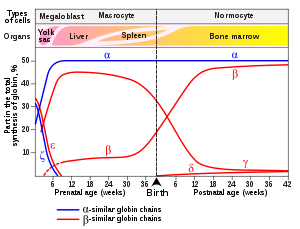
THALASSEMIA

# Định nghĩa

# Cấu trúc Hb

# Thay đổi loại Hb sau sinh



|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Hb Gower 1,2 | ζ2ε2  α2ε2 | Tuần 3- tuần 10 thai kỳ |
| Hb Portland | ζ2γ2 | Các tuần đầu của thai, phù nhau thai đồng hợp tử |
| HbF | α2γ2 | Tuần 6 thai kỳ -> sinh 95% -> 6 tháng tuổi <2% -> trưởng thành ≤ 1% |
| Tăng HbF   * Bệnh huyết học (Thalassemia, tồn tại HbF, HC liềm, suy tuỷ bs…) * Không bệnh huyết học (sơ sinh, sinh non, $ Down, mẹ ĐTĐ, thiếu máu nặng sau xuất huyết…) |
| HbA | α2β2 | Trong thai kỳ 10% -> sau sinh 6-12 tháng-trưởng thành 97-98% |
| HbA2 | α2δ2 | Sau sinh -> trưởng thành 2.1-3.1% |

# Phân loại

## β Thalassemia

Người lành mang bệnh

Thể Trait

Thể nhẹ

Thể trung gian 🡪 Không phụ thuộc truyền máu

Thể nặng

## α Thalassemia

# Cơ chế thiếu máu

Thiếu máu

Tán huyết

Thiếu máu

Gan lách to

Tạo HC không hiệu quả

Tăng đáp ứng

Tăng hoạt động tạo HC tại tuỷ xương

Tăng tái hấp thu sắt vượt quá ngưỡng vận chuyển của Transferrin 🡪 Ứ sắt mô (Fe3+)

# Tiếp cận thiếu máu (MCV <80, MCH <27)

Thiếu máu + Ferritine giảm 🡪 Điều trị thử Fe 🡪 Đánh giá lại sau 3 tháng

Thiếu máu + Ferritine tăng 🡪 Điện di Hb

HbA2 >3.5% 🡪 β Thalassemia + không loại α Thalassemia

HbA2 <3.5%

α Thalassemia

α Thalassemia + β Thalassemia

Tăng HbF (>5%)

Bẩm sinh, di truyền

HbF tăng do bản chất bệnh

HbF tăng do NN khác

Mắc phải 🡪 Loạn sinh tuỷ

# Biến chứng

Thiếu máu

Biến dạng xương

Tăng đông

Truyền máu

Lách to

Quá tải sắt: Tổn thương tb nội mạc 🡪 dễ tăng đông

Ứ sắt 🡪 Tổn thg cơ quan: Suy tuyến yên, suy giáp, suy sinh dục (chậm dậy thì/ nữ 13 tuổi, nam 14 tuổi)

# Nguy cơ tắc mạch máu não

# Ứ sắt

## Gợi ý

## Chẩn đoán

Ferritine >1000

Sinh thiết gan

XN đo nồng độ sắt trong gan: SQUID

MRI

# Thải sắt

Truyền 250 ml HC lắng 🡪 Ứ 125 mg Fe

## Các loại thuốc

Desferroxamine: 1 phân tử gắn 1 Fe 🡪 TTM

Deferiprone: 3 phân tử gắn 1 Fe

Deferasirox: 2 phân tử gắn 1 Fe 🡪 Uống

## Chỉ định

Ferritine >1000

## Cách dùng

Desferroxamine 20 – 40 mg/kg TTM 8 – 12h x 6 ngày/tuần

(Deferal 0.5g/ống 🡪 Pha D5% thành dd không quá 10%)

Phối hợp uống Vit C sau 1h truyền Desferal

Cơ chế

Giúp dễ hấp thu sắt do khử Fe3+ thành Fe2+ ở dạ dày, để rồi dễ hấp thu ở ruột 🡪 Phối hợp uống Fe trong điều trị thiếu máu thiếu Fe.

# Truyền máu

## Chỉ định

Hb<7g% x 2 lần liên tiếp cách nhau 2 tuần 🡪 Loại trừ yếu tố làm giảm Hb giả tạo

Hb>7g% + biến dạng mặt, chậm phát triển, gãy xương, tạo máu ngoài tuỷ

## Mục tiêu

Hb 9 – 10.5g% (bình thường)

Hb 11 – 12g% (nặng, biến chứng tim mạch)

## Lượng – tốc độ

Bình thường 10 – 15 ml/kg một lần

Nặng, nguy kịch, nghi ngờ suy tim ≤5ml/kg/lần 🡪 Truyền chậm <2 ml/kg/h

+ Lasix 0.5-1 mg/kg TM trước và ngay sau truyền máu

# Cắt lách

## Chỉ định

Tốt nhất > 6 tuổi

Lách to kèm

Khoảng cách truyền máu thu hẹp

HCL>250 ml/kg/năm để giữ Hb>10g/dl

Lượng HCL tăng gấp 1.5 lần so với các lần truyền máu trước

Cường lách: Lách to độ III, IV + giảm 2/3 dòng tế bào máu

🡪 Luôn loại trừ các nguyên nhân khác gây tăng nhu cầu truyền máu

## Chuẩn bị

### Chích ngừa:

PC NMC: ít nhất 2 tuần trước cắt lách, sau đó mỗi 3 – 5 năm

Cúm: ít nhất 2 tuần trước cắt lách, sau đó mỗi năm

### Chuẩn bị tiền phẫu

## KS dự phòng sau cắt lách

PNC V 250mg (400000UI) x 2 lần/ngày suốt đời

## Biến chứng sau cắt lách

Sớm

Xuất huyết, xẹp phổi, áp xe dưới hoành

Tăng TC sau PT: > 1000000/mm3 -> ASA 80 mg/kg/ng

Huyết khối TM lách

Lâu dài

Nhiễm khuẩn PC 75%, HiB, NMC,Gr(-)

NKH sau cắt lách nặng

Đột ngột

Sốt, ớn lạnh, ói, nhức đầu

🡪 Tiến triển nhanh: Sốc, DIC, xuất huyết thượng thận ($ Waterhouse

Friederichsen)

🡪 Tử vong 50%

SR nặng

# Tầm soát Thalassemia

Trước hôn nhân

CTM (vợ + chồng) 🡪 Ferritine, điện di Hb 🡪 XN gen

Trước làm tổ (thụ tinh nhân tạo, trước khi đưa phôi vào buồng tử cung)

Chọc ối sau 20 tuần

Sơ sinh

# Tình huống

## Thalassemia + đau đầu

### Nguyên nhân

VMN mủ, áp xe não/ tắc mạch (đb khi cắt lách)

Viêm xoang, viêm tai giữa

U tạo máu ngoài tuỷ

Điều trị Interferon

Khác

### Xử trí

Bệnh sử, khám lâm sàng

CT scan 🡪 loại XH dưới màng cứng, trong màng nhện, nhồi máu não (>5mm)

CDTL 🡪 loại VMN

## Thalassemia + RLTG

### Nguyên nhân

Rối loạn nhịp (ứ sắt)

Thuyên tắc phổi

XHTH: Thuốc, cường lách

Hạ HA tư thế

## Thalassemia + đau ngực

Gãy xương

Viêm màng ngoài tim

$ vành cấp

Suy tim 🡪 Nghĩ suy tim do ứ sắt 🡪 Chỉ định thải sắt TTM

Thuyên tắc phổi

## Thalassemia + khó thở

Tại tim

Loạn nhịp tim

Suy tim

Viêm màng ngoài tim

Tại phổi

Thuyên tắc phổi

Tăng áp phổi: Thiếu oxy mạn 🡪 tổn thương tb nội mạc 🡪 giảm tiết NO 🡪 tăng kháng lực

## Thalassemia + đau lưng

Tìm bất thường TK: Dấu TK khu trú,…

X quang, MRI: Loãng xương, gãy xương trong Thalassemia

## Thalssemia + đau bụng

Bụng ngoại khoa

Bụng nội khoa