Bệnh Hemophilia

1. Cơ chế bệnh sinh
2. Chẩn đoán bệnh (LS+CLS)
3. Điều trị
4. Phòng ngừa
5. Định nghĩa
6. Phân loại: Theo thứ tự phát hiện ra bệnh

Hemophilia có thể chỉ có ở nam hoặc nam lẫn nữ tuỳ loại Hemophilia

Ít gặp người Trung hoa

1. Cơ chế Cục máu đông

Nếu Cục máu đông không hình thành/ không bền vững 🡪 chảy máu

TQ,TCK không đánh giá yếu tố XIII

* Ls: trẻ xuất huyết, bilan chức năng đông máu thường quy bình thường có thể do yếu tố XIII

Con đường đông máu nội sinh: XII,XI,IX,VIII 🡪TCK

Con đường đông máu ngoại sinh: VII 🡪 TQ

Đường đông máu chung : X,V,II,I 🡪 TCK, TQ

Cách nhớ :

Nhiều chữ cái TCK, nhiều YTĐM : Nội sinh

Ít Chữ cái TQ, ít YTĐM : ngoại sinh

VD: TCK kéo dài, TQ bình thường: đường đông máu chung bình thường, Bất thường đường đông máu nội sinh. Có khả năng là Hemophilia 🡪 xét tần suất mắc bệnh Hemophilia A 80% 🡪 định lượng yếu tố VIII 🡪 IX 🡪 XI

TQ kéo dài, TCK bình thường 🡪 Định lượng yếu tô VII

TQ, TCK cùng kéo dài 🡪 Con đường chung có vấn đề

1. Cơ chế bệnh sinh

|  |  |
| --- | --- |
| Liên quan cầm máu ban đầu thường do XHGTC | Liên quan cầm máu huyết tương - Hemophilia |
| bệnh sử  xuất hiện thường tự nhiên/ khi xuất hiện yếu tố MD  nếu Bẩm sinh xuất hiện độ tuổi sớm hơn  Thăm khám  Dạng XH Petechia, bầm máu kích thước nhỏ  vị trí  da niêm  xử trí cầm máu ban đầu  chèn gạc (Giúp thành mạch co , TC kết dính tốt hơn) | bệnh lí bẩm sinh, di truyền hoặc mắc phải do đột biến xuất hiện trong quá trình sống (10%)  Bệnh sử :  Xuất hiện sau té xuất huyết nên độ tuổi bé biết bò biết đi có va chạm, ít khi xuất hiện do vết cắt  Tiền căn:  Bản thân :XH Khó cầm, nhổ răng khó câm  Gia đình  Thương gặp Hemophilia A, B 🡪 Tiền sử gia đình ngoại, cậu, an hem họ hang bạn dì, ông bà ngoại  Tham vấn: giải thích riêng mẹ/ thăm dò ý kiến của bố  Thăm khám  Dạng XH mảng bâm lớn, máu tụ  Vị trí XH điển hình khớp lớn (khớp gối, khớp hang, khớp cổ tay cổ chân, đặc biệt ái lực những vị trí khớp đã từng xuât huyết 🡪 xuất huyết tái lại nhiều lần tại 1 khớp🡪 sau XH phản ứng viêm tại chỗ 🡪 di chứng về khớp: cứng khớp, biến dạng khớp, dính khớp, teo cơ 🡪 cần chẩn đoán điều trị sớm)  \*\*\*\*XH khớp:   * *Chẩn đoán* sưng + nóng +- đau pb Viêm khớp NTrùng giống NT huyết(vẻ mặt NT, sốt cao, bé mệt) * *Xử trí*:   *tư thế nằm* chức năng sinh lí tốt nhất (VD: Gối – tốt nhất để thẳng vì cứng khớp vẫn có thể đứng được còn gấp gối sẽ giữ tư thế ngồi. chú ý đau xu hướng duỗi chân 🡪 đi bằng ngón. Vì vậy cần chỉnh khớp cổ chân vuông góc 🡪 đi dc trên bàn chân  *Khi ổn định trình trạng xuất huyết:* tập vật lí trị liệu, chú ý nhẹ nhàng không nhiêù  cơ quan sâu như cơ, nội tạng não  CLS  CTM: TC không giảm  TCK kéo dài, TQ bình thường  TCK gián biệt 🡪 bán định lượng, xác định loại Hemophilia   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | TCK bn | TCK bn + h. tương hút bằng BaSO4 (hút IX) | TCK bn + h. thanh (mất VIII) | Kết luận | | Dài | Bình thường | Dài | Thiếu yếu tố VIII | | Dài | Dài | Bình thường | Thiếu yếu tố IX | | Dài | Bình thường | Bình thường | Thiếu yếu tố XI |   Định lượng yếu tố VIII, IX,XI 🡪 xác định Hemophilia A,B,C và mức độ xuất huyết do nguy cơ xuất huyết tự nhiên không cần va chạm  xử trí cầm máu phải truyền yếu đông máu |

Nguyên tắc điều trị:

* Điều trị sớm 🡪 Giảm Biến chứng, di chứng
* Tham vấn di truyền
* Tham vấn chăm sóc: hạn chế va chạm ( tập thể dục)

Hạn chế sử dụng thuốc ( NSAID)

Chủng ngừa tạo MD chủ động trước khi nhiễm VGSV B

Cần thong báo trước bất kì thủ thuật đê chuẩn bị bệnh phẩm (nhổ răng chuẩn bị >30%; mổ xẻ nhỏ 🡪 chuẩn bị >50%; XH nặng(XH não)/ Đại PThuật 🡪 chuẩn bị 100% YTĐM) đê chuẩn bị bệnh phẩm

* Phòng ngừa gia đình:

Theo dõi sản phụ xác định thai trai/ gái 🡪 trai : 50% mang gen 🡪 chọc ối xác định có mang gen / dưỡng thai

Gái 🡪 vẫn giữ thai

* Nguyên tắc RICE

Xử trí tôt RIC thì đa phần không cân bước E

* Thời gian bán huỷ Yếu tố VIII: 8-12h 🡪 tái truyền sau 8-12 giờ
* Công thức: VIII cần bù = Cân nặng x (VIII cần đạt – VIII bn ) x ½

Vd: bn 10 kg,YTĐM VIII 2% (cần Đại PT: VIII cần bù = 10x (100 - 2) x ½

* Thuốc- chế phẩm xử trí

Máu tươi thơi gian bán huỷ ngắn

HT tươi

Kêt tủa lạnh

VIII đậm đặc hoạc tái tổ hợp

Thuốc chống tiêu sợi huyết

Mới – đắt tiền - chưa sử dụng đại trà: VIIa 🡪 đông máu ngoại sinh 🡪 kích hoạt con đường đông máu chung XII, XI, IX, VIII và giúp giảm nguy cơ đã có khang thể lưu hành do truyền máu nhiều lần

* Bảng chế phẩm:

YTĐM VIII: Nông độ càng cao càng tốt vì hạn chế lượng dịch bản chất áp lực thẩm thâú cao vào cơ thể 🡪 OAP, XHnão

YTĐM IX không có chế phẩm chỉ có truyền huyết tương tươi, tối đa 1 lần truyền chỉ tối đa 15-20 ml/kg tương đương nâng dc 15-20% 🡪 XH não / Hemophilia B nguy cơ tử vong cao do không thể bù YTĐM