**Trình bệnh hemophili A**

Phần chữ màu đen là phần cô sửa; phần chữ màu nâu là đặc điểm lâm sàng, chẩn đoán và điều trị của bn được trình

Bệnh án:

* Nam, 6 tuổi, ở Đắc Lắc, nhập viện vì bệnh viện Đắc Lắc chuyển với lý do hậu phẫu ngày 4 u xương bàn chân bên T/b thalassemia, có biến chứng rối loạn đông máu
* Cách 1 tháng pé sưng bàn chân T, khám chẩn đoán u đại bào xương 🡪 phẫu thuật, chảy máu ko cầm, XN: thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc (Hb 5,5g/L, tiểu cầu 156K, bạch cầu 17K); TQ 15, TCK 55,9, INR 1,18, fibrinogen 1,9g/l, đã truyền máu tươi 5 đơn vị, kháng sinh, chích vit K. không sốt, không vàng da; tiểu vàng trong.
* Lúc nhập viện: Pé tỉnh, da xanh, chi ấm, HA 160, ko sốt.
* Tiền căn: sản khoa bình thường; mổ viêm xương chày lúc 2 tuổi, truyền 1 bịch máu; pé hay than sưng khớp cổ tay, khuỷu, ko đi khám, tự hết; tiêm phải đè 7-8’ mới cầm, nhổ răng khó cầm máu, phải dùng thuốc mới cầm; nặng 16kg, cao 113cm 🡪 suy dinh dưỡng mức độ trung bình.
  + Em trai: bị chảy máu khó cầm từ nhỏ, nhiều lần truyền máu, tới 8 tuổi tử vong vì xuất huyết tiêu hóa. Anh của pé ko bất thường gì. Những người khác trong nhà ko ghi nhận bệnh huyết học
* Khám: da niêm hồng nhạt, HA 100/60, M 100, có bầm vết chích, ko sốt, không vàng da, gan lách hạch ko sờ chạm.

# Bệnh sử, tiền căn, khám lâm sàng

* Bé < 3 tuổi thì tiền sử sơ sinh phải khai thác kỹ; còn nếu bé lớn rồi mà ghi tiền sử sơ sinh kỹ quá, mẹ pé ko nhớ, cô nói là ghi xạo
* Chủng ngừa thì phải ghi rõ tiêm mũi nào; ko được ghi “tiêm đầy đủ theo lịch tiêm chủng mở rộng”. nếu nghi xuất huyết giảm tiểu cầu miễn dịch thì phải ghi rõ mũi cuối cùng tiêm cái gì, cách đây bao lâu
* Bé vô vì chảy máu: thì phải phân biệt được xuất huyết này là tại chỗ hay do bệnh huyết học toàn thân: bệnh huyết học thường là xuất huyết nhiều vị trí
* Coi pé có bị các bệnh di truyền ko: cách dễ là coi sự phát triển thể chất và tâm thần vận động. một pé chậm phát triển, kèm với bệnh lý huyết học, có thể nằm trong các hội chứng di truyền: vd như bàn tay 6 ngón, da sậm, khe mắt hẹp là hội chứng Fanconi
* Xuất huyết kèo dài khi nhổ răng: gặp ở răng hàm; còn răng sữa thì chân răng ko sâu nên có thể tự cầm được

# Tóm tắt bệnh án, đặt vấn đề, biện luận

Tóm tắt bệnh án: Phải xác định rõ: bé này bao nhiêu tuổi, giới tính gì, sống ở đâu (Gia Lai, Kon Tum bị giun móc)

Các bước tiếp cận bé bị xuất huyết:

* Có phải xuất huyết ko? Nhiều hay 1 vị trí?
* Dựa vào dạng xuất huyết 🡪 do thành mạch/tiểu cầu hay đông máu huyết tương
* Mức độ
  + Nặng: cần cấp cứu ngay. Vd pé bị nhức đầu, ói máu; mẹ nói ko biết pé bị hemophili A hay B, cần truyền huyết tương tươi đông lạnh ngay, ko chờ kết quả xét nghiệm
  + Trung bình: có thể có thời gian để tìm chuẩn đoán xác định, điêu trị đặc hiêu
  + Nhẹ
* Nguyên nhân

xuất huyết da (purpura) là đặc trưng cho xuất huyết do tiểu cầu; xuất huyết khơp là tiêu chuẩn vàng cho rối loạn đông máu; còn nếu vừa xuất huyết da, vừa khớp thì coi chừng có cả 2 nguyên nhân, trong bệnh cảnh DIC (có vẻ mặt nhiễm trùng nhiễm độc, thiếu máu, vàng da, gan lách to: coi chừng DIC trong bệnh cảnh nhiễm trùng huyết)

Đặt vấn đề:

* Chảy máu hậu phẫu ngày thứ 4 sau phẫu thuật mu bàn chân
* Thiếu máu nặng
* Tiền sử xuất huyết kéo dài sau phẫu thuật và anh ruột bị chết vì chảy máu ko rõ nguyên nhân

Chẩn đoán sơ bộ: hậu phẫu ngày thứ 4 sau mổ u đại bào xương bàn 5 chân T biến chứng chảy máu sau mổ do rối loạn đông máu huyết tương nghi hemophili A – suy dinh dưỡng

Pé này thiếu máu nặng là do xuất huyết; ít nghĩ do thalassemia do pé ko vàng da, gan lách ko to, trước giờ chưa nhập viện lần nào vì xanh xao thiếu máu.

# Cận lâm sàng

Kết quả cận lâm sàng:

* CTM: HgB 8,0, thiếu máu đẳng sắc đẳng bào (pé truyền máu rồi, hiện nay thiếu máu mức trung bình 🡪 trước đó là thiếu máu nặng); bạch cầu bình thường. phết máu ko có giá trị do pé mới truyền máu xong. Tiểu cầu hơi giảm nhẹ 🡪 coi PT, APTT, fibrinogen, D-dimer coi có đông máu nội mạch lan tỏa ko (do bé nằm hậu phẫu lâu, chảy máu nhiều nên có thể có DIC; bé này có PT ko dài, fibrinogen bình thường nên nghĩ xuất huyết kéo dài này là do hemophia thể nặng)
* TCK, TQ; định lượng yếu tố 8, 9 (không định lượng yếu tố 11: do hemophili C rất hiếm; giá thành làm yếu tố 11 rất đắt – 1500K, so với định lượng yếu tố 8 hoặc 9 là 150K). chỉ được ghi hoặc TCK & TQ (theo hệ Pháp) hoặc APTT, PT (theo hệ Anh), nếu ghi TQ và APTT là rớt
  + Bn này TQ ko dài 🡪 tất cả yếu tố trên đường ngoại sinh: 7, 10, 5, 2,1 đều bình thường; TCK dài 🡪 bất thường 8, 9, 11, 12; nhưng thiếu 12 thì ko biểu hiện lâm sàng.
  + Định lượng yếu tố 8 của bn là 1%, yếu tố 9 là 164% 🡪 đủ tiêu chuẩn chẩn đoán hemophili A thể nặng
* Bilirubin bình thường

TCK gián biệt chỉ có giá trị định tính, phân loại được hemophili A, B, C; nhưng ko cho biết mức độ nặng; phải làm 3 lần dễ lộn mẫu. hiện tại ko làm nữa

Chẩn đoán xác định: Hemophili A thể nặng – xuất huyết hậu phẫu bàn chân trái – suy dinh dưỡng

# Điều trị

Điều trị:

* Truyền yếu tố 8
* Rửa sạch, băng bó vết thương (để vết thương hở sẽ chảy máu tiếp tục)
* Giảm đau an toàn

Nâng nồng độ yếu tố 8 cần đạt 60% để cầm máu. Đời sống yếu tố 8 trong huyết tương trung bình 12h, nên nếu xuất huyết nặng thì ngày truyền 2 lần, không có thể truyền ngày 1 lần. máu toàn phần để trong ngăn lạnh vài ngày là ko còn yếu tố 8 nữa (máu mới trong vòng 72h thì mới còn yếu tố 8).

Kết tủa lạnh 50ml/bịch có 75 đơn vị yt 8 (trong kết tủa lạnh có 3 thành phần là yt 8, fibrinogen, yếu tố Von Willebrand).

Tính lượng yếu tố 8 cần truyền = 16kg x (60-1) x 0,5 = 472 UI 🡪 truyền kết tủa lạnh 6 bịch (300ml). pé này nhịp tim ổn định khoàng 100-120, nên có thể truyền 5ml/kg/h 🡪 mỗi giờ truyền 90ml🡪 truyền 3,5h (12h sau truyền lại). ghi y lệnh 90ml/h tức là 30 giọt/phút. Sau khi truyền xong tháo băng ra, rửa vết thương rồi băng ép lại.

Dặn bn sau khi xuất viện: nếu bé té, có vết thương chảy máu thì phải đem vô bệnh viện ngay, ko được uống thuốc lung tung có thể làm xuất huyết nặng hơn; đồng thời nếu có định đi nhổ răng, phẫu thuật thì phải báo cho bác sĩ, phải truyền yếu tố 8 trước khi can thiệp. Chống chỉ định dùng aspirin, transamin

Theo dõi đáp ứng điều trị chủ yếu dựa vào đáp ứng lâm sàng. Thử lại định lượng yếu tố 8: do đây là bệnh di truyền, nên yếu tố 8 nếu ban đầu là 1% thì sau đó cũng ko tăng lên được, trừ khi truyền yếu tố 8 vô, mà đời sống yếu tố 8 chỉ 8-12h; nên nếu đã có chẩn đoán rồi thì thử lại yếu tố 8 sau mỗi lần bị chấn thương, chảy máu sau này là ko cần thiết. chỉ thử khi:

* xuất huyết ko đáp ứng: nguyên nhân có thể do vết thương nặng quá ko đáp ứng; yếu tố 8 truyền vô không đủ, ko có chất lượng; có kháng thể chông yếu tố 8
* xuất huyết nặng: xuất huyết não

# Linh tinh

Bệnh về xuất huyêt: nhiều nhất là XHGTC miễn dịch; sau đó tới các bệnh thiếu yếu tố đông máu di truyền (hemophili). Bệnh về hồng cầu: thường nhất là thiếu máu thiếu sắt, sau đó là thalassemia