

BỆNH ƯA CHẢY MÁU HEMOPHILIA

**THS BS SUZANNE MCB THANH THANH
BỘ MÔN HUYẾT HỌC**

Mục tiêu học tập.

1. Biết được bệnh chảy máu di truyền thường gặp
2. Biết cơ chế bệnh sinh của bệnh
3. Chẩn đoán được bệnh
4. Biết các di chứng của bệnh
5. Biết cách điều trị của bệnh

Nội dung

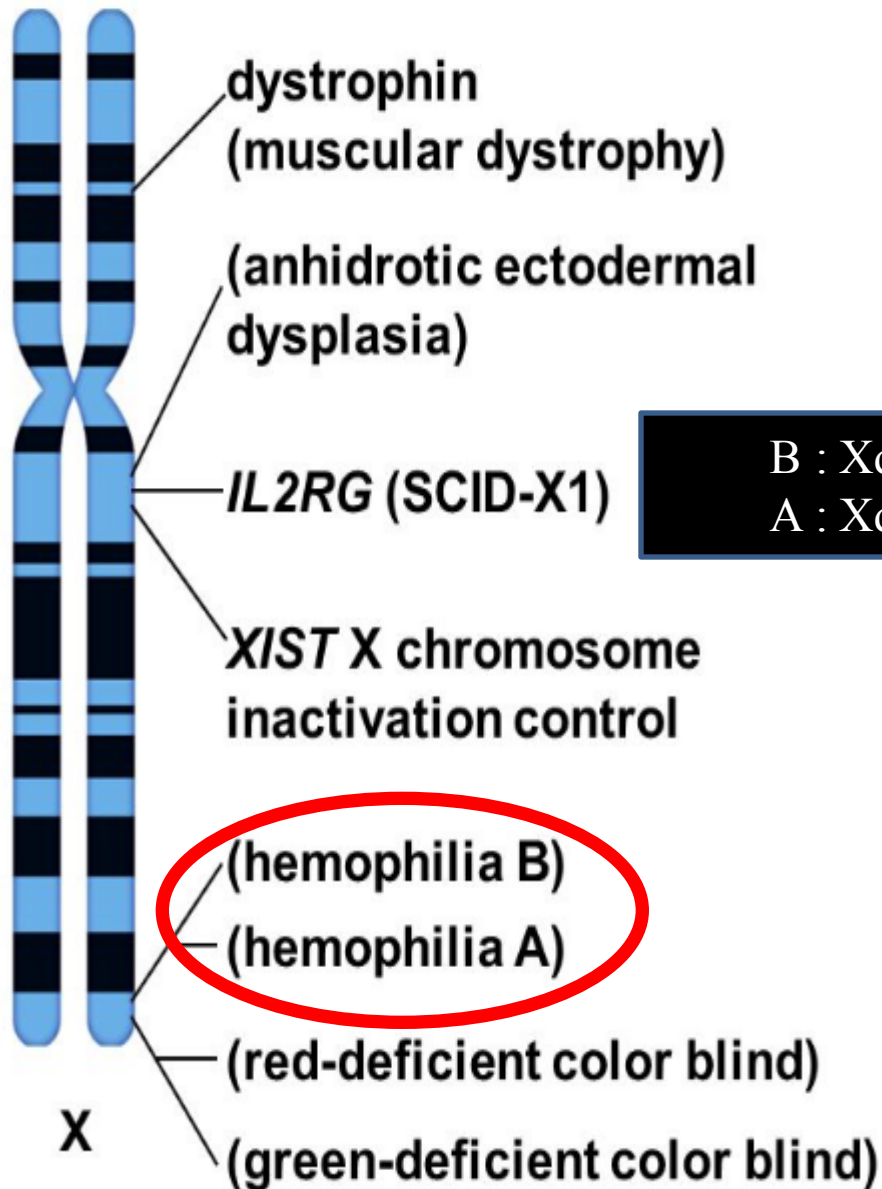
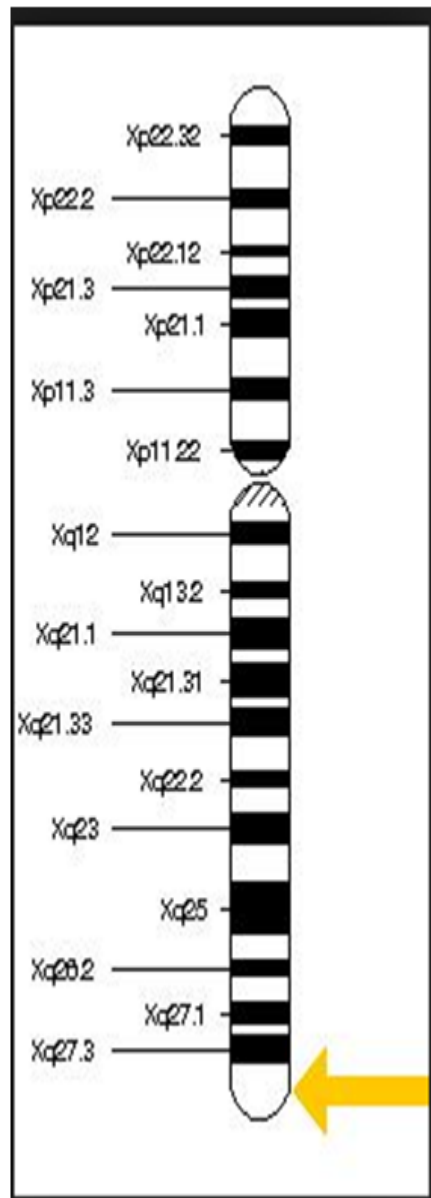
1. Định nghĩa
2. Gen tạo yếu tố VIII, IX
3. Cơ chế bệnh sinh
4. Nhắc lại sơ đồ đông máu
5. Chẩn đoán bệnh
6. Nguyên tắc điều trị

ĐỊNH NGHĨA BỆNH HEMOPHILIA

- Là một bệnh chảy máu di truyền
- Do thiếu yếu tố VIII, hoặc IX
- Do di truyền hoặc do đột biến gen
- Tần suất Hemophilia là 1/10.000
- Trên thế giới có khoảng 400.000 người

Gen tạo yếu tố VIII, IX

- Gen nằm gần đầu tận cùng của nhánh dài của NST X (Xq2.8)
- Có thể mất một đoạn gen hoặc đột biến điểm
- Di truyền trên NST giới tính X
- Khoảng 30-40% không có tiền căn gia đình có người bị bệnh Hemophilia, có thể mới bị đột biến gen



B : Xq2.6
A : Xq28.

Mẹ mang gen bệnh

**Thừa kế gen bệnh rối loạn đông máu
từ mẹ mang gen Hemophilia và
bố không mang gen Hemophilia**
Bố mẹ



+



Cha không mang
gen Hemophilia

Mẹ mang gen
Hemophilia

XY

XX



Con trai
không mang
gen Hemophilia
XY



Con gái
mang gen
Hemophilia
XX





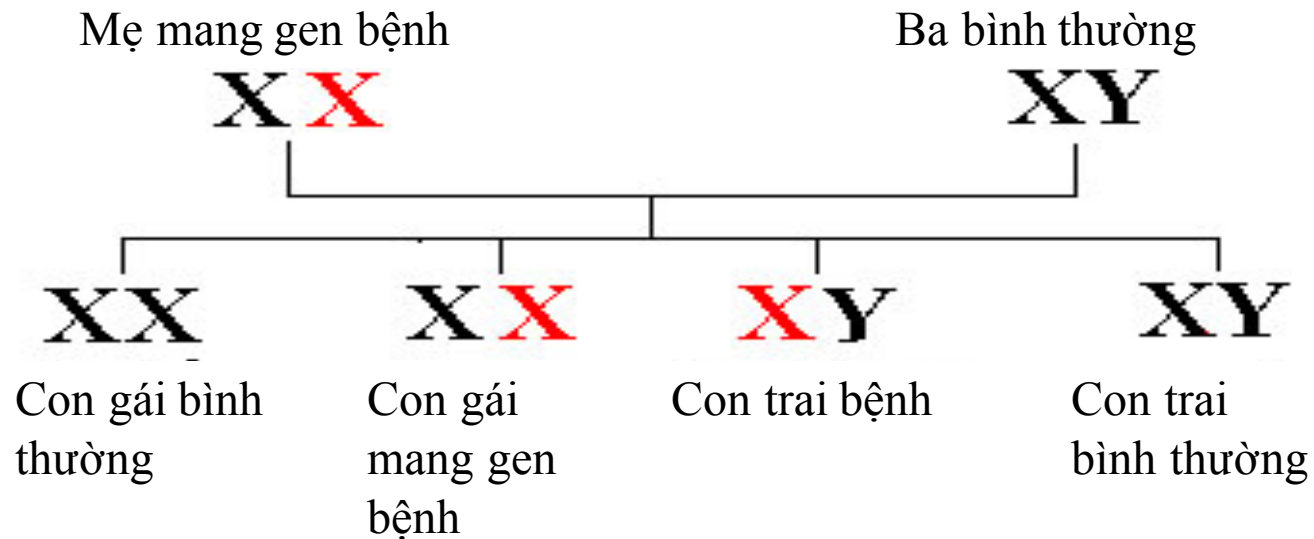
Con trai
mang gen
Hemophilia
XY



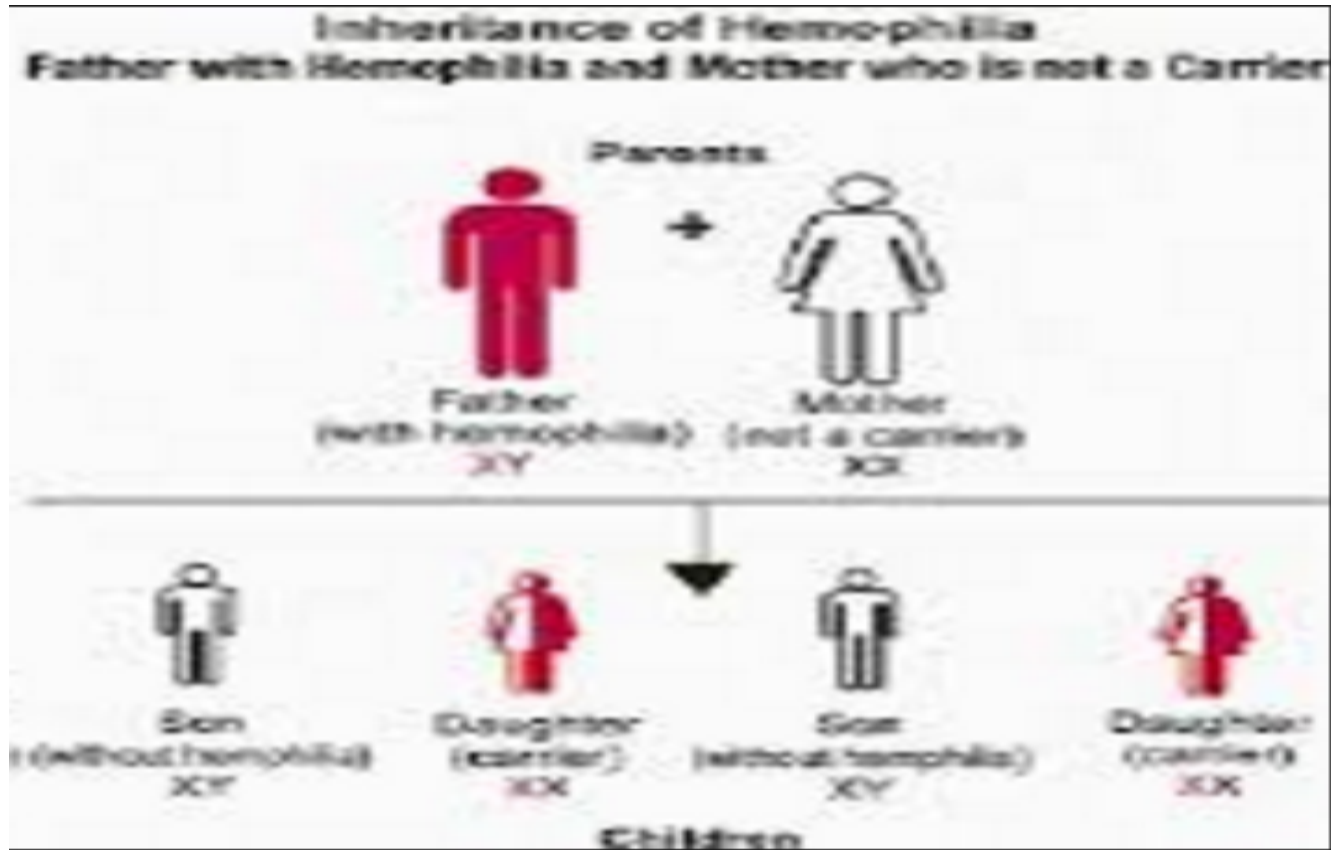
Con gái
không mang
gen Hemophilia
XX

Mẹ mang gen bệnh

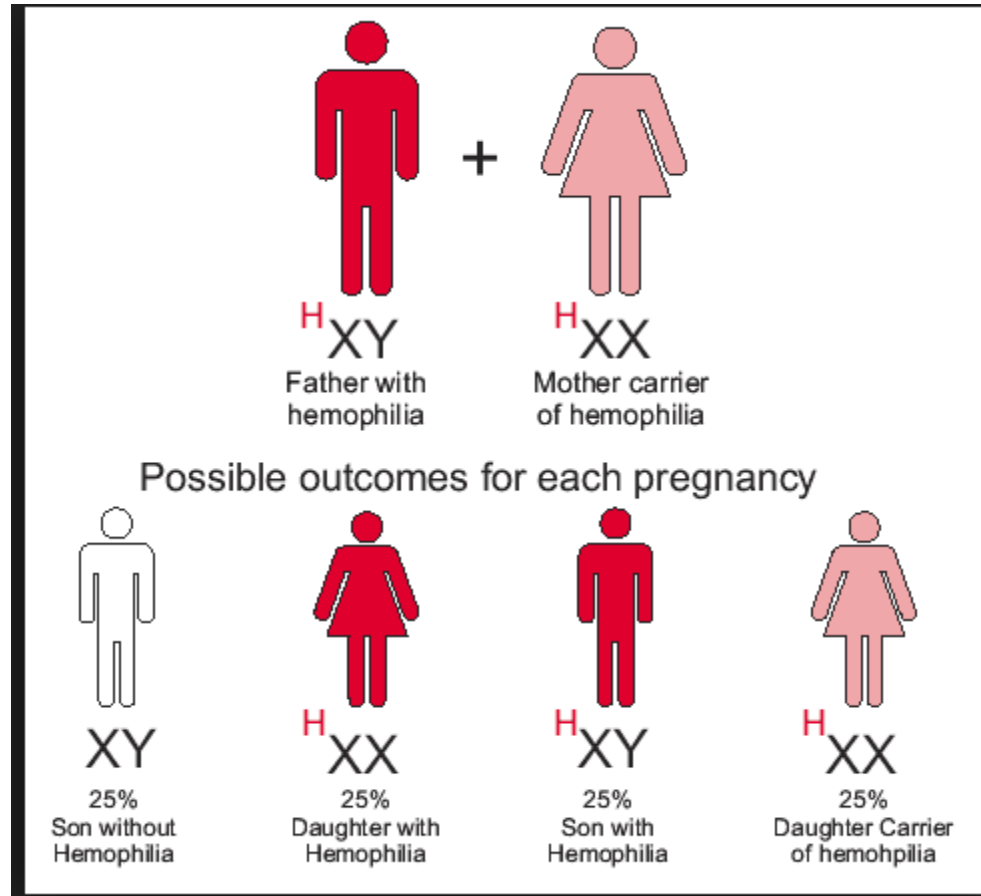
 = Hemophilia
 = Bình thường



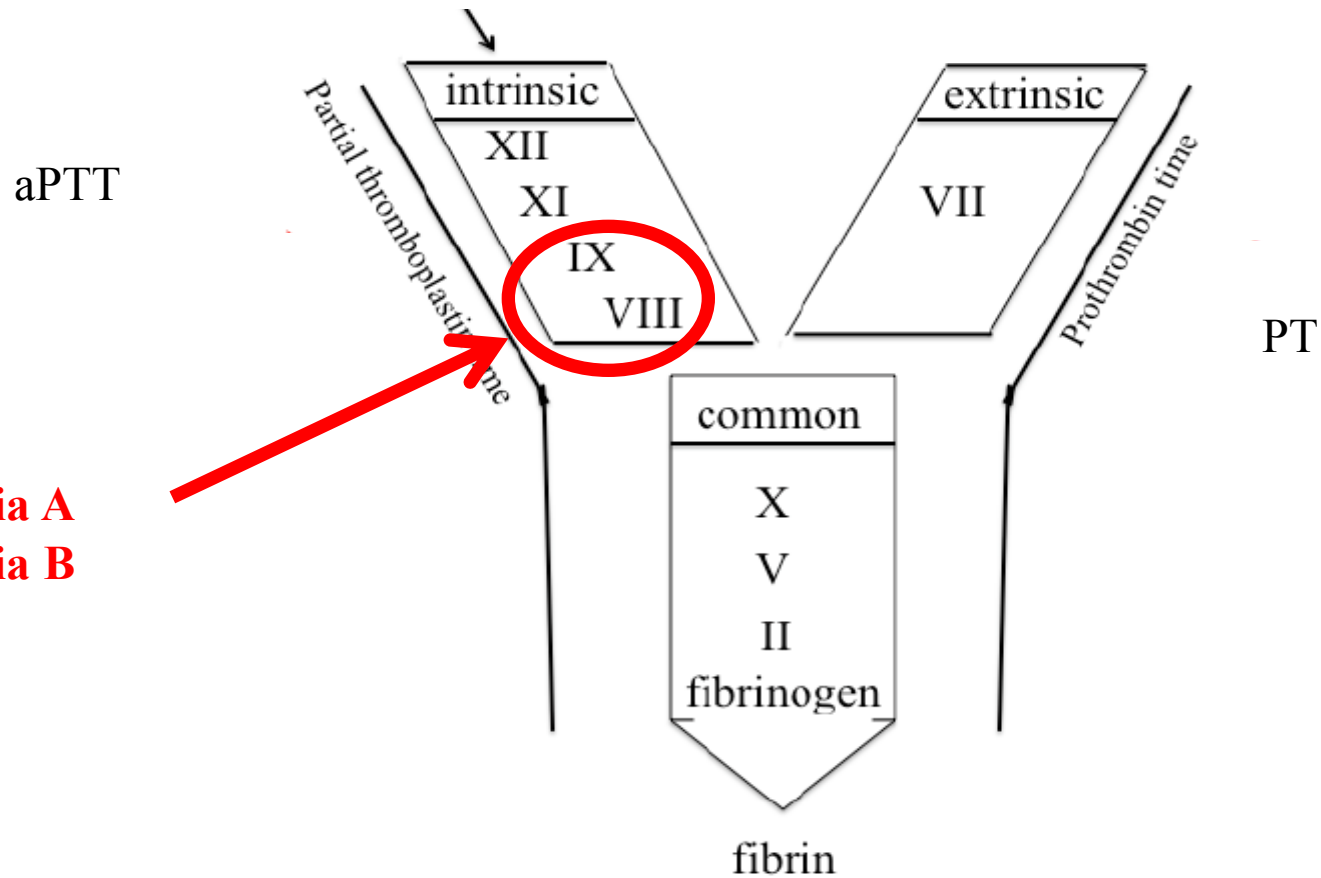
Ba mang bệnh



Ba mang bệnh, mẹ mang gen bệnh

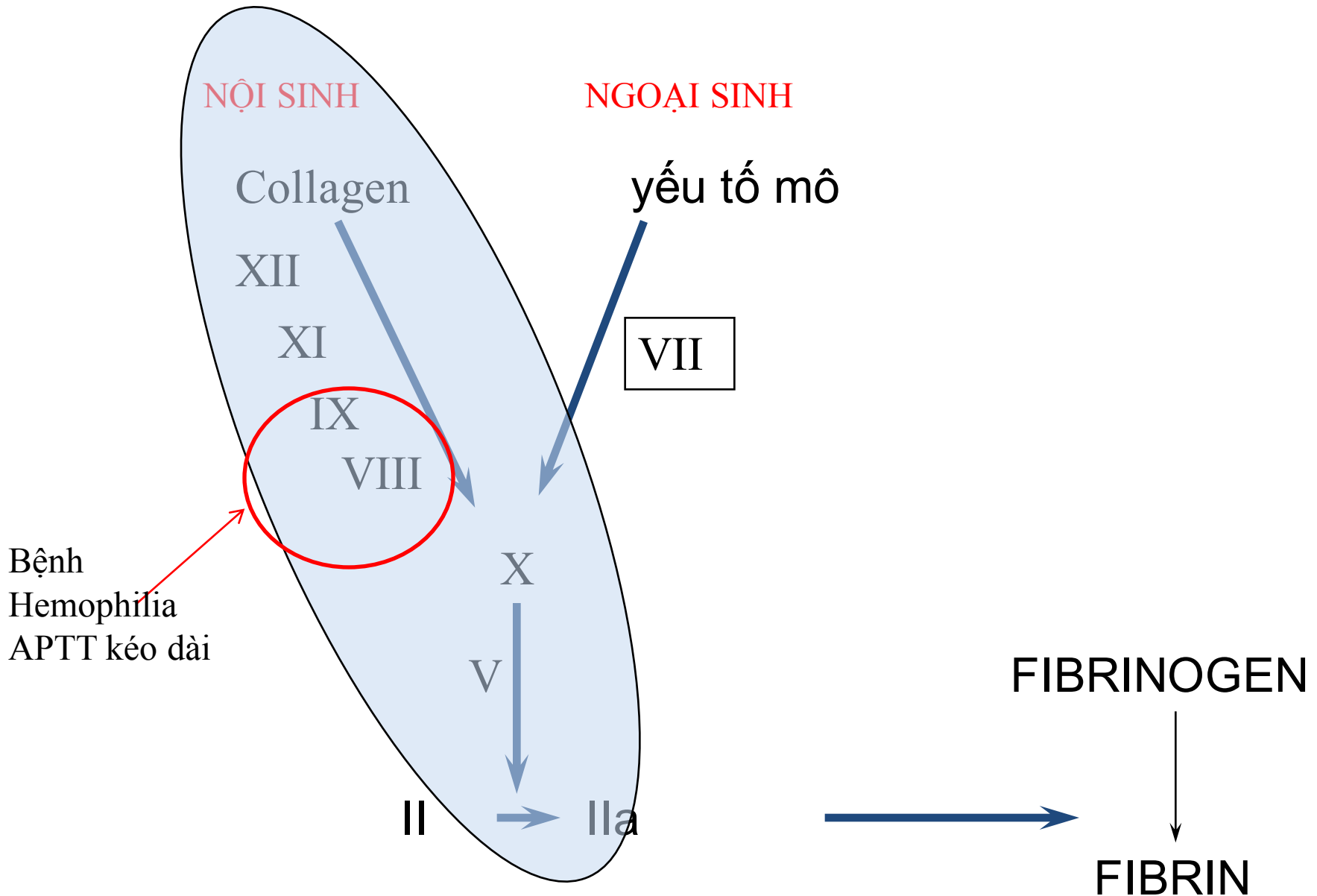


Sơ đồ đông máu



BN Hemophilia A do thiếu yếu tố VIII, Hemophilia B do thiếu yếu tố IX

APTT



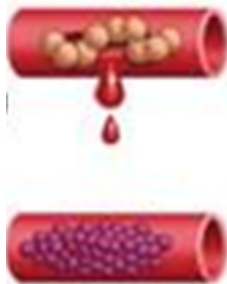
Bệnh Hemophilia

1. APTT dài hơn bình thường (BT : 27-32s)
2. Định lượng yếu tố VIII < 30% (Hemophilia A)
3. Hoặc định lượng yếu tố IX < 30 % (Hemophilia B)

Tổn thương



Người bình thường



Bệnh nhân Hemophilia



CHẨN ĐOÁN

- Tiền sử bản thân :
 - Dễ bị bầm máu
 - Chảy máu tự nhiên tại các khớp , mô
 - Chảy máu không cầm được
 - Sưng đau các khớp háng , khớp khuỷu ...

- Tiền sử gia đình
 - Có người bị chảy máu

CHẨN ĐOÁN (TT)

- Sưng đau mô mềm, đau khớp
- Chảy máu khó cầm
- APTT : kéo dài (BT :27-32 s)
- Định lượng yếu tố VIII < 30% Hoặc IX < 30%

Cách tiếp cận Bn hemophilia

- BN nam
- Sưng đau các khớp, vùng bụng , cơ mô mềm
- Chảy máu không cầm
- Tiền căn : có sưng đau khớp, gia đình có người bị chảy máu không đông
- XN : APTT kéo dài hơn bình thường
- Định lượng yếu tố VIII hoặc IX : giảm

Các loại Hemophilia

- Hemophilia A: thiếu yếu tố VIII : 80 %
- Hemophilia B: thiếu yếu tố IX: 20 %

Các thể bệnh

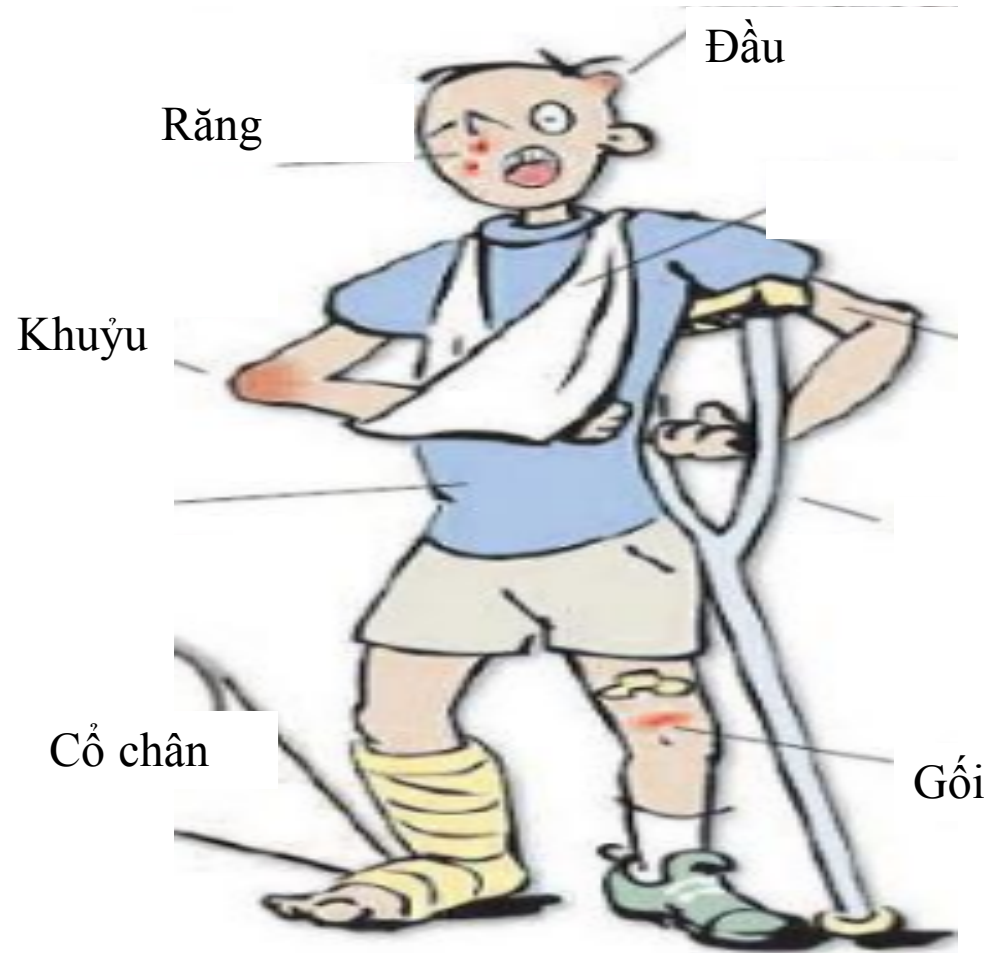
| Mức độ | Mức độ yếu tố đông máu % hoạt tính (IU/ml) | Chu kỳ chảy máu |
|------------|--|--|
| Nặng | 1% | Chảy máu tự phát, chủ yếu ở cơ, khớp |
| Trung bình | 1% - 5% | Thỉnh thoảng chảy máu ,chảy máu nặng sau chấn thương |
| Nhẹ | 5% - 40% | Chảy máu nặng sau chấn thương |

Bình thường hoạt tính yếu tố VIII, IX là $> 50\%$

Các vị trí chảy máu

| Nặng | Đe dọa tính mạng |
|-------------|------------------------|
| Khớp | - Thần kinh trung ương |
| Cơ | - Đường tiêu hóa |
| Miệng , mũi | - Cổ |
| Tiểu máu | - Chấn thương nặng |

Các vị trí chảy máu



Các khớp thường bị chảy máu

| Khớp | Tỷ lệ % |
|--------|---------|
| Gối | 45 |
| Khuỷu | 30 |
| Mắt cá | 15 |
| Vai | 3 |
| Cổ tay | 3 |
| Háng | 3 |
| Khác | 2 |

Chảy máu



Điều trị

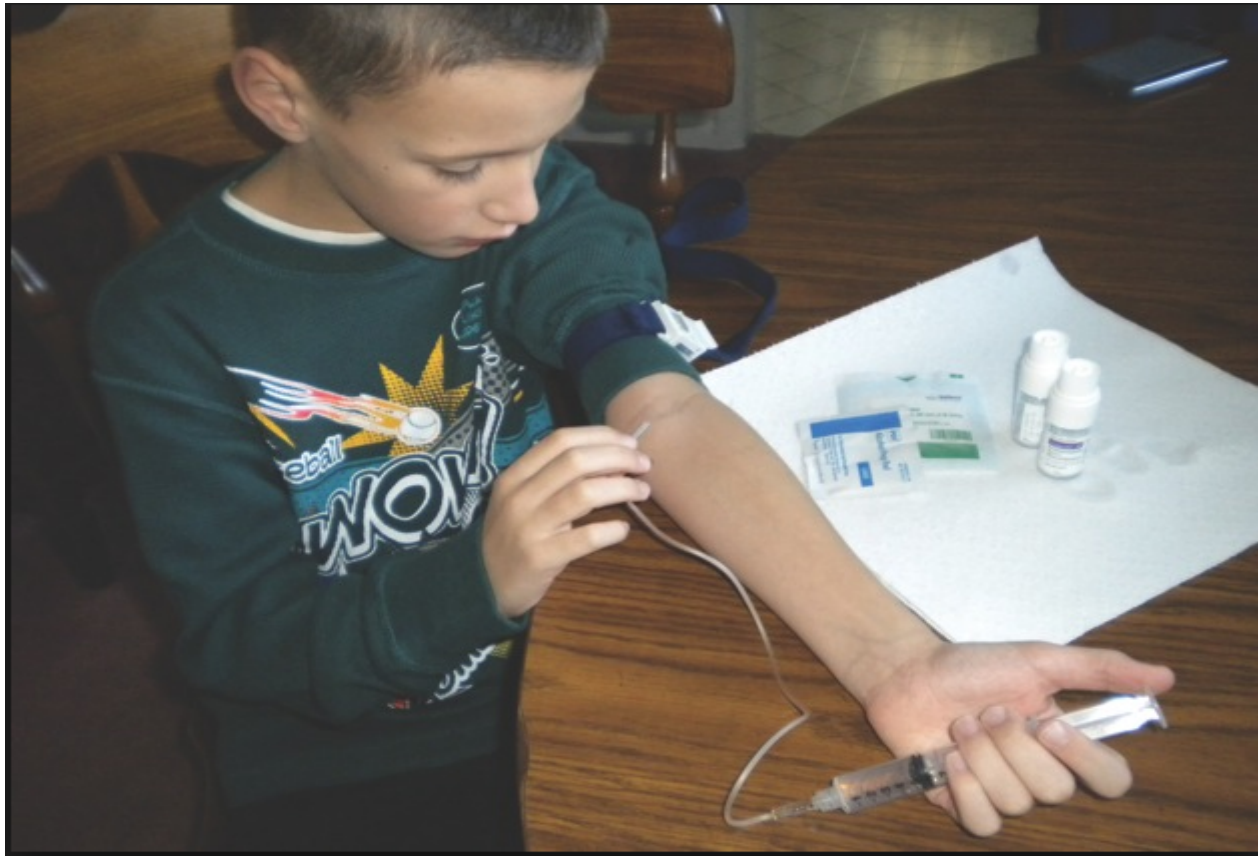
- Hemophilia A

- + Kết tủa lạnh
- + Yếu tố VIII đông khô
- + Yếu tố VIII tái tổ hợp

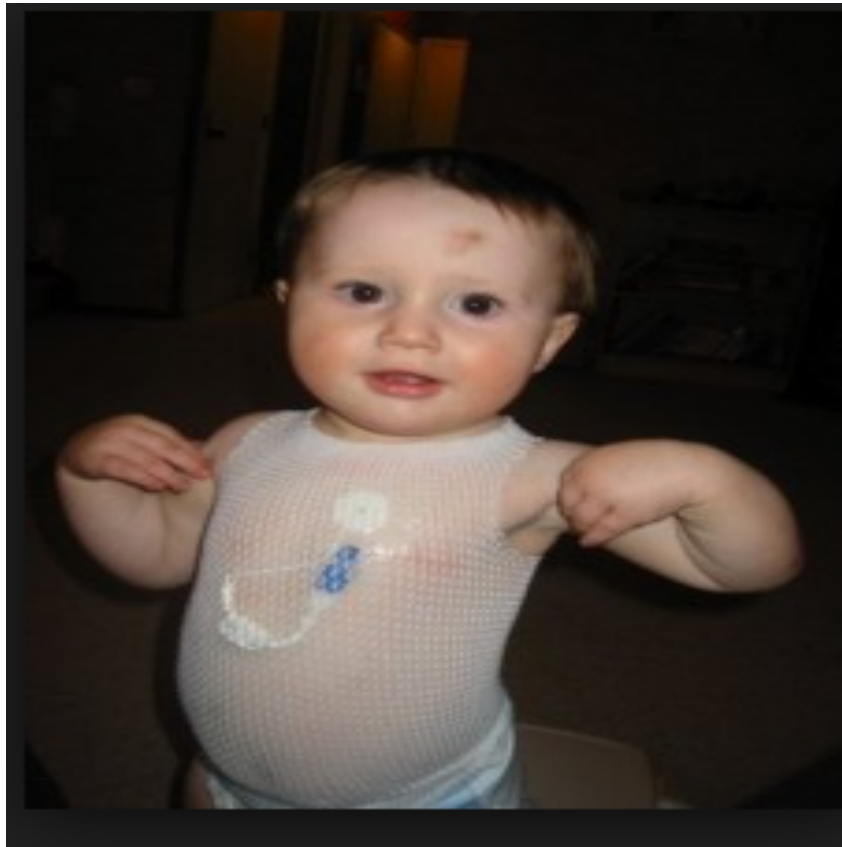
- Hemophilia B

- + Plasma tươi đông lạnh
- + Yếu tố IX đông khô
- + Yếu tố IX tái tổ hợp

Tự chích yếu tố VIII



Buồng tiêm dưới da



Các biến chứng

- Biến chứng xương khớp
 - Bệnh khớp mạn tính
 - Co rút khớp, biến dạng khớp
 - Giả bướu
 - Gãy xương
- Biến chứng do truyền chế phẩm máu
 - Viêm gan B , C , nhiễm HIV
- Xuất hiện kháng thể kháng yếu tố VIII, IX

Biến dạng khớp



Ca lâm sàng

- BN nam , 1999 (17 t)
- LDVV : tiểu máu
- Tiểu máu từ sáng → nhập viện
- TC : Hemophilia A
- XN : APTT 92 giây (BT 26-32S)
- rAPTT : 3.04 (BT 1-1,2)
- TPTNT : HC: +++++ , BC 10 , nitrit (-)
- ĐT : truyền yếu tố VIII đông khô , BN hết tiểu máu sau 3 ngày

Kết luận

- Bệnh Hemophilia là một bệnh di truyền gây khó đông máu . Bệnh do bất thường gen trên NST giới tính X
- Nữ mang gen bệnh , nam là người mắc bệnh
- Bệnh thường gây chảy máu không cầm , xuất huyết khớp , cơ mô mềm
- XN: APTT kéo dài, yếu tố VIII hoặc IX giảm
- ĐT : truyền yếu tố đông máu bị thiếu

Câu hỏi thảo luận

- Cách nhận biết một BN bị Hemophilia
- Cách chẩn đoán xác định BN Hemophilia