin toàn phần hay T_3 (*Triiodothyronine, total [T_3])*
- Test bắt giữ T_3 (*Triiodothyronine uptake test*)

16. Xét nghiệm huyết thanh chẩn đoán nhiễm virus (*Torch test*)

- Cytomegalovirus (*CMV*)
- Kháng thể với herpes simplex (*Herpes simplex antibody*)
- Hiệu giá kháng thể với nhiễm rubella (*Rubella antibody titer*)
- XN tìm kháng thể với toxoplasmose (*Toxoplasmosis antibody test*)

17. Xét nghiệm các chất chỉ điểm ung thư (*Tumor markers*)

- Alpha-fetoprotein (*AFP*)
- Kháng nguyên ung thư biểu mô phôi (*Carcinoembryonic antigen [CEA]*)
- CA 15-3
- CA 19-9
- CA 125
- Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt (*Prostate specific antigen [PSA]*)
- Phosphatase acid (*Acid phosphatase*)
- Thyroglobulin

TÀI LIỆU THAM KHẢO CHÍNH

1. **Lê Đức Trình (2009).** Hóa sinh lâm sàng – Ý nghĩa lâm sàng của các xét nghiệm hóa sinh, Nhà xuất bản Y học Hà Nội.

2. **Mai Thế Trạch, Nguyễn Thy Khuê (2007).** Nội tiết học đại cương, Nhà xuất bản Y học – Chi nhánh TP. Hồ Chí Minh.

3. **Denise D. Wilson (2008).** Mc Graw-Hill's Manual of Laboratory & Diagnostic Tests. Mc Graw – Hill Medical.

4. **Carl A Burtis, Edward R Ashwood, David E. Bruns (2008).** Tietz Fundamentals of Clinical Chemistry Sixth edition. Saunders Elsevier.

5. **Wallash J (2007).** Interpretations of Diagnostic Tests. 8th Edition. Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins.

6. **M. De Schrijver (2002).** Compendium d'Analyses Médicales. Vol 1. Médipublising SA. 27 Bd Saint Michil 1040 Bruxelles.

7. **H. Durand, Ph Biclet (2001).** Guidedesexamenslaboratories&Investigations paracliniques. Troisième. Troisiefmee esdition – Doin esditeurs.

CÁC XÉT NGHIỆM THƯỜNG QUY *ÁP DỤNG TRONG* THỰC HÀNH LÂM SÀNG

CHỦ BIÊN

PGS. TS. **Nguyễn Đạt Anh**

(Trưởng Bộ môn Hồi sức Cấp cứu - Trường Đại học Y Hà Nội

Trưởng khoa Cấp cứu - Bệnh viện Bạch Mai)

DS CK II. **Nguyễn Thị Hương**

(Trưởng khoa Hóa Sinh - Bệnh viện Bạch Mai)

HIỆU ĐÍNH

GS. **Lương Tấn Thành**

(Nguyên Trưởng khoa Hóa Sinh - Bệnh viện Bạch Mai)

CHỊU TRÁCH NHIỆM XUẤT BẢN

Giám đốc – Tổng Biên tập Nhà xuất bản Y học

Hoàng Trọng Quang

BIÊN TẬP

PGS.TS. **Nguyễn Đạt Anh**

Trịnh Tráng

Trình bày & thiết kế: **Phạm Nguyễn**

THỰC HIỆN

Công ty Cổ phần Xuất bản Trẻ

In 500 cuốn, khổ 16x24cm, tại Công ty TNHH Thái Việt.

Giấy đăng ký kế hoạch xuất bản số 38-2011/CXB/80-191/YH

do Nhà Xuất bản Y học cấp ngày 21 tháng 12 năm 2011.

In xong và nộp lưu chiểu quý I năm 2012