

Lý do tại sao chọn mốc 3-6 tháng để xác định bệnh mạn tính?

3 tháng là mốc để cơ thể (1) hoặc không biểu hiện bệnh lý rõ ràng, nhưng có các biểu hiện của đáp ứng bù trừ (nếu cơ thể thích ứng tốt), tuy nhiên đáp ứng điều trị không nhiều >>> tình trạng **mạn**, hoặc (2) biểu hiện ra tình trạng bệnh lý rõ ràng, rõ ràng (nếu cơ thể không thể thích ứng), đáp ứng điều trị tốt >>> tình trạng **cấp**

>>> 3 tháng là đủ để xác định được các tính chất của tình trạng bệnh lý mạn tính, đánh giá mức độ đáp ứng điều trị, để có thể phân biệt được với một tình trạng cấp tính

Khám lòng bàn tay thì so sánh với ai?

So sánh với bàn tay của mình. Không so với người trong gia đình vì: có thể là bệnh di truyền, và người trong gia đình có cùng chế độ ăn uống với em bé.

Cơ chế bù trừ trong thiếu máu? Diễn tiến của thiếu máu trong các bệnh lý?

Trong thiếu máu, hay trong thiếu thể tích tuần hoàn nói chung:

+ **Thay đổi đầu tiên, sớm nhất: tăng nhịp tim**

+ Trong một số tình huống, sau khi tăng nhịp tim xong thì sẽ dẫn tới **kích hoạt những hệ thống >>> nhằm mục đích tăng thể tích huyết tương**, thông qua việc giữ nước lại >>> mục tiêu là duy trì được thể tích tuần hoàn

+ Trong trường hợp đã tăng giữ nước, nhưng vẫn không duy trì được >>> tiến tới bước tiếp theo là **co mạch**

Đối với những trường hợp diễn tiến mạn tính cũng sẽ tăng tuần tự như vậy.

Với những đứa chỉ thiếu máu ở mức độ trung bình, chưa qua mức độ nặng quá nhiều >>> những đứa đó đa phần sẽ tăng nhịp tim, nhưng hoạt động cơ thể của nó vẫn bình thường, nhờ vào cơ chế đầu tiên.

Cơ chế thứ hai, khi bắt đầu tăng nhịp tim mà cơ thể vẫn cảm giác không đủ, tưới máu không hiệu quả cho các cơ quan cần thiết >>> tăng thể tích đồ đầy bằng cách giữ nước, nó cần thể tích lòng mạch trước còn có phải máu hay không thì không cần biết; **biểu hiện tăng thể tích lòng mạch là tăng huyết áp tâm thu**.

Khi tăng thể tích lòng mạch không hiệu quả nữa >>> **co mạch làm tăng huyết áp tâm trương**
→ Đó là những diễn biến từ từ của những em bé thiếu máu mạn, mà không được cung cấp máu đầy đủ, thì cơ thể sẽ có những cái phản xạ như vậy. Do đó, khi khám phải để ý những dấu hiệu này để đánh giá: thiếu máu mạn, có bù trừ hay không, bù trừ đang ở mức độ nào.

Có thể đánh giá được mức độ thiếu máu, và thứ hai là tình trạng thiếu máu này có lâu thật lâu hay không, vì những đứa mà quá lâu nhưng thiếu máu luôn luôn giữ ở mức độ trung bình sẽ khác với một đứa thiếu máu quá lâu nhưng thiếu máu giảm dần theo thời gian.

+ Những em bé **thiếu máu mà giảm dần theo thời gian >>> có đường mất dần theo thời gian >>> có thể tán huyết hoặc xuất huyết dần theo thời gian**.

+ Những đứa mà **thiếu máu mà đa phần giữ ở mức độ cố định, và trong thời gian rất rất lâu nó mới bắt đầu rút xuống >>> thường sẽ liên quan tới sản xuất**: trong giai đoạn đầu nó sẽ cố gắng nó sản xuất, hoặc huy động hết khả năng sản xuất nên mức độ thiếu máu của nó sẽ giữ, nhưng tới mức độ thiếu quá mức, **không thể bù trừ được nữa thì nó sẽ tụt rất nhanh**.

+ Thời gian của những đứa mà liên quan tới tán huyết, xuất huyết là nó tụt đều đặn giống như là đường đi xuống từ từ từ từ, còn những đứa mà do thiếu nguyên liệu sản xuất, thì nó sẽ cố

gắng duy trì, nó sẽ có 1 đoạn bình nguyên thay đổi không quá nhiều, cho đến khi nó không còn gì nữa thì nó sẽ tụt xuống rất là nhanh

>>> Đa phần khi mà hỏi bệnh sử thiếu máu thiếu sắt, tụi nó sẽ có 1 đặc điểm là có thể chịu đựng được 1 thời gian rất là dài, và sau đó nó phải có 1 cái sự kiện gì đó, có thể vô 1 cái nhiễm trùng, hoặc 1 bệnh cảnh nặng mới đẩy nó vô nhập viện để truyền máu, điều trị >>> đó là đoạn dốc cuối cùng sau đoạn bình nguyên của tụi nó. Còn những đứa mà Thalassemia hoặc XH rỉ rả, là tụi nó là 1 bệnh sử cứ nặng dần đều, dần đều đi xuống, và gần như là nó không có 1 cái sự kiện nào để thúc đẩy nặng nề hơn. Nên hỏi bệnh phải hỏi là “thiếu máu có cái gì làm nó tăng lên hoặc giảm xuống hay không” >>> cái đó chứng tỏ là diễn tiến của thiếu máu có 1 cái gì đó thúc đẩy hoặc kèm theo.

Lưu ý khi hỏi “ảnh hưởng của thiếu máu đến sinh hoạt của BN”

Phụ thuộc vào độ tuổi mà mình hỏi

+ Ví dụ đứa bé 3 tuổi rưỡi, thì “chậm tiếp xúc”, “bỏ ăn”, “mệt mỏi”, “chậm vận động” là mấy cái mình hỏi được.

+ Nhưng đối với mấy đứa bé hơn, ví dụ 3-6 tháng, thì thường triệu chứng sẽ không rõ, và thường triệu chứng chỉ có là “lừ đừ, ngủ nhiều” là chủ yếu, hoặc “không tiếp xúc, không chơi” có nghĩa là nó dậy nó ăn, ăn xong nó ngủ, ngủ xong lại dậy quấy quấy rồi lại ngủ >>> khi người nhà than phiền như vậy, thì phải so sánh với cái thời em bé nó bình thường, thời đó cách đây bao lâu.

+ Những đứa mà be bé be bé <12 tháng, khả năng tiếp xúc của nó với môi trường bên ngoài ít thì triệu chứng thấy nó bắt đầu bỏ ăn, bỏ chơi thì thường đó là bắt đầu của thiếu máu nặng rồi.

+ Còn những đứa mà lớn hơn, bắt đầu bỏ ăn bỏ chơi thì thường của nó vẫn là còn ở mức trung bình – chấp nhận được, còn những đứa lớn mà nếu thiếu máu nặng thì người nhà sẽ khai 1 câu rất kinh điển, là “thấy nó nằm 1 chỗ” là đó là thiếu máu nặng.

Những em bé mà Thalassemia truyền máu nhiều lần, có những đợt nó sẽ vô rất là tươi tắn, thì thường HCT của nó sẽ ở mức độ trung bình, Hb mức độ trung bình. Nhưng nếu người nhà chỉ cần đợi khoảng 2 tháng, hoặc theo 2 3 tuần sau thời gian mình hẹn, do có vấn đề gì mà nó không đi kịp >>> sẽ thấy nó là 1 đứa nó chỉ có ngồi 1 chỗ, biểu ngồi đâu là ngồi đó, xong nó ngủ trên ghế luôn, hoặc nó có thể ngủ bất kỳ lúc nào. Đó là triệu chứng thường gặp nhất.

→ Do đó khi đi LS thì phải xem là ở độ tuổi đó, hỏi điều đó có phù hợp hay không.

Triệu chứng kèm theo quan trọng

Triệu chứng kèm theo, đa phần mình hỏi là để mình phân định nguyên nhân hoặc mức độ. Còn việc có hay không có thiếu máu, thời gian mạn tính cấp tính thì thường mình sẽ hỏi bằng những câu hỏi khác ở phía trên.

Bệnh sử để hỏi ra triệu chứng kèm theo, thì đa phần liên quan tới phần để phân mức độ và nguyên nhân.

Trong phần nguyên nhân, tại vì triệu chứng của sốt, ho, sổ mũi, tiêu chảy,... thì hỏi nó sẽ ra. Còn triệu chứng rất dễ bị bỏ sót, đó là triệu chứng của màu nước tiểu. Màu nước tiểu sẽ quyết định việc chẩn đoán hội chứng tán huyết có hay không có, và tán huyết gì; trong tán huyết có triệu chứng vàng da, nếu có thì thường người ta sẽ thấy liền, nên triệu chứng này thì ít khi nào bỏ sót, còn triệu chứng nước tiểu sẽ bị bỏ sót rất nhiều >>> phải hỏi triệu chứng nước tiểu.

Tại sao cần hỏi tiền căn gia đình sỏi mật/cắt túi mật?

Để định hướng đến các bệnh lý tán huyết di truyền. Do có sự gia tăng thành phần biliubin trong máu do tán huyết nên sẽ tăng hình thành sỏi.

Những người mà liên quan đến các bệnh lý tán huyết mà có sỏi kèm theo, thì thường đa phần sỏi của người ta là sỏi không cần quang. Cấu trúc thành phần sỏi sẽ khác với sỏi do nhiễm trùng, KST. Đặc biệt, sỏi của nó thường thường là sỏi bùn mật chứ không phải là viên sỏi, mà là cặn bùn là chủ yếu.

Bệnh lý gì phải cắt lách từ rất sớm (khác với Thalassemia)

Bệnh hồng cầu hình liềm.

Những đứa trẻ hồng cầu hình liềm sẽ được khuyến cáo cắt lách từ rất sớm, sớm hơn cả Thalassemia. Vì người ta thấy những đứa cắt lách sẽ giảm được nguy cơ. Thêm nữa, bệnh này thường ở những nước phát triển nên dù có cắt lách sớm, người ta vẫn có biện pháp phòng ngừa nhiễm trùng cho nó nhiều.

Hồng cầu hình liềm là 1 bệnh lý rất đặc biệt, nó giống như bệnh Thalassemia ở nước mình, thì hồng cầu hình liềm nó là prevalence ở các nước châu Âu, các nước Bắc Mỹ. Thì nó có những đặc thù riêng, điều kiện riêng, thì một trong những điều kiện đó là người ta có thể khuyến cáo cắt lách sớm hơn rất nhiều so với Thalassemia.

Nhưng phải nhớ, ở Việt Nam thì phải nhớ là “để cho BN Thalassemia sống với lách của họ”, có nghĩa là hạn chế cắt lách trừ khi nào có biến chứng thì thôi.

Chẩn đoán thiếu máu

Phải có đủ 4 thành tố:

- (1) Có thiếu máu?
- (2) Cấp hay mạn tính?
- (3) Mức độ thiếu máu?
- (4) Nguyên nhân thiếu máu?

Chẩn đoán phân biệt, nếu em bé vô diễn hình với 1 hội chứng thiếu máu gan lách to thì phải nghĩ tới bệnh cảnh tán huyết ngoại mạch, hoặc là bệnh cảnh tiêu hụt đi ở hệ võng nội mô.

Nếu là tán huyết ngoại mạch liên quan tới gan lách, hoặc tiêu hao ở hệ võng nội mô thì đương nhiên chẩn đoán phân biệt với nguyên nhân tán huyết ngoại mạch phải để lên trước.

Nhớ là tán huyết miễn dịch nó có 2 cơ chế cùng 1 lúc, vừa nội mạch vừa ngoại mạch. Còn tán huyết do viêm nhiễm mạn, do thiếu máu thiếu sắt thì thường không liên quan gì tới gan lách.

+ Tán huyết ngoại mạch, thì ngoài bệnh lý Thalassemia, thì sẽ có các bệnh lý hemoglobin nói chung, hoặc là các bệnh lý hồng cầu nói chung, có thể là HC hình cầu, HC hình liềm, HC hình oval,... hoặc bệnh lý tán huyết di truyền của hồng cầu nói chung là được.

+ Nói chung, khi đã nghĩ nhiều là Thalassemia thì phân biệt phải nghĩ tới các bệnh lý mạn tính khác, mà là tán huyết ngoại mạch. Khi nào thì nghĩ tán huyết ngoại mạch? Tiêu tiểu bình thường/không hỏi được/không cung cấp >>> không phải là bệnh lý tán huyết nội mạch rõ, nếu có kèm theo gan lách to >>> tán huyết ngoại mạch.

Thể phụ thuộc hay không phụ thuộc truyền máu?

Xét về mặt lâm sàng, nó sẽ phụ thuộc vô diễn tiến của bệnh nhân.

Nghĩa là có những đứa, lúc tại thời điểm chẩn đoán này, thì mình đặt tiêu chuẩn là có truyền hay không truyền. Và khi nó có diễn tiến cần hay không cần cái đó, thì lúc đó mình mới phân định ra được là phụ thuộc hay không phụ thuộc truyền máu.

Nó có 1 số yếu tố khiến cho các BS có thể trở thành “thầy bói”, có nghĩa là sẽ “bói” ra được là đứa này khả năng nó sẽ **phụ thuộc/không phụ thuộc truyền máu**.

(1) **Đầu tiên là tuổi.**

(2) 1 cái quan trọng là phải làm ra được cái **cấu trúc đột biến**, thì người ta ghi nhận có 1 số loại đột biến nó sẽ phụ thuộc truyền máu, hoặc có 1 số đột biến nó sẽ không phụ thuộc truyền máu >>> khi đó, đó là điểm thứ 2 giúp mình ghi nhận

(3) Thứ ba là cái **diễn tiến thiếu máu trên LS**, hoặc **nhu cầu cần, hoặc hoàn cảnh ở thời điểm hiện tại**. Nếu 1 đứa mà nó vô, có nhiều đợt nhiễm trùng, hoặc khi nó tăng cân, hoặc khi nó dậy thì >>> lúc đó nó mới bị vô truyền máu, hoặc lúc đó nó mới phát hiện ra thiếu máu >>> không phụ thuộc truyền máu, do đó hoàn cảnh khởi phát điều trị đầu tiên sẽ giúp mình phân định là phụ thuộc hay không phụ thuộc truyền máu.

Ví dụ em bé 3.5 mới xuất hiện lần đầu tiên thì khả năng phụ thuộc truyền máu của nó với khả năng không phụ thuộc là 50/50, tại vì **nếu phụ thuộc truyền máu đa phần sẽ xuất hiện rất sớm, <1 tuổi luôn, hoặc là từ 1-2 tuổi, nhưng thường nhất là 9-12 tháng**, là phụ thuộc truyền máu nặng. Còn những em bé mà **không phụ thuộc truyền máu**, thì **thường tuổi khởi phát sẽ trễ hơn nhiều, 3 tuổi 5 tuổi 7 tuổi**.

+ Thể hemoglobin trên điện di cũng gợi ý có phụ thuộc hay không. Nếu nó là 1 ca beta-Thalassemia đơn thuần, hoặc là 1 ca alpha-Thalassemia, hoặc alpha-Thalassemia mà không có HbH hoặc Hb Bart thì nó khác. Nếu 1 đứa beta-Thalassemia/HbE thì thầy bói nói rằng, những ca **beta-Thalassemia/HbE thì thường đa phần là phụ thuộc truyền máu**. Và chưa kể những trường đó nhiều khi **phải cắt lách sớm**. Đa phần là như vậy, vì cái thể của nó nặng.

+ Nếu các yếu tố này conflict với nhau, và mình không còn đủ dữ kiện để bói ra ca này >>> tốt nhất là không nên kết luận phụ thuộc hay không phụ thuộc truyền máu. Đặc biệt là mấy ca mới lần đầu tiên được chẩn đoán >>> sẽ không chắc được cái diễn tiến, thì sẽ không nên kết luận là có phụ thuộc hay không.

+ Với những đứa mới chẩn đoán lần đầu, thể TDT hay NTDT sẽ không có làm 1 câu hỏi lớn, mà **câu hỏi lớn ở lần chẩn đoán đầu tiên là “ca này hiện tại có quyết định phải truyền máu hay không”, và “chế độ theo dõi sau truyền máu sẽ là như thế nào”, chứ không phải thể của nó là gì**. Thể đó nó sẽ cho người BS tiếp nhận ở lần thứ 2, thứ 3, nhưng với BS tiếp nhận lần đầu thì **câu hỏi đặt ra sẽ là “có nên truyền máu hay không, nên truyền như thế nào, bao nhiêu lâu sẽ truyền lại,...”**

Có chỉ định truyền máu hay không?

Tiêu chuẩn truyền máu lần đầu của Thalassemia là:

- (1) Hemoglobin dưới 7.0 g/dl, **nhưng phải thử 2 lần cách nhau 2 tuần và không có nhiễm trùng (là câu điển hình hỏi thì)**
- (2) Hemoglobin >7.0 g/dl nhưng có 1 trong các biểu hiện như: mặt biến dạng, gãy xương, tạo máu ngoài tuỷ, chậm tăng trưởng

Nguyên tắc truyền máu

+ Đối với tất cả chế phẩm máu: khi đem ra ngoài thì thời gian sử dụng là **chỉ trong 4 tiếng**, và sau khi đem ra ngoài thì **không trả về ngân hàng máu lại được**

+ Cách sử dụng hiệu quả: tính toán sao cho thể tích đi vào trong vòng 4 tiếng, và phải phù hợp với tốc độ truyền cần thiết của BN. Với những đứa thiếu máu mạn, mà mức độ nặng, VD như hemoglobin 3 4g thì lúc đó phải truyền rất chậm, người ta khuyến cáo có thể là chỉ 1-2ml/kg/hr thôi, nhưng mà thiếu máu **mức độ trung bình thì truyền có thể lên 2-3 hoặc có thể lên 4 mL/kg/hr luôn cũng được.**

>>> Nên có thể thời gian truyền ở mấy đứa đó rút ngắn, không phải là 4 tiếng mà có thể 3 tiếng. Nguyên tắc thì thường đối với những đứa **không thiếu máu quá nặng, thì truyền số mL/hr bằng số cân nặng của đứa trẻ x3**. Ví dụ, đứa nhỏ 15kg thì có thể truyền tốc độ là lên được 4.5ml/hr, hoặc thấp hơn cũng được nhưng phải không được quá 4 tiếng.

Điện di trong chẩn đoán Thalassemia?

+ Khi có chẩn đoán Thalassemia, thì đa phần SV sẽ nói là điện di bình thường >>> không nghĩ Thalassemia. Nhưng điện di nó vẫn chỉ là 1 xét nghiệm giúp chẩn đoán, chứ không phải là tiêu chuẩn vàng chẩn đoán Thalassemia. Chưa kể là đối với **các thể Thalassemia thì chỉ có beta-Thalassemia mới có liên quan nhiều tới điện di**, trong khi đó **alpha-Thalassemia thì tỷ lệ phát hiện được trên điện di chỉ là khoảng 30-40% thôi**, chứ không phải phát hiện hoàn toàn tất cả các thể alpha-Thalassemia, hay các bệnh lý hemoglobin hoặc thalassemia nói chung.

>>> Phải có tư duy rằng là, bệnh nhân **biểu hiện lâm sàng + khám lâm sàng + công thức máu hồng cầu nhỏ nhược sắc + điện di >>> thì mới nghĩ nói là thalassemia**, tức là phải cộng hợp 3-4 yếu tố cùng 1 lúc, **chứ không phải là điện di bình thường em loại trừ thalassemia, hoặc điện di bất thường chắc chắn là thalassemia.**

Nhắc lại: **điện di không phải tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán**, mà chỉ là xét nghiệm hỗ trợ chẩn đoán mà thôi.

Điện di trong thiếu máu thiếu sắt?

+ **Thiếu máu thiếu sắt ở mức độ nặng cũng có thể làm thay đổi điện di, theo hướng làm tăng A2**. Lý do là vì HbA2 cũng như HbF, người ta gọi là "Hb cứu cánh", tức là những Hb mà giúp cho cơ thể trong giai đoạn có thiếu máu. Mà vì như vậy, nên trong những thiếu máu cấp tính có thể làm tăng 1 phần % của những Hb này lên, nhưng nó cũng không tăng tới mức có thể chẩn đoán ra được bệnh. Nhưng vì nó làm tăng một phần như vậy >>> có thể làm cho người đọc kết quả sẽ đọc sai lệch

>>> **Khi điều trị thiếu máu thiếu sắt ổn định, người ta sẽ làm lại điện di hemoglobin.**