

BỆNH ÁN HUYẾT HỌC

HÀNH CHÍNH



Họ và tên: Trịnh Nguyên Dũng

Giới tính: Nam

Ngày sinh: 1/2/2009

Địa chỉ: Thôn 5, huyện Lâm Hà, tỉnh Lâm Đồng

Dân tộc: Kinh

Ngày nhập viện: 18 giờ ngày 20/11/2016

Giường số 2, phòng cấp cứu, khoa sốt
xuất huyết.

LÝ DO NHẬP VIỆN

BV II Lâm Đồng chuyển với chẩn đoán TD thiếu máu tán huyết miễn dịch/viêm amidan cấp.

BỆNH SỬ

Ngày 1 & 2

Thấy mệt mỏi sau khi đi học về, ăn uống ít, sau ăn khoảng 3 tiếng nôn ra thức ăn, đau bụng kèm tiêu lỏng nhiều lần phân nhầy không lẫn máu trong đêm.

Sáng hôm sau khám tại trạm Y Tế xã, được chẩn đoán **tiêu chảy cấp**, được uống thuốc không rõ. Tình trạng nôn, đau bụng và tiêu lỏng được cải thiện. Bé không sốt.

Ngày 4-7

Đột ngột khởi phát sốt 39,5°C liên tục, đáp ứng với hạ sốt, không ho, không tiêu lỏng.

Khám tại trung tâm Y Tế Lâm Hà, được chẩn đoán **viêm amidan cấp**

Điều trị với cefuroxime 500mg, Prednisone 5mg, Paracetamol 500mg, vitamin C 50mg.

Tình trạng sốt có giảm.

Ngày 8

Còn sốt, bé than chổng mặt, khó thở. Người nhà phát hiện bé **tiểu ra màu xá xí** (nâu sậm) toàn dòng lượng nhiều kèm **tiêu phân đen sệt hôi 1 lần**.

→ Nhập viện BV II Lâm Đồng, được chẩn đoán: theo dõi **thiếu máu tán huyết miễn dịch/viêm amidan cấp**.

Điều trị với Ceftriaxone 100mg/kg/ngày và Gentamycin 5mg/kg/ngày

Chuyển viện NĐ I

TÌNH TRẠNG NHẬP VIỆN

Bé tỉnh, KM mắt ánh vàng.

Sinh hiệu:

Mạch: 100 l/p

Huyết áp: 95/60 mmHg

Nhịp thở: 30 lần/phút

Nhiệt độ: 37,8°C

GIẤY CHUYỂN VIỆN



Bé tỉnh, mệt, da xanh
niêm nhợt, KM mắt ánh
vàng.

Sốt ngày 4, 39-40°C,
thở đều, chi ấm.

Tim đều, phổi trong,
bụng mềm, lách không
to gan to 2cm dưới bờ
sườn.

Amidal sưng to.

Huyết áp: 90/60 mmHg.

- BC: 9200/mm³; %N:48%
- HC: 2.000.000/mm³
- Hb: 56 g/l
- Hct: 18 %

-
- Bil TP: 27
 - Bil GT: 24
 - Bil TT: 2,5

- CRP: 1,8mg/dL
- AST: 323 UI/L
- ALT: 55 UI/L
- GGT: 25UI/L

TPTNT:

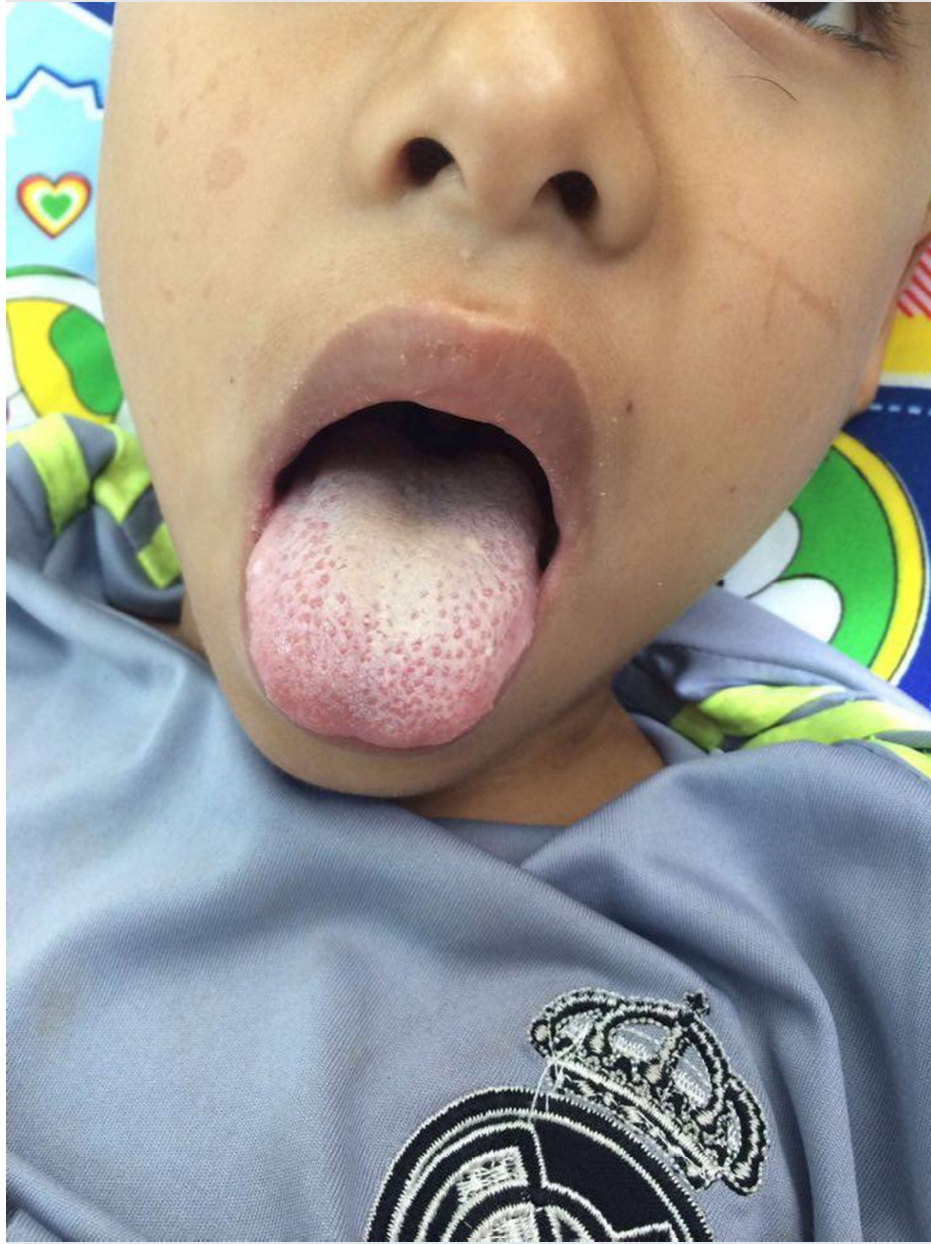
- BC: 70/mm³
- HC: 200/mm³
- Protein: 1g/L
- Nitrite: (-)

TIỀN CĂN BẢN THÂN & GIA ĐÌNH

- Chưa ghi nhận tiền căn bệnh lý trước đây.
- Không ghi nhận tiền căn dị ứng, vàng da, thiếu máu trước đây.
- Không rõ tuổi thai, CN lúc sanh: 2,5 kg, sanh thường.
- Phát triển thể chất, tâm vận bình thường, hiện đang học lớp 2, học lực khá.
- Đã chủng ngừa đầy đủ theo TCMR.
- Sổ giun cách 2 tháng.
- Gia đình chưa ghi nhận bệnh lý về máu.

TÓM TẮT KHI VÀO VIỆN

- Nam, 7 tuổi, ở Lâm đồng
- Được chuyển viện vì TD thiếu máu tán huyết miễn dịch /viêm amydales. Chứa truyền máu, kháng sinh CEF II, prednisone
- Dấu hiệu lâm sàng khi vào viện:
 - Tỉnh, M 100; NT 30 ; NĐ 37.5; HA 95/60, BMI 12,8 (CN;20kg, CC 125cm)
 - Thiếu máu trung bình nặng
 - Vàng da nhẹ, tiểu nâu đen
 - Không: sốt, xuất huyết, gan lách hạch không to
 - Tiền sử: Chứa truyền máu. Có dùng thuốc trị viêm họng cách 7-8 ngày.





ĐẶT VẤN ĐỀ

- 1) Hội chứng thiếu máu tán huyết nội mạch
- 2) XHTH
- 3) Suy dinh dưỡng

CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán sơ bộ:

- Thiếu máu tán huyết do **thiếu men G6PD**, mức độ trung bình, theo dõi XHTH trên.

Chẩn đoán phân biệt:

- Thiếu máu tán huyết **tự miễn**, mức độ trung bình, theo dõi XHTH trên.
- Thiếu máu tán huyết **do thuốc**, mức độ trung bình, theo dõi XHTH trên.

BIỆN LUẬN

BN có triệu chứng toàn thân như *chóng mặt, khó thở, lừ đừ*; thăm khám thấy triệu chứng thiếu máu như *niêm mạc mắt nhợt, môi hồng nhợt, móng nhợt, lòng bàn tay nhợt*.

BN có hội chứng thiếu máu + *tiểu màu xá xị + gan lách không to*

Tại thời điểm khám, BN *chóng mặt* khi thay đổi tư thế, có *nhịp tim nhanh, huyết áp tư thế*

→ BN có hội chứng thiếu máu

→ BN có hội chứng thiếu máu tán huyết nội mạch cấp

→ Nghĩ thiếu máu mức độ trung bình

Hội chứng TMTHNM trên BN có các nguyên nhân:

Ngoài HC

- Nhiễm trùng
sốt cao liên tục 4 ngày, tuy nhiên
tại BV tuyến dưới có KQ CLS BC → Loại trừ bệnh lý nhiễm trùng
không tăng (9200/mm³, %N:
48%), CRP không tăng
(1,8mg/dL)
- Sốt rét → Loại trừ
Không có tiền căn sốt rét, tính
chất sốt không điển hình đến
nay đã hết sốt
- Thiếu máu tán huyết tự miễn: → Không loại trừ trên LS,
cần làm Coomb test
- Thuốc: → Chẩn đoán loại trừ.

Hội chứng TMTHNM trên BN có các nguyên nhân:

Tại HC

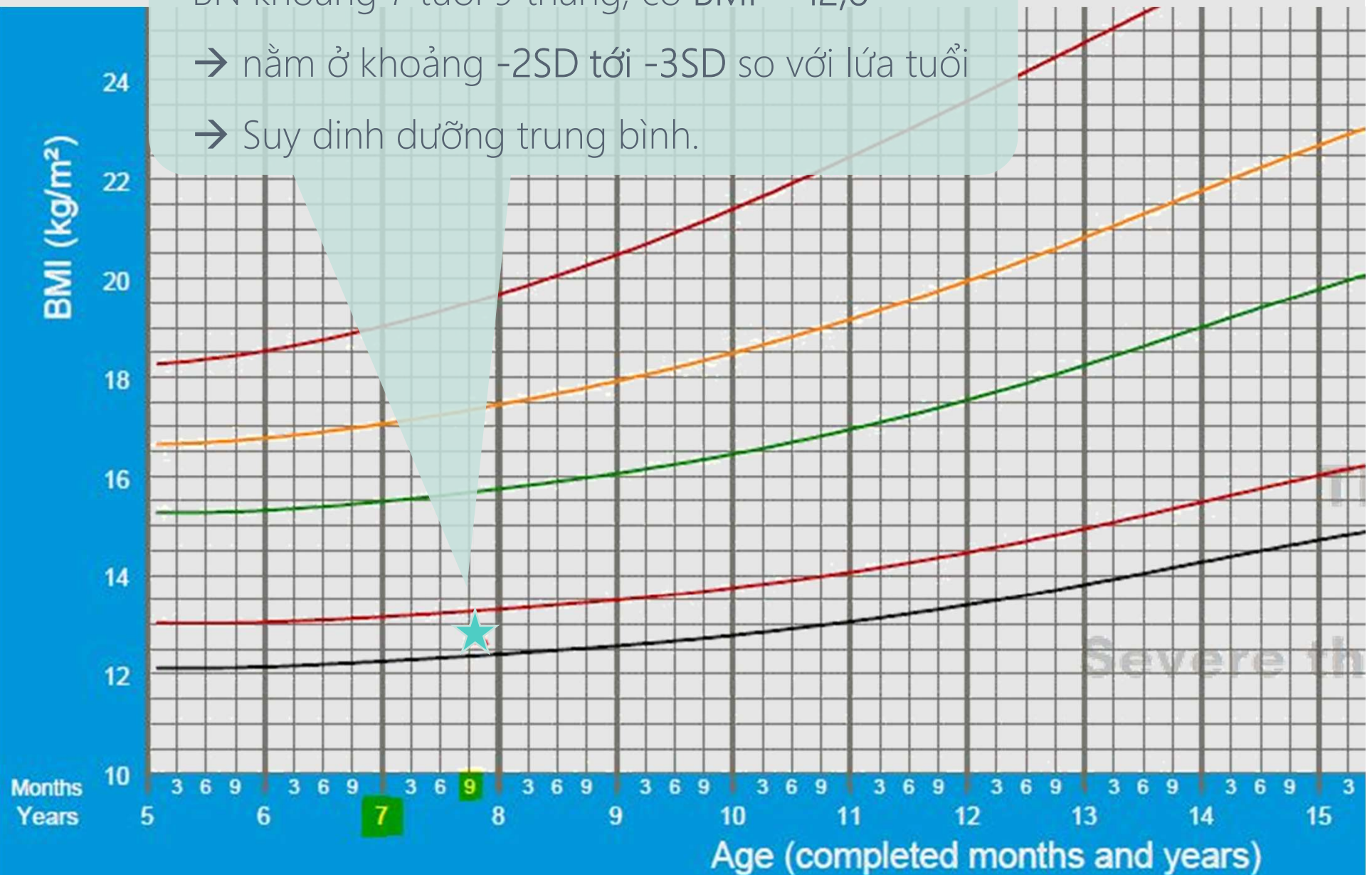
Thiếu men G6PD:
phù hợp vì BN nam, bệnh lần này khởi
phát sau một đợt nhiễm trùng/xài
thuốc → Nghĩ nhiều

BN có tiêu phân đen sệt 1 lần hiện → Theo dõi XHTH trên đi
chưa đi tiêu lại. kèm bệnh cảnh TMTH.

BN khoảng 7 tuổi 9 tháng, có BMI = 12,8

→ nằm ở khoảng -2SD tới -3SD so với lứa tuổi

→ Suy dinh dưỡng trung bình.



ĐỀ NGHỊ CẬN LÂM SÀNG

- Chẩn đoán:

- TPTTBM
- Định lượng G6-PD
- Coomb test (TT, GT)
- Định lượng HC lưới
- Điện di protein máu
- TPTNT

- Thường quy:

- Nhóm máu
- Ion đồ
- AST, ALT,
- BUN, Creatinine
- CRP
- Định danh nhóm máu

20/11/2016 (NV)		21/11/2016	
2,09 M/L (4-5,2)	RBC	1,52 M/L (4-5,2)	
Thiếu máu ← 5,6 g/dL (11,5-15,5) đẳng sắc đẳng bào mức độ nặng.	HGB	4,2 g/dL (11,5-15,5)	→ Thiếu máu đẳng sắc đẳng bào mức độ nặng đang diễn tiến.
17,8% (35-45)	HCT	13,4% (35-45)	
85 fL (77-95)	MCV	88,1 fL (77-95)	
26,7 pg (25-33)	MCH	27,9pg (25-33)	
31,4 g/dL (31-37)	MCHC	31,7 g/dL (31-37)	
15,2% (11,5-14,5)	RDW-CV	16,1% (11,5-14,5)	
7,28 K/uL (4,5-13,5)	WBC	8,48 K/uL (4,5-13,5)	
54,4%	%N	55,6%	
3,96 K/uL	#N	4,72 K/uL	
26,3%	%L	30%	
1,92 K/uL	#L	2,54 K/uL	
258 K/uL (150-400)	PLT	238 K/uL (150-400)	

Phết máu NB (21/11/2016)

- BC: 8480 /mm³
- %N: 59
- %E: 01
- %B: 00
- %L: 34
- %M: 06
- HC: Bình sắc
Kích thước, hình dạng: thay đổi
Hồng cầu đa sắc (++)
→ Phù hợp tán huyết
- TC: 238 K/mm³

Phết máu không ghi nhận các mảnh vỡ hay tế bào bất thường ngoại biên.

Hồng cầu lưới (21/11/2016)

- %Ret: 8,54% (0,5-1.0)
 - #Ret: 134,8 K/uL (25-75)
- RI = 5,3

Định danh nhóm máu: A+

Bilirubin (20/11/2016)

- Bil TP: 37,32 umol/L (5,13-20,52)
- Bil TT: 4,95 umol/L (<3,42)
- Bil GT: 32,37 umol/L (<13,68)

→ Tăng Bilirubin, ưu thế gián tiếp

Coomb test

20/11/2016

- Coomb test TT: (-)
- Coomb test GT: (-)

22/11/2016

- Coomb test TT: (-)
- Coomb test GT: (-)

G6-PD (21/11/2016)

G6PD: 0,07 L (7-20,5 U/gHb)

Hb: 6,1 g/dL (12-18 g/dL)

Ceruloplasmin: 59,70

Huyết thanh miễn dịch (21/11/2016)

- Chlamydia pneumoniae-IgM: greyzone, 11,4 U/mL (<10)
- Chlamydia pneumoniae-IgG: NEG < 4 U/mL (<10)
- Mycoplasma pneumoniae-IgM: NEG 7,4 U/mL (<13)
- Mycoplasma pneumoniae-IgG: NEG < 3 U/mL (<10)

→ Phản ứng dương tính với Chlamydia giai đoạn cấp.

Điện di protein (22/11/2016)

- Albumin: 3,88 (4,3-5,1)
- Alpha 1: 0,2 (0,1-0,2)
- Alpha 2: 0,69 (0,5-0,8)
- Beta: 0,79 (0,6-0,9)
- Gamma: 0,84 (0,6-1,1)
- Tỷ lệ A/G: 1,54
- T.P: 6,404 g/dL

-
- Albumin máu giảm
→ phản ánh SDD.
 - Protein gamma không tăng
→ Không ủng hộ tán huyết miễn dịch.
 - Chỉ số A/G > 1
→ Phản ánh tình trạng mất nước.
-

Xét nghiệm sinh hóa

	20/11/2016	21/11/2016
Na+	136,8	137,2
K+	4,77	4,29
Cl-	100,5	113,3
Ca ²⁺	1,11	1,00
AST	319,67 U/L (15-60)	325,04 U/L
ALT	65,52 U/L (13-45)	52,32 U/L
Ure máu	7,81 mmol/L (1,8-6,4)	6,39 mmol/L
Creatinine	65,67 umol/L (35,4-61,9)	54,14 umol/L

→ Trong giới hạn bình thường

→ Men gan tăng
→ Độ lọc cầu thận ước tính = 71 mL/phút/1,73m²

TPTNT (21/11/2016)

- Glucose: + (14) mmol/L
- Ketones: + (1,5) mmol/L
- Ery: +++ (250)
- pH: 7,5 (5-6)
- Protein: ++ (1) g/L
- Leu: +++ (500)
- ASC: + (1,2) mmol/L
- S.G: 1,020 (1,010-1,030)
- Bilirubin: Âm tính
- Urobilinogen: ++ (66) umol/L (1,6-16)
- Nitrite: (-)

Hemoglobin niệu: dương tính

Biện luận phối hợp KQ CLS

- BN có thiếu máu MCV bình thường, hồng cầu lưới tăng có bilirubin tăng ưu thế gián tiếp → phù hợp với lâm sàng thiếu máu tán huyết cấp.
- Coomb test âm tính, định lượng thấy thiếu men G6PD → Chẩn đoán xác định → Lên kế hoạch dự phòng + giáo dục BN + tư vấn di truyền.
- Hgb = 4,2 < 7 g/dL → có chỉ định truyền máu. BN 8 tuổi, nặng 20 kg, Hct hiện tại là 13,4%, dự tính truyền HCL → Thể tích máu cần truyền = $80 \times 20 \times (21 - 13,4) / 70$ → Khoảng 175 ml HCL → Truyền 1 túi HCL từ 350 ml máu toàn phần. Truyền trong 2 tiếng → Tốc độ truyền: XXX g/p

Biện luận phối hợp KQ CLS

- Hgb vào ngày NV (5,6) và 1 ngày sau NV (4,2) + bệnh sử tiêu phân đen sệt không loại trừ XHTH đang diễn tiến/thiếu máu tán huyết cấp.
- BN có tình trạng SDD, albumin máu giảm, vẫn còn ăn uống được khoảng 75% so với bình thường → Can thiệp chế độ ăn.
- TPTNT ghi nhận tình trạng tiểu hồng cầu ++ → Soi nước tiểu + hội chẩn khoa thận.

CHẨN ĐOÁN XÁC ĐỊNH (với KQ CLS khi nhập viện)

Thiếu máu tán huyết do thiếu men G6PD, mức độ nặng,
theo dõi XHTH trên.

ĐIỀU TRỊ

- Nguyên tắc điều trị:
 - Chống suy thận cấp do tán huyết nội mạch: tăng lượng dịch 1/3 nhu cầu
 - Điều trị thiếu máu cấp nặng
- Điều trị cụ thể:
 - Dịch truyền Dextrose saline hay Normal saline (1000+ 500+ 500 ml) /24g
 - HCL: khối lượng $20 \times (30-18) = 250\text{ml}$ khi vào viện (20/11/2016)
 - Theo dõi tri giác, sinh hiệu, nước tiểu (màu sắc, số lượng) 6-8 g/lần x24g

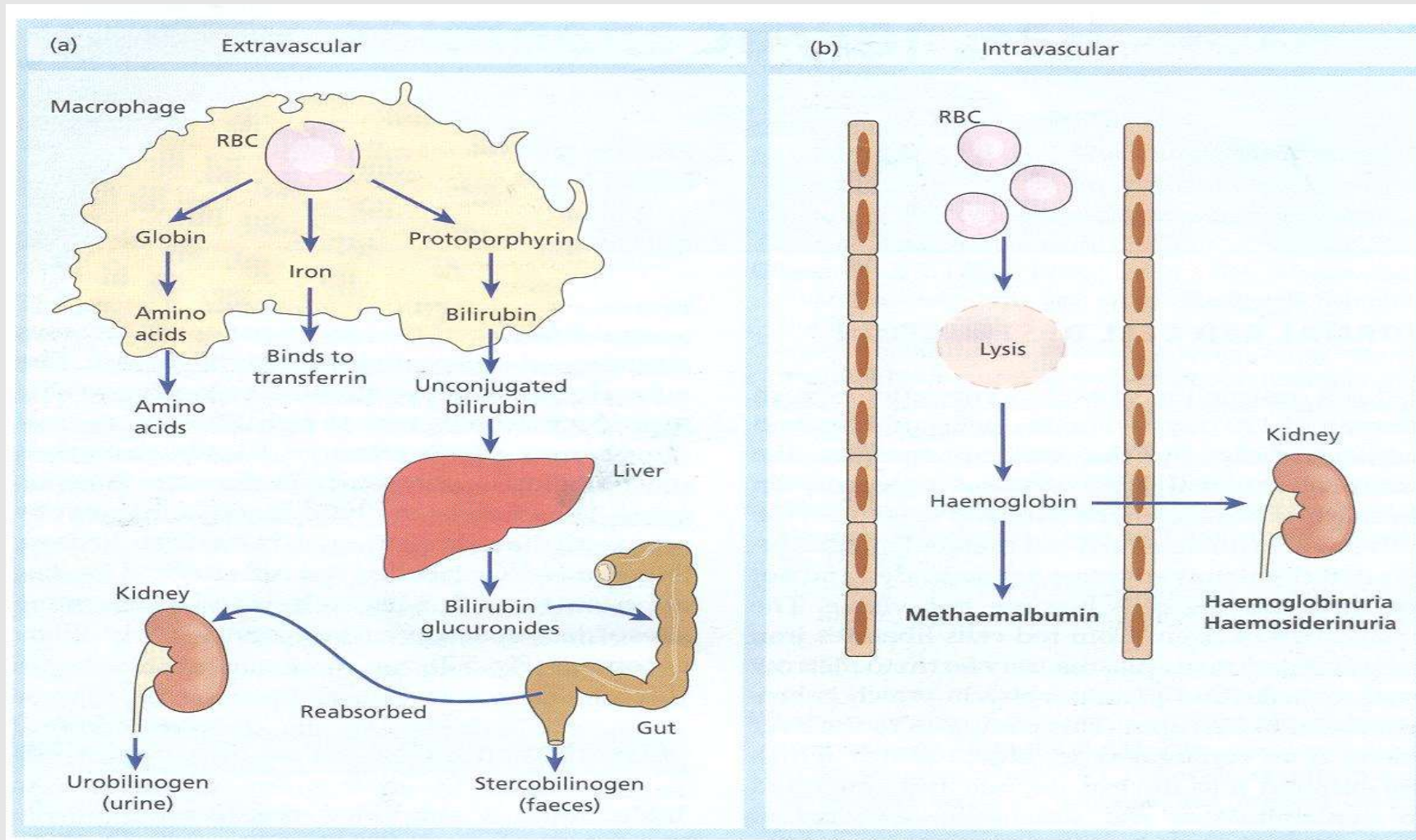
THEO DÕI & TIỀN LƯỢNG

Theo dõi: Khi BN ổn định, nếu còn tiêu phân đen tìm máu ẩn trong phân và KST, HP phân.

Trung bình vì xác định được nguyên nhân gây tán huyết là thiếu men G6PD.

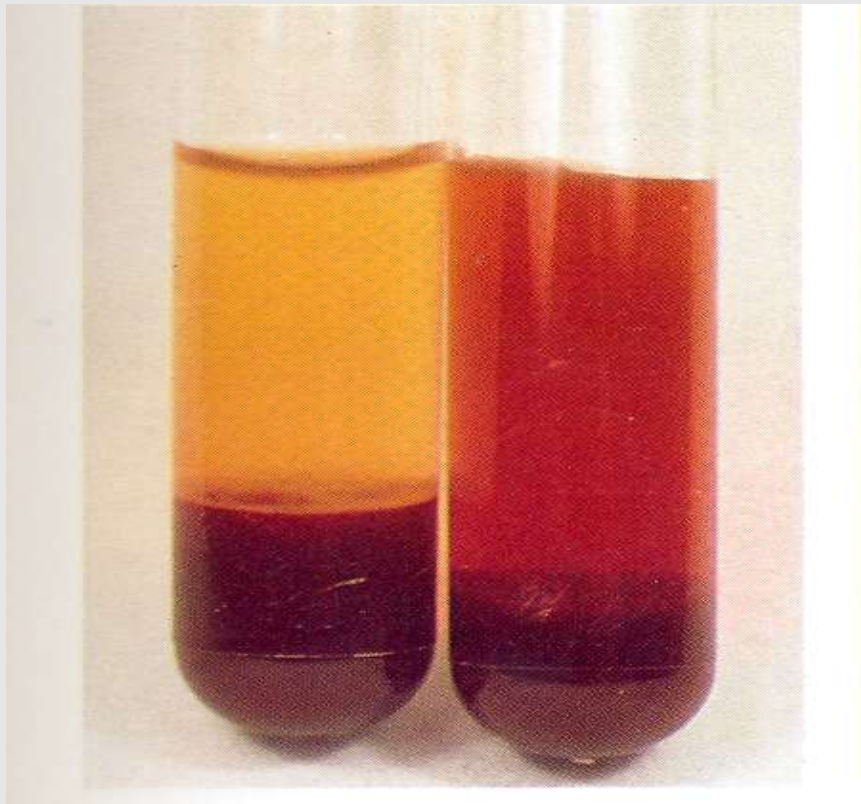
Cần tham vấn về bệnh và hướng dẫn phòng bệnh cho BN trong tương lai.

THIẾU MÁU TÁN HUYẾT : NGOẠI MẠCH & NỘI MẠCH (Hoffbrand)

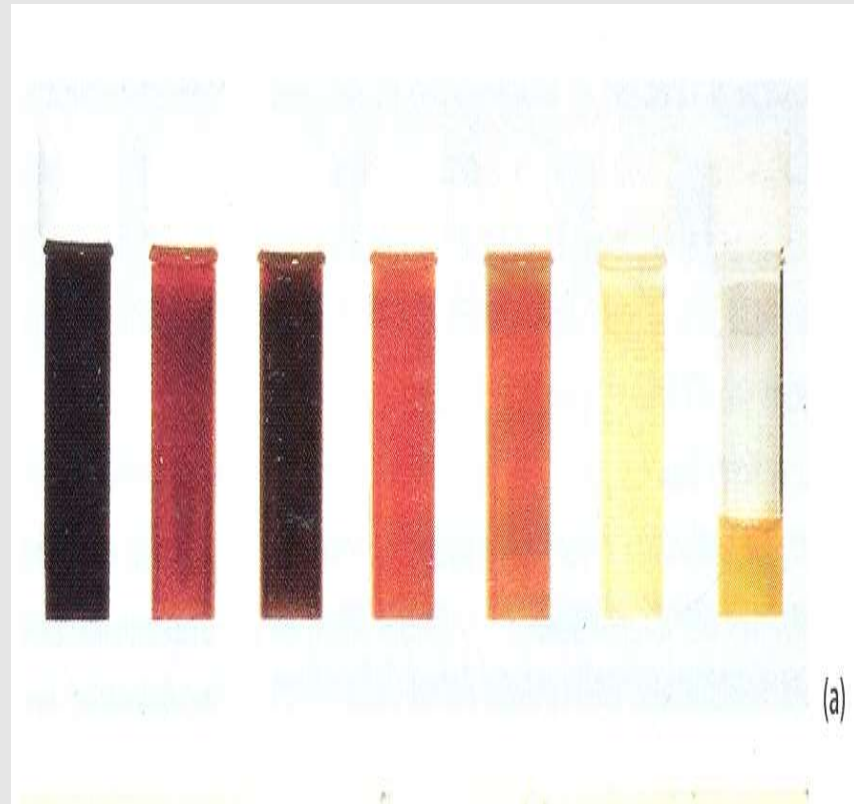


ĐẶC ĐIỂM TMHT NỘI MẠCH

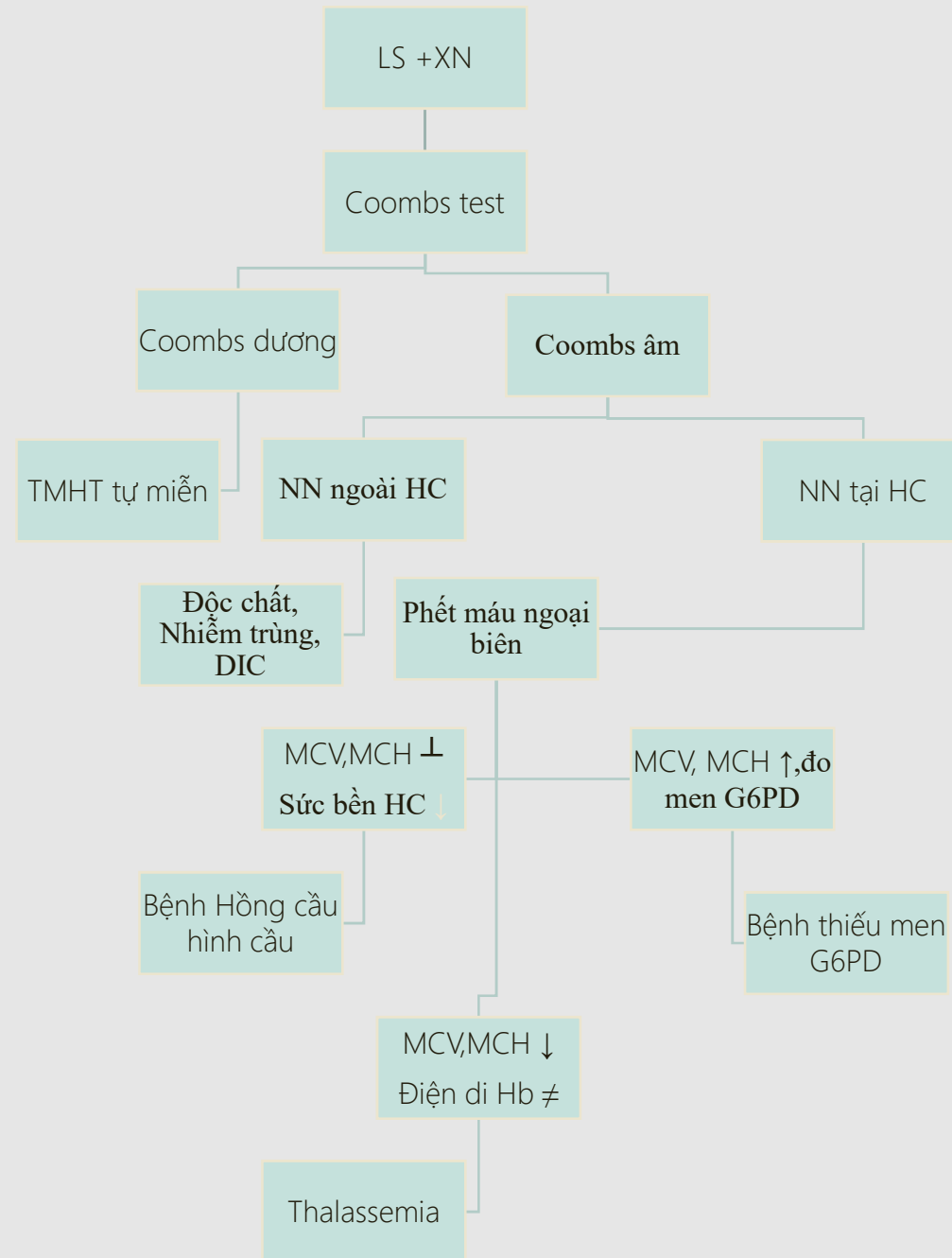
Huyết tương BN TMHT nội mạch nặng



Diễn tiến nước tiểu BN TMHT nội mạch nặng

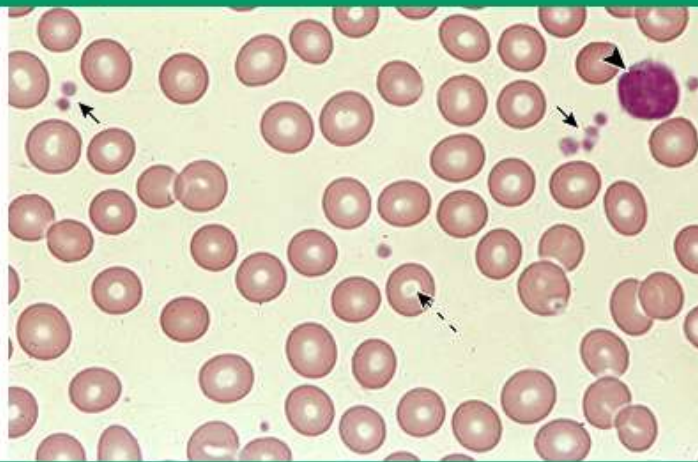


TIỀN TRÌNH CHẨN ĐOÁN TMHT





Normal peripheral blood smear

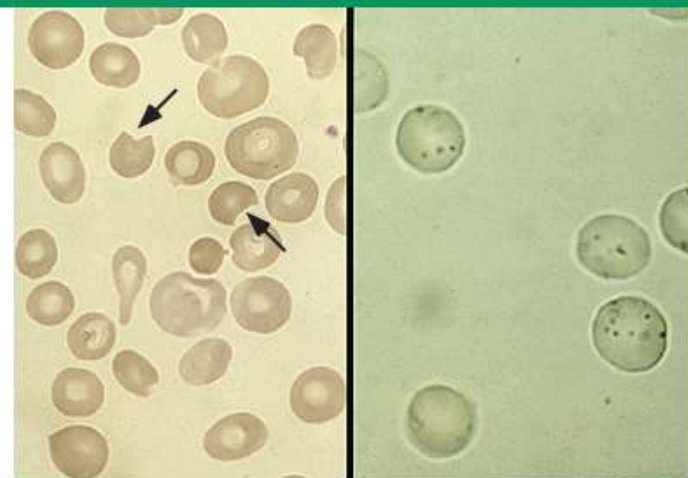


High-power view of a normal peripheral blood smear. Several platelets (arrows) and a normal lymphocyte (arrowhead) can also be seen. The red cells are of relatively uniform size and shape. The diameter of the normal red cell should approximate that of the nucleus of the small lymphocyte; central pallor (dashed arrow) should equal one-third of its diameter.

Courtesy of Carola von Kapff, SH (ASCP).

UpToDate®

Peripheral smear in Heinz body hemolytic anemia showing Heinz bodies and bite cells

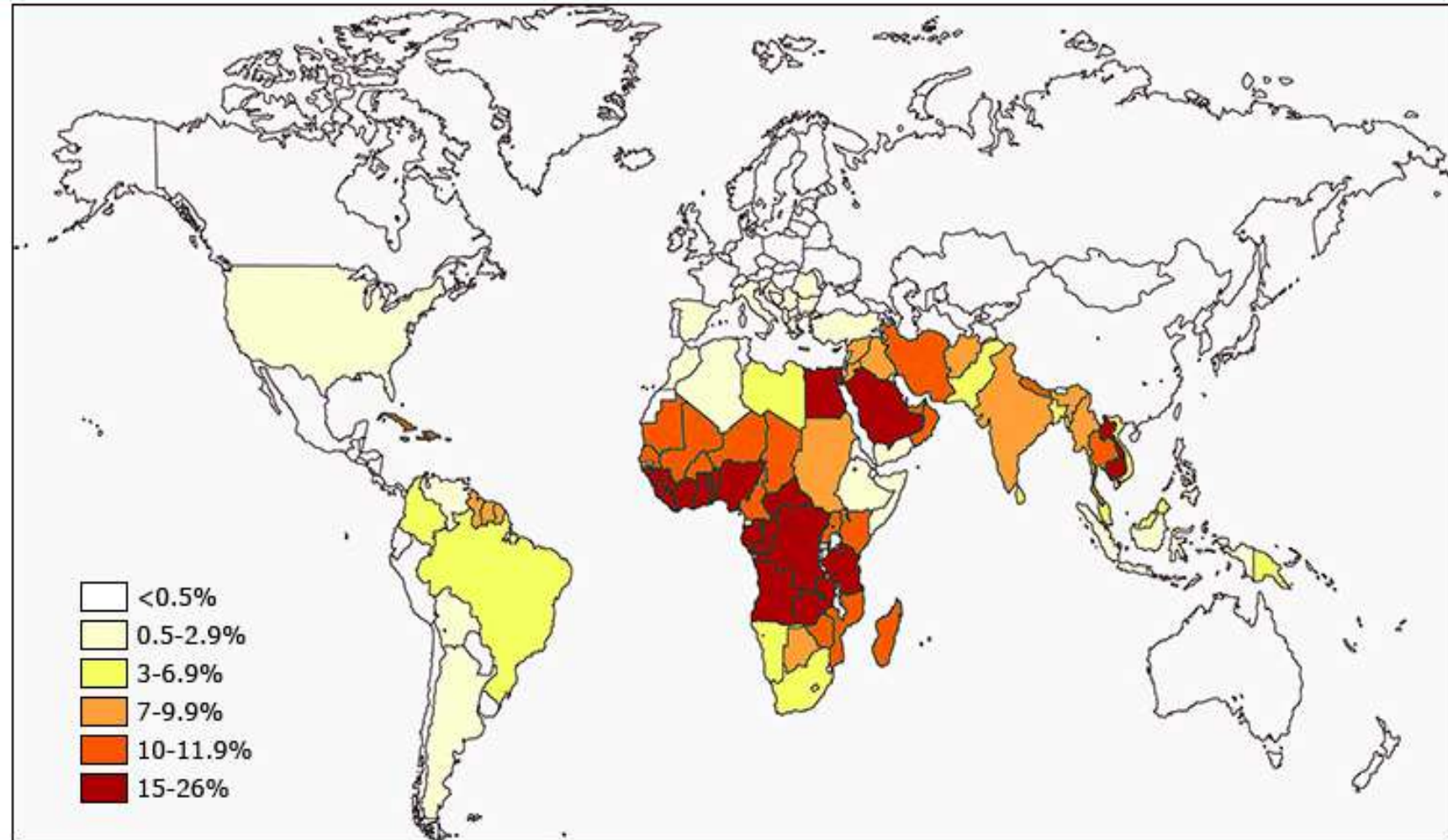


Split screen view of a peripheral smear from a patient with Heinz body hemolytic anemia. Left panel: red cells with characteristic bite-like deformity (arrows). Right panel: Heinz body preparation that reveals the denatured hemoglobin precipitates.

Courtesy of Carola von Kapff, SH (ASCP).

UpToDate®

G6PD distribution map



Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency occurs worldwide. It is most common in the tropical and subtropical zones of the Eastern hemisphere (eg, Africa, Europe, Asia). Refer to UpToDate for additional information.

Reprinted from *Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency*, Bull World Health Organ 1989; 67:601, Copyright © 1989.

Available from: [http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/47019/1/bulletin_1989_67\(6\)_601-611.pdf](http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/47019/1/bulletin_1989_67(6)_601-611.pdf) (accessed on June 13, 2016).

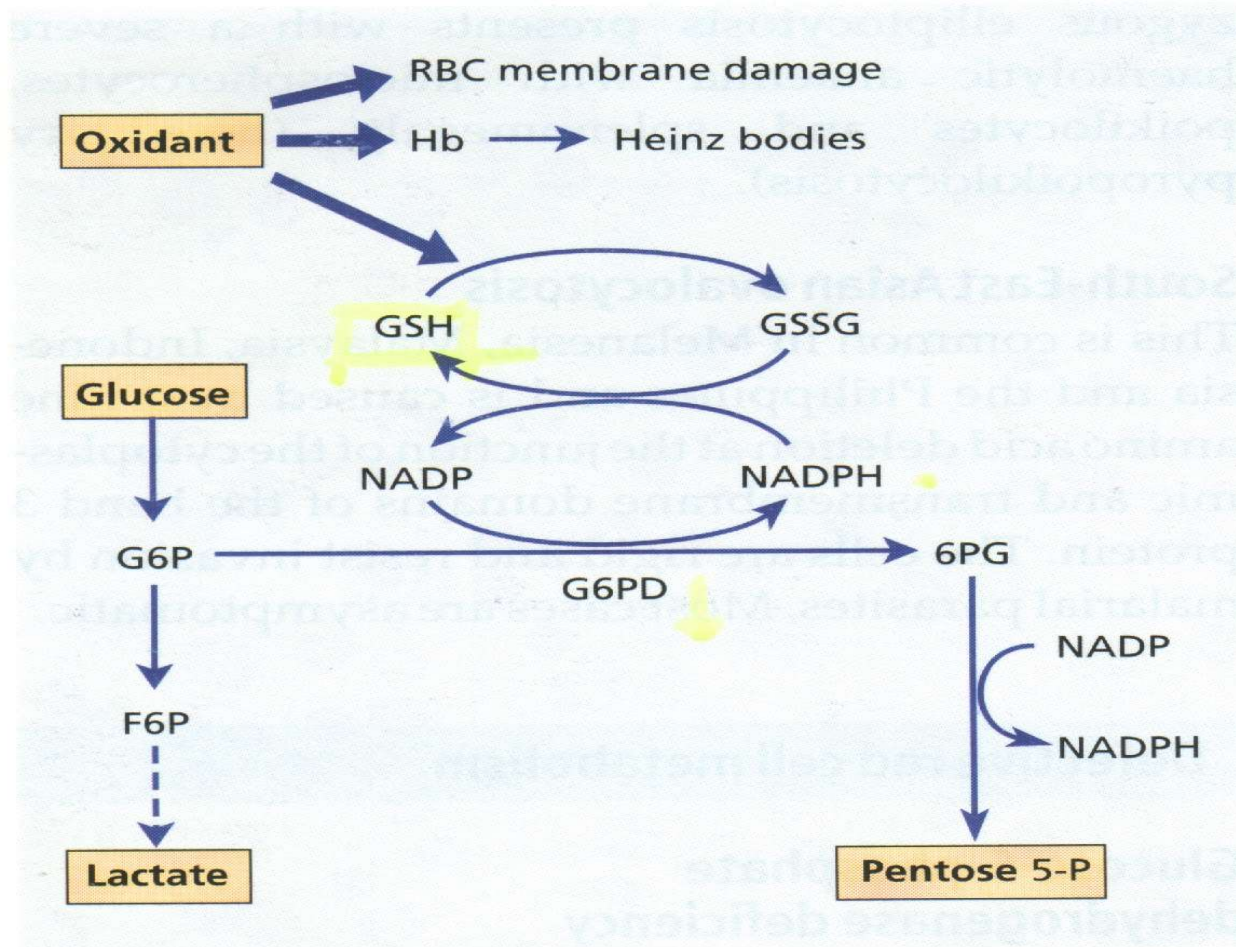
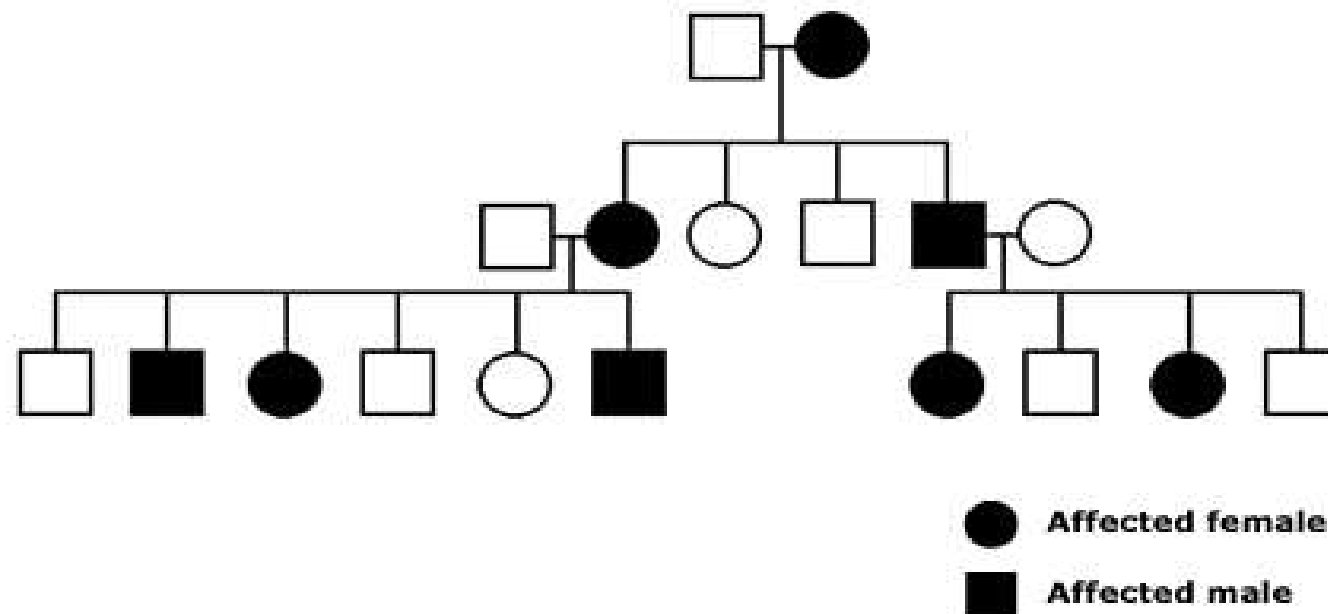


Fig. 5.7 Haemoglobin and red blood cell (RBC) membranes are usually protected from oxidant stress by reduced glutathione (GSH). In G6PD deficiency, NADPH and GSH synthesis is impaired. F6P, fructose-6-phosphate; G6P, glucose-6-phosphate; G6PD, glucose-6-phosphate dehydrogenase; GSSG, glutathione (oxidized form); NADP, NADPH, nicotinamide adenine dinucleotide phosphate.

Example of a pedigree showing X-linked dominant inheritance



X-linked dominant. Features of X-linked dominant inheritance seen here include: lack of father-son transmission; 50 percent affected status rate among siblings of affected subjects. Mothers can transmit the disorder to sons and daughters, but fathers can only transmit the disorder to daughters, so there are often more affected females than males in a pedigree. Not depicted is the tendency for more severe disease among males.

PHÂN LOẠI BỆNH THIẾU G6PD THEO WHO

TYPE	LÂM SÀNG	HOẠT ĐỘNG MEN SO VỚI BT(%)
I	Nặng,hiếm,thiếu máu huyết tán mạn (CNSHA)	<10
II	Nặng ,cơn huyết tán cấp,từng đợt (AHA).Gồm:G6PD Địa Trung hải,và G6PD Union (Phi,TBN,Ý)	<10
III	Nhẹ & trung bình ,có cơn huyết tán cấp sau dùng thuốc hay bị nhiễm trùng.Gồm: G6PD A-(Mỹ gốc phi);G6PD Mahidol (ĐNA)	10-60
IV	Không huyết tán :gồm G6PD B G6PD A+(người gốc phi)	100
V	Không huyết tán	>100

Partial list of medicines and other substances thought to be unsafe or safe in individuals with G6PD deficiency

Medicines and other substances likely to be UNSAFE in moderate to severe G6PD deficiency (WHO classes I, II, and III*) [1-3]
Anti-infectives
Dapsone
Nitrofurantoin and related, including nifuratel [¶] and nitrofurazone (nitrofur) [¶]
Primaquine
Miscellaneous
Dimercaprol ^Δ
Methylene blue (methylthioninium chloride) [antidote, also contained in some urinary tract combination products]
Phenazopyridine
Toluidine blue (tolonium chloride) [diagnostic agent]
Uricase (rasburicase, pegloticase)
Chemical exposures and foods likely to be UNSAFE in moderate to severe G6PD deficiency (WHO classes I, II, and III)
Aniline dyes
Naphthalene (mothballs, lavatory deodorant)
Henna compounds (black and red Egyptian) and related dyes used for hair and tattoos
Fava beans
Some prefer to avoid red wine, legumes, blueberries, soya, and tonic water ^[4]
Medicines previously considered unsafe, but PROBABLY SAFE given in usual therapeutic doses in G6PD deficiency (WHO classes II and III); NOTE: safety in WHO Class I G6PD deficiency is generally not known [2]
Analgesics
Acetaminophen (paracetamol)
Antipyrine (phenazone)
Aspirin (acetylsalicylic acid)
Aminophenazone [¶] and related NSAIDs (dipyrone [¶] , metamizole [¶])
Anti-infectives
Antimalarials: chloroquine, mepacrine, quinine
Fluoroquinolones ^Δ : ciprofloxacin, levofloxacin, nalidixic acid, norfloxacin, ofloxacin
Sulfonamides: co-trimoxazole ^Δ ◊, sulfacetamide ^Δ (topical), sulfanilamide ^Δ , sulfisoxazole, sulfamethoxazole ^Δ ◊, trimethoprim-sulfamethoxazole ^Δ ◊
Other anti-infectives: chloramphenicol, furazolidone ^Δ , isoniazid, mepacrine
Miscellaneous
Ascorbic acid (vitamin C)
Glyburide (glibendamide)
Hydroxychloroquine ^Δ (see chloroquine)
Isosorbide dinitrate
Mesalamine (mesalazine) ^Δ §
Quinine
Succimer (dimercaptosuccinic acid)
Sulfasalazine ^Δ §
Medicines GENERALLY CONSIDERED SAFE in usual therapeutic doses in G6PD (WHO classes II and III); NOTE: safety in WHO class I G6PD deficiency is generally not known [2]
Some agents listed are associated with nonhemolytic anemias unrelated to G6PD deficiency. For additional information, please refer to individual drug monographs.
Colchicine
Diphenhydramine
Doxorubicin
Levodopa, levodopa-carbidopa
Para-aminosalicylic acid (aminosalicylic acid)
Para-aminobenzoic acid (PABA)
Phenacetin [¶]
Phenylbutazone [¶]
Probenecid ^Δ
Procainamide
Pyrimethamine
Streptomycin
Sulfadiazine ^Δ [3]
Tripelennamine
Vitamin K, Vitamin K synthetic derivatives ^Δ

Please consult the G6PD deficiency favism association website for additional information on this subject: http://www.g6pd.org/en/G6PDDeficiency/SafeUnsafe/DaEvitare_ISS-it.

G6PD: glucose-6-phosphate deficiency; WHO: World Health Organization; NSAIDs: nonsteroidal antiinflammatory drugs.

◊ There is marked variability in reports of drugs that are unsafe in patients with G6PD deficiency. This list is based on evidence supporting a clear association with drug-induced hemolysis.

Individual characteristics (ie, degree of G6PD deficiency, dose, presence of infection) will determine actual safety or injury. Medicines known to be unsafe in G6PD deficiency that are no longer in clinical use are excluded from this list.

¶ Not available in the United States. Available in other countries.

Δ Conflicting reports. Considered unsafe for all degrees of G6PD deficiency according to some references.[3]

◊ Sulfamethoxazole may produce a modest shortening in the survival of G6PD-deficient red cells. For additional detail, please refer to UpToDate topic on clinical manifestations of glucose-6-phosphate dehydrogenase.

§ There are reports of hemolytic episodes after administration of sulfasalazine (of which mesalamine is a component) in G6PD-deficient patients as well as numerous reports of anemia with the appearance of Heinz bodies in patients who received sulfasalazine who were not G6PD deficient.

References:

- Cappellini MD, Fiorelli G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Lancet 2008; 371:64.
- Youngster I, Arcavi L, Schechmaster R. Medications and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Drug Saf 2010; 33:713.
- Luzzatto L, Seneca E. G6PD deficiency: a classic example of pharmacogenetics with on-going clinical implications. Br J Haematol 2014; 164:469.
- G6PD deficiency favism association website: http://www.g6pd.org/en/G6PDDeficiency/SafeUnsafe/DaEvitare_ISS-it (Accessed January 29, 2014).

