

ĐỌC ĐIỆN DI

- Sau sinh chỉ có 3 Hb: HbA1, HbA2, HbF (có Hb nào ngoài 3 loại này là bất thường)
- Bệnh liên quan Hemoglobin
 - Giảm số lượng: bệnh Thalass
 - Giảm chất lượng: bệnh Hb
- Tỷ lệ

	> 6 tháng	< 6 tháng
HbA1	95-97%	
HbA2	Trung bình: 2% (tuy nhiên giới hạn max cho phép là 3.5% hoặc 4% (tùy tài liệu))	2%
HbF	2%	Mới sinh có thể tới 70% Sau đó giảm dần

- Tình huống

HbA1 80%

HbA2 2%

HbF 18%

Hỏi trẻ này bị gì?

- Trước tiên, BN BAO NHIÊU TUỔI?
 - < 6m: kết quả này chấp nhận được (HbF đang trong quá trình giảm dần)
 - Nếu > 6m: xét tiếp
 - Có chuỗi Hb nào lạ ko?
 - HbA1 giảm -> có thể α hoặc β giảm
- Tổng $\alpha = 100\% \rightarrow \beta$ giảm $\rightarrow \beta$ -Thalas

- Tình huống: giả sử > 6m

Bé 1 Bé 2

HbA1 80% 80%

HbA2 2% 6%

HbF 1% 1%

HbE 17% 13%

○ Bé 1:

- Hb mới xuất hiện: HbE
- HbA1 giảm -> có thể α hoặc β giảm
 - Tổng $\alpha = 100\%$, tổng $\beta = 97\% \rightarrow$ cả hai đều ko giảm \rightarrow bệnh HbE

○ Bé 2

- Hb mới xuất hiện: HbE
- HbA1 giảm -> có thể α hoặc β giảm
 - Tổng $\alpha = 100\%$, tổng $\beta = 93\%$ (giảm) $\rightarrow \beta$ -Thalas + HbE

○ Kết luận: Khi HbA2 và/hoặc HbF tăng, chuỗi β sẽ không bao giờ đủ 95-97% $\rightarrow \beta$ -Thalas

• Tình huống

HbA1 80%
HbA2 2%
HbF 2%
HbH 5%
Hb Bart 11%

- Hb mới xuất hiện: HbH, Hb Bart
- HbA1 giảm -> có thể α hoặc β giảm
 - Tổng α không đủ 100% $\rightarrow \alpha$ -Thalas
 - Kết luận: khi xuất hiện HbH hoặc Hb Bart, α sẽ ko bao giờ đủ 100% $\rightarrow \alpha$ -Thalas
 - HbH là β_4 , nếu chuỗi β thiếu thì nó sẽ ko dư thừa để kết hợp nổi thành β_4

• Ad

• ads

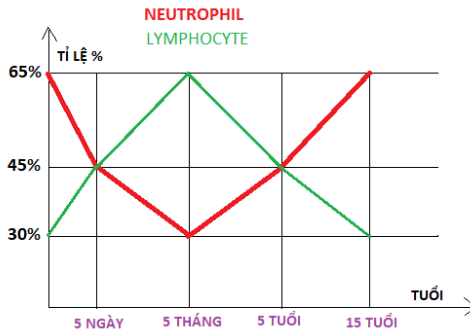
ĐẶC ĐIỂM VỀ MÁU Ở TRẺ EM

- Lách và gan ngưng tạo máu vào ngày thứ 10 sau sinh
- Tạo máu ở trẻ em (đặc biệt là nữ nhi) rối loạn & ko ổn định do các cơ quan tạo máu chưa hoàn chỉnh \rightarrow dễ mắc bệnh về máu (đặc biệt dễ bị thiếu máu), nhưng cũng rất dễ hồi

phục so với người lớn

- Trẻ bị thiếu máu nặng → tủy vàng ở thân xương dài trở thành đỏ để tạo máu; gan, lách, hạch, thận cũng trở lại chức năng tạo máu → gan, lách, hạch to khi thiếu máu
- Đặc điểm tế bào máu

- Sơ sinh: mới sinh: BC (/mm³): 6000-30000, trung bình: 18000. Sau đó giảm dần tới 11000 (sau 2 tuần).
 - Thời gian đông máu kéo dài 5-10p (YTĐM giảm rõ trong tuần thứ 2: mẹ cho cạn, gan chưa sx đủ) (trở về bth giống người lớn ở nhũ nhi, khi chức năng sx ytđm của gan trưởng thành)
 - Thời gian chảy máu giống người lớn (do số lượng tiểu cầu ổn định sớm)



- Nhũ nhi (<12 tháng)
 - Sữa thiếu cung cấp Fe & a.folic; khả năng hấp thu các chất ngoài sữa sau 6 tháng chưa trưởng thành → tạo máu hạn chế
 - HbF 70% lúc sinh, giảm dần giống người lớn lúc 6 tháng là 2%
 - Tgian đông máu, chảy máu giống người lớn
- Trên 1 tuổi
 - Thức ăn phong phú, chức năng hấp thu của ruột cũng trưởng thành → hết thiếu máu sinh lý
- Sd

- Sd
- Sd
- Sd
-

- Ad

THIẾU MÁU Ở TRẺ EM

NGUỠNG THIẾU MÁU (theo Hb (g/dl))

Sơ sinh < 13.5

2 tháng – 6 tháng < 9.5 (ngưỡng thấp do gđ này có thiếu máu sinh lý)

6 tháng – 6 tuổi < 11

> 6 tuổi < 11.5

- Nguyên nhân thiếu máu

- Giảm sản xuất
 - Thiếu nguyên liệu: Fe, a. Folic, B6, B12
 - Thiếu xúc tác: Erythropoietin (suy thận mạn)
 - Cơ quan sản xuất (tủy) có vấn đề:
 - Suy tủy
 - Ngộ độc chì
- Sản xuất được nhưng bay đi đâu hết
 - Xuất huyết
 - Tán huyết

THIẾU MÁU DO DINH DƯỠNG

Bao gồm

- Thiếu máu thiếu sắt
- Thiếu máu do thiếu a. Folic
- Thiếu máu do thiếu B12

THIẾU MÁU THIẾU SẮT

- Tỷ lệ cao ở trẻ dưới 2t, đặc biệt là dưới 12 tháng
- Lượng sắt của cơ thể: 4.5g (người lớn)
 - 2.5g trong Hb

- 1.5g dạng dự trữ (ferritin)
- 0.4g myoglobin (cơ)
- 0.1g men chuyển hóa
- Chuyển hóa sắt
 - Sắt ăn vào hấp thu qua tá tràng (10%) rồi vào máu. Sau đó, sắt nhờ Transferrin vận chuyển đi đến các mô cần sử dụng sắt và lượng sắt dư thừa được dự trữ dưới dạng Ferritin và Hemosiderine.
- 100ml máu có 15g Hb chứa 50mg sắt
- Sắt từ HC bị phá hủy đủ để dự trữ và tái tạo hồng cầu
- Bình thường chỉ hấp thu 1mg sắt đủ để thải 0.4mg nước tiểu và 0.6mg mật. Sắt hấp thu có thể tăng trong một số trường hợp
 - Trẻ em: 1.5 – 2 mg/ngày
 - Phụ nữ đang có kinh: 5mg/ngày
 - Có bầu: 7mg/ngày
- Vì vậy, nhu cầu sắt sẽ là
 - Người lớn: 1mg/ngày
 - Trẻ em: 1.5 – 2 mg/ngày
 - Hành kinh: 5mg/ngày
 - Có bầu: 7mg/ngày
- Nguyên nhân thiếu sắt
 - Thiếu cung cấp
 - Mới đẻ, mẹ cho con dự trữ sắt khoảng 250mg xài trong 3-4 tháng đầu
 - Mẹ cho ít: con nhẹ kí, suy dinh dưỡng bào thai, sinh đôi sinh ba, sinh non, sinh già, con lần 3-4: chỉ đủ sắt xài trong 2-3 tháng đầu
 - Tháng đầu sau đẻ: mẹ cho sắt + tán huyết sinh lý → ít gặp thiếu máu thiếu sắt
 - Tháng 2 trở đi: dự trữ sắt giảm dần, cần được bổ sung qua thức ăn
 - Fe chỉ được hấp thu 10% → lượng sắt ăn

vào phải từ 8-10 mg/ngày

- Sữa rất ít Fe (sữa mẹ: 0.4-1.5mg/L, sữa bò: 0.2-0.6mg/L). Fe trong sữa bò kém hấp thu hơn so với sữa mẹ (đặc biệt thấp nếu có đường). **Ăn sữa kéo dài tăng nguy cơ thiếu Fe**
- **Ăn dặm giàu sắt hơn sữa (lòng đỏ trứng, thịt cá, rau...) → cho ăn dặm sớm từ tháng thứ 4**

○ Mất máu: 2ml máu mất 1mg Fe. Thường mất máu qua đường tiêu hóa, có thể đại thể hay vi thể

- Nguyên nhân: thoát vị thực quản (hernie hiatale), túi thừa Merkel, polyp ruột, viêm dạ dày ruột, hemosiderose phổi, giun móc

○ Fe ko vào được tủy: tủy đồ ko thấy sideroblast

- Nguyên nhân: ko có transferrine bẩm sinh, thiếu VitC, hemosiderose phổi, viêm nhiễm, tự miễn, ác tính

• Triệu chứng:

○ Lâm sàng:

- Thiếu Fe ở các men (đặc biệt là MAO): rối loạn thần kinh: quấy khóc, vật vã, chán ăn, ngủ ít, sinh hoạt chậm chạp, hay quên, chóng mặt, ù tai
- Thiếu Fe ở cơ (myoglobin): giảm trương lực cơ, chậm biết ngồi, đứng, đi, bụng chướng, tim đập nhanh, ÂT cơ năng, suy tim
- Giảm dự trữ Fe: da xanh (↓ tổng hợp Hb), gan lách to ở trẻ nhũ nhi (tăng tạo máu), đau tủy, tăng phản ứng sinh sản của tủy (đưa BC, TC, HC non ra máu ngoại vi), giảm chất lượng HC (nhỏ, nhợt sắc), giảm chất lượng BC → dễ bị bội nhiễm
 - Sốt có thể do bội nhiễm hoặc do tăng phản

ứng phục hồi chức năng tạo máu

- TC kém nuôi dưỡng:
 - Tóc: dễ rụng, bạc màu
 - Móng: biến dạng, dẹp

TC lâm sàng mất rất nhanh sau đtri đặc hiệu, đặc biệt là nhóm TC liên quan tới men

- Cận lâm sàng
 - Thiếu máu
 - Hồng cầu nhỏ nhược sắc (chỉ ở giai đoạn toàn phát, ko giúp chẩn đoán sớm)
 - Thiếu sắt
 - Fe huyết thanh giảm (toàn phát: $< 40 \mu\text{g/dl}$)
 - Nhưng có thể bth do nó tăng nhanh khi bổ sung sắt như uống sắt hoặc ăn thịt có nhiều sắt
 - Ferritin giảm (báo động sớm nhất: $< 20\text{ng/ml}$; toàn phát: < 10))
 - Transferrin tăng (trên $350\mu\text{g}/100\text{mL}$)

TC CLS thay đổi còn sớm hơn TC LS

• CĐPB

	Fe _{th} Ferritin XN đặc hiệu	
Thiếu sắt	↓	↓ Ferritin
Thalassemia – minor	↑	↑ Điện di Hb
Viêm nhiễm	↓	↑ VS, CRP ↑
Ngộ độc chì	↑	↑ δALA niệu, Pb ↑ (aminolevulinic acid)
Sideroblaste	↑	↑ Sideroblaste +
Atransferrin	⊥	⊥ Transferrin = 0

• Điều trị

- **Điều trị triệu chứng** : thiếu máu nặng
 - Hb $< 4\text{g}\%$: thiếu máu nặng : truyền HCL2-3ml/kg/ngày
- **Điều trị nguyên nhân** (nếu có)

○ **Điều trị đặc hiệu**

- Thuốc Fe: 4-6mg/kg/ngày chia 3 lần, uống cách xa bữa ăn (2-3 tháng để phục hồi dự trữ Fe)
 - Có thể dùng Fe dạng tiêm bắp sâu nếu không uống được : 0.1ml/kg/liều
- Uống Vit C (tăng hấp thu Fe ở ruột)

○ **Chế độ ăn**

- Giàu đạm
- Bổ sung thực phẩm giàu Fe: thịt đỏ đậm, rau xanh đậm, gan huyết
- Tăng cường thực phẩm giàu vitC
- Hạn chế thức ăn ức chế hấp thu Fe: trà , sữa, phosphate, phytates

○ Phòng ngừa

- Duy trì bú mẹ ít nhất 6 tháng
- Dùng sữa có tăng cường Fe(6-12mg/l) ít nhất đến 1 tuổi (nếu dùng sữa CT)
- Dùng bột tăng cường Fe từ 6-12th
- Bổ sung Fe cho trẻ nhẹ cân:
 - 1.5-2kg: 2mg/kg/ngày
 - 1-1.5kg: 3mg/kg/ngày
 - <1kg: 4mg/kg/ngày
- Phụ nữ mang thai : 60mg Fe + 0.25mg a.folic)1v/ngày x3 tháng

○ Lưu ý:

- Điều trị chủ yếu bằng chế độ ăn giàu đạm + sắt + uống thuốc sắt
 - Lạm dụng thuốc gây BC tích tụ sắt (do ko

ngừng hấp thu mặc dù đã hết thiếu)

- Thiếu đạm → sắt ko sử dụng được

○

Sửa BA Hemophili

Sốt lạnh run, sốt cao khi truyền chế phẩm máu -> cho pheramin, para uống trc khi truyền -> hạn chế dc pứ truyền máu

Truyền chế phẩm máu, đã có lần bị sốc phản vệ, nhưng lần này ko truyền thì chết -> xài cort trước khi truyền để giảm pứ phản vệ

Xuất huyết (chảy máu răng, bầm da, xh khớp, xh não): là biểu hiện của hemophili chứ ko phải là biến chứng của hemophili BC là teo cơ, cứng khớp.

XH não là biểu hiện hemophili, BC của xh não là yếu liệt, chậm pt...

Bn này có xh niêm (chảy máu răng)

.vấn đề đặt ra: ls hiện tại, diễn tiến có phù hợp với cđ trước hay ko

Chảy máu răng khó cầm, xh khớp, TC: ông cậu bị hemophili -> có cđ khác chưa loại trừ dc có thể ở bệnh này: von willebrand: gây giảm YT 8, giảm số lượng và chất lượng TC: bệnh cảnh LS: vừa cầm máu ban đầu, vừa đông máu HT

Tần suất Von: cao hơn rất nhiều so với hemophili: 1% (rất cao), trong 1% dân số đó có 1% biểu hiện LS (nhầm lẫn vs hemophilia A do YT 8 giảm, hoặc nằm trong bệnh cảnh LS nằm trong chất lượng tiểu cầu hoặc số lượng TC (kéo dài, nghi do GTC MD ko đáp ứng với đtri, thực ra là Von)

Von: di truyền theo NST thường số 12 -> cả trai và gái có thể mắc bệnh

Di truyền theo gen trội hoặc lặn -> có thể ko khai thác dc TC gđ Đa phần theo gen trội -> khai thác được TC gđ, gen lặn thì ko (nhất là thể hemophili, giảm YT 8)

Hỏi tiền sử mẹ: ko có nguy cơ XH, nhưng đôi khi mẹ có BHSS

(do rối loạn YTĐM (chỉ chiếm 1%)

ở bà mẹ này:

DMTB: TQ, TCK, fibrinogen: bth

CTM: số lượng TC hoàn toàn bth (nhưng có thể giảm chất lượng)

Đôi khi: giảm YTĐM nhưng TCK bth (chỉ kéo dài khi YTĐM dưới 30%) (ytđm giảm nhưng trên 30: TCK bth, mô xẻ bth)

Cẩn thận hơn: đặt TC: sưng đau khớp gối làm vấn đề

Viêm do NT: LS nặng nề : giống NTH: HC NT rõ, tổng trạng bn ro

Viêm ko do nhiễm: JRA (juvenile **rheumatoid arthritis**), thấp khớp, xh khớp

Phân biệt NT hay XH: đi SÂ khớp

NT hay ko: làm bilan NT

Bé này ko có HC NT nên nghĩ mấy cái ko do nhiễm ở dưới

Sưng đau nóng: do viêm (viêm mới nóng, ko viêm ko nóng)

BC tăng có thể do pứ viêm cấp (để dọn dẹp ổ máu), ko cần do nhiễm (có thể ưu thế neutro)

Hemophili

Xh nhẹ (da): ko đtri

Xh tb (da, niêm, khớp, cơ): đtri, mốc: nângytđm lên 30%-40%

Xh nặng (nội tạng: tiểu ra máu, cầu ra máu, xh não): nâng 80-100%

1IU YT 8 / kg cân nặng -> nâng YT 8 lên 2% -> muốn nâng lên 30%: 15IU/kg/1 lần truyền, nâng lên 40%: 20IU

T1/2 = 8-12 h -> sau 8 hoặc 12h phải tái truyền YTĐM (XH não: chọn mốc 8h do xài nhanh hơn; xh niêm: 12h), nhưng liều sau ko cần full như liều đầu -> giảm ½ hoặc 2/3, các lần sau cũng như vậy

Tổng tgian truyền: xh khớp thường 2-3 ngày là hết (tgian cho phép)

Quá 2-3 ngày: nếu đã truyền đúng, đủ liều: có thể do kháng đông lưu hành chống YTĐM

→ Làm XN TCK và TCK hh (tỉ lệ 1:1) -> YTĐM có nồng độ

min là 50%

Thiếu đơn thuần: TCK kéo dài, làm TCK hh -> trở về bth (do YTĐM đạt nồng độ ít nhất là 50% -> > 30%)

TCK hh kéo dài: có kế lưu hành

Nguyên tắc đtị Hemophili: RICE (elevation: nâng cao chân, nâng YTĐM)

Chân nghỉ ngơi, hạn chế vd, cố định khớp cũng dc, nếu ko thì hạn chế vd, có thể băng ép bằng đá: đá giúp co mạch, giảm đau, băng ép làm cho máu ko chảy dc -> giảm chảy máu

GAN LÁCH TO

- Giới hạn bình thường (dưới bờ sườn)
 - < 1 tuổi: gan < 2cm, lách < 1cm
 - 1-5t: gan < 1 cm
 - > 5t: sờ thấy là bệnh
- Thở ra hít vào ko làm di lệch quá 1cm