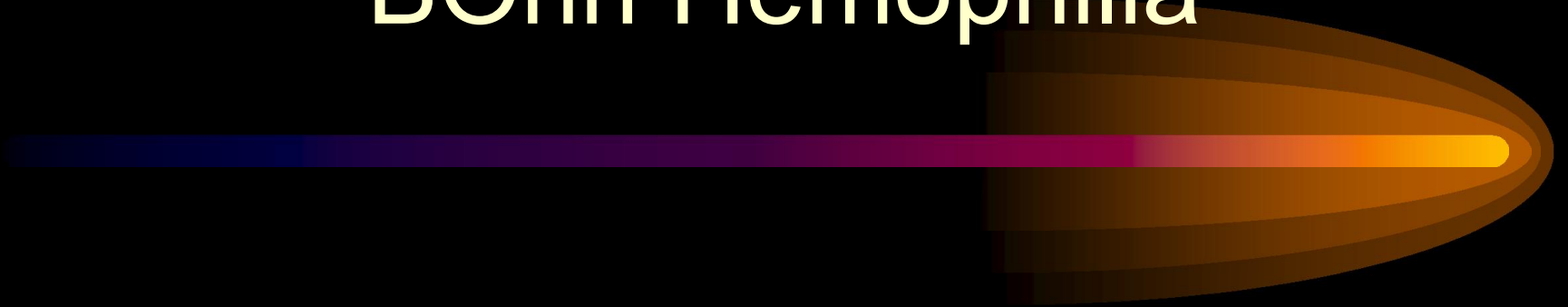


BÖnh Hemophilia



1. Một số khái niệm về bệnh.

- Hemophilia là bệnh rối loạn đông máu di truyền
- Bệnh di truyền: di truyền lặn, liên quan đến giới
- Sự hình thành Thromboplastin nội sinh.



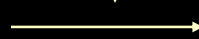
TXúc

XII



XIIa

XI



XIa

IX



IXa
VIII: C
Ca⁺⁺
Yt 3TC

X



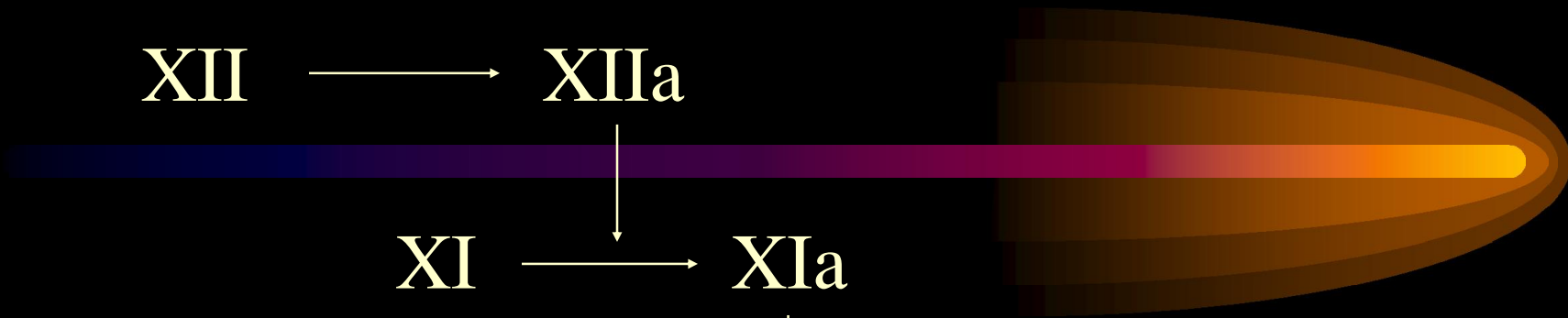
Xa

II



IIa

Va
Ca⁺⁺



- Một số thể bệnh

- Hemophilia A: yếu tố VIII
(chiếm $\approx 85\%$, $\approx 1/5000$ trẻ trai)

- Hemophilia B: thiếu yếu tố IX
(chiếm $\approx 14\%$, $\approx 1/30.000$ trẻ trai)

- Hemophilia C: thiếu yếu tố XI
Và các thể khác | $\approx 1\%$

- Tỷ lệ mắc bệnh: $\approx 50 - 60$ người / 1 triệu dân.
- Ở Việt Nam, ước tính có ≈ 5000 người bệnh
- Hậu quả của bệnh: Bệnh đa phần nặng,
tỷ lệ bệnh nhân tàn phế cao

X-linked recessive
genetic defect - sons



$X Y$



$X X^d$

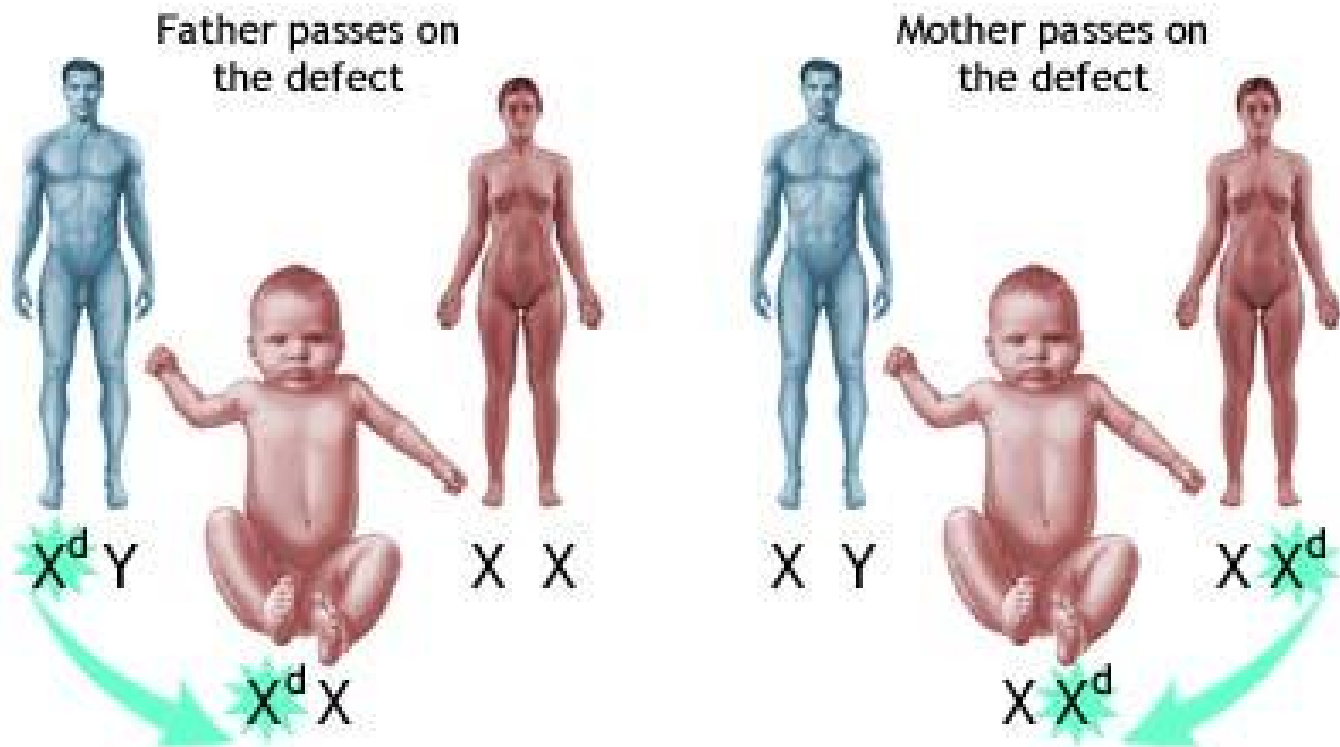


$X^d Y$



ADAM.

X-linked recessive genetic defect - daughters



2. Triệu chứng lâm sàng.

Đặc điểm lâm sàng là chảy máu khó cầm ở nhiều bộ phận.

- Máu chảy khó cầm ở vết th-ương
- Khối máu tụ ở khớp, ở cơ
- Chảy máu ở niêm mạc
- Mức độ chảy máu, độ tuổi xuất hiện tùy theo mức độ bệnh
 - ⊕ Thể nặng: Nồng độ yếu tố VIII <1%
 - ⊕ Thể trung bình: Nồng độ yếu tố VIII từ 1 - 5 %.
 - ⊕ Thể nhẹ: Nồng độ yếu tố VIII từ > 5 - 30%.

2. Triệu chứng lâm sàng (tiếp theo)

- Vị trí chảy máu:
 - + Nhiều nhất là tụ máu khớp (70 - 80%), trong đó khớp gối là hay gặp nhất (50 - 80 %) rồi đến khớp khuỷu, cổ chân và khớp háng.
 - + Khối máu tụ trong cơ và dưới da (10 -20%)
 - + Chảy máu vị trí khác 5 - 15%.
- Biến dạng khớp: do chảy máu nhiều lần

3. Xét nghiệm

- Thời gian máu chảy, số lượng tiểu cầu, thời gian Thrombin bình thường
- APTT kéo dài
- Định lượng VIII, IX giảm (tuyệt thể)

4. Chẩn đoán

- Có triệu chứng lâm sàng ở trên: chú ý chảy máu tái đi, lại nhiều lần
- Tiền sử: bản thân và gia đình
- Xét nghiệm:
 - + APTT kéo dài
 - + Định lượng yếu tố: VIII, IX.

5. Điều trị Hemophilia

5.1 Nguyên tắc điều trị :

- Tuỳ theo thể bệnh: Hemophilia A, hay B
- Tuỳ theo mức độ bệnh: nhẹ, vừa, nặng
- Tuỳ theo yêu cầu: bệnh nhân đang chảy máu nặng, cần cầm máu, cần phẫu thuật.
- Điều trị sớm (ngay khi có chấn thương với thể nhẹ) điều trị dự phòng với thể nặng, phối hợp chăm sóc tốt bệnh nhân

5.2 Điều trị cụ thể:

5.2.1. Điều trị thay thế (bù) yếu tố thiếu hụt

+ Các chế phẩm máu

- Huyết t-ương tươi đông lạnh (HTTĐL)
- Tủa lạnh yếu tố VIII (tủa VIII)
- HTĐL đã tách tủa
- Yếu tố VIII cô đặc, chứa nồng độ yếu tố VIII cao

+ Yếu tố VIII tái tổ hợp

+ Yếu tố VIII sản xuất theo kỹ thuật đơn dòng

+ Yếu tố VIII từ lợn.

5.2 Điều trị cụ thể:

+ Điều trị cụ thể

⊕ Với bệnh nhân hemophilia chưa xác định ®-ước thể: khi được chẩn đoán, nếu bệnh nhân có nguy cơ chảy máu có thể dùng HTTĐL.

⊕ Với Hemophilia B : dùng HTTĐL hay HTĐL đã tách tua

⊕ Với Hemophilia A: tua VIII, yếu tố VIII cô đặc hay yếu tố VIII tái tổ hợp.

Nồng độ VIII huyết t-ương cần đạt tùy vào bệnh nhân (vị trí chảy máu, có yêu cầu phẫu thuật)

Tình trạng bn	VIII cần đạt (%)	Tần số truyền
Chảy máu khớp, cơ	15 - 20	Hàng ngày
Chấn thương	30 - 50	12 giờ
Phẫu thuật, chấn thương nặng, chảy máu sọ	80 - 100	12 giờ

- *Hemophilia nặng và TB, đb ở TE, cần được điều trị dự phòng. Tr-ường hợp đã có xuất huyết cũ cũng cần điều trị dự phòng và kết hợp chăm sóc tốt. Có thể truyền 3 lần / tuần.*

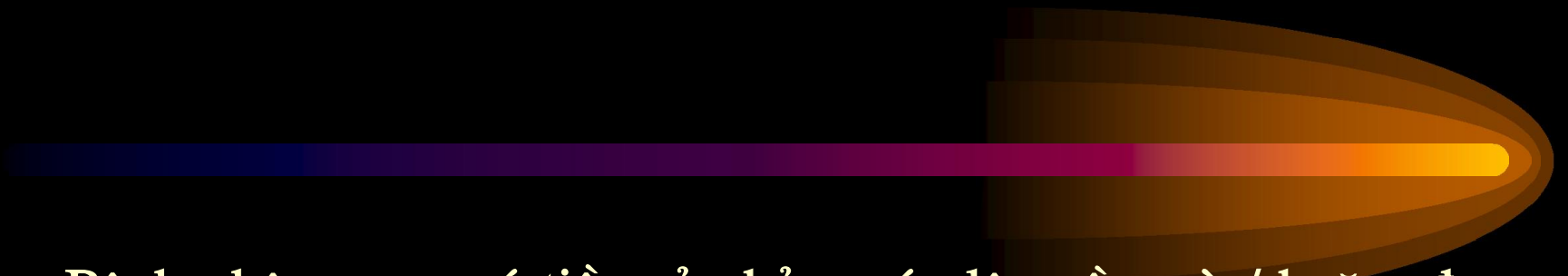
Điều trị khi có kháng VIII, đang chảy máu

- Liều cao yếu tố VIII
- Trao đổi huyết tương
- Yếu tố VII hoạt hoá

6. Các di chứng, biến chứng:

- Chảy máu khớp nhiều lần gây biến dạng khớp, cứng khớp, teo cơ
 - Tai biến khi can thiệp phẫu thuật.
 - Các biến chứng do truyền máu và chế phẩm nhiều lần :
 - + Bệnh do virus.
 - + Xuất hiện kháng thể kháng VIII
- (Tr-ường hợp này cần truyền khối l-ượng VIII lớn)

7. Một số điểm lưu ý.

- 
- Bệnh nhân nam, có tiền sử chảy máu lâu cầm và / hoặc đau cơ (chảy máu) đau khớp, tụ máu . Phải lưu ý đến hemophilia..
 - Xét nghiệm: APTT, định lượng yếu tố