**THALASSEMIA**

**I. Đại cương**

- Di truyền lặn NST thường:

- α-thalassemia: 4gen trên NST 16

- β- thalassemia: 2 gen trên NST 11

- Các thể Hb và tỉ lệ BT ở trẻ > 6m

+ HbA1: α2β2 (96%)

+ HbA2: α2δ2 (2%)

+ HbF: α2γ2 (< 2%)

+ HbH: β4

+ HbBart: γ4

**II. Thể bệnh**

**A) α-thalassemia**

**1) Thiếu 1 gen:** Thể ẩn

- MCV, MCH giảm

- Điện di BT

**2) Thiếu 2 gen:** Thể trait

Thiếu máu nhẹ-TB

**3) Thiếu 3 gen:** Bệnh HbH

- Thiếu máu vừa-nặng

- Tán huyết TB, gan lách to

- Xuất hiện HbH, HB Constant Spring

**4) Thiếu 4 gen:** bệnh HbBart

- Phù nhau thai

- Chết trước sinh

**B) β- thalassemia**

**1) Thể ẩn:** MCV giảm

**2) 1 chuỗi β bị đột biến:** Thể trait

- Thiếu máu nhẹ hoặc không

- Gan lách không to, không biến dạng xương

**3) 2 chuỗi β bị đột biến (1 nhẹ-1 nặng):** Thể intermedia

- Thiếu máu nhẹ-TB

- Bắt đầu có gan lách to, biến dạng xương

- Ứ Fe

- HbF tăng

**4) 2 chuỗi β bị đột biến nặng:** Bệnh Cooley

- Thiếu máu nặng

- Gan lách to, biến dạng xương rõ: XQ sọ hình bàn chải

- Ứ Fe nặng: tăng Fe, Ferritin

- HbF tăng

**5) 1 chuỗi β bị đột biến Thalassemia + 1 chuỗi đột biến tạo HbE:** β-thalassemia + HbE

- Thường gặp ở VN

- Thiếu máu, gan lách to nhẹ

- Phát hiện bệnh muộn (3-7t)

- XQ sọ: không có hình bàn chải

- Tăng HbF và HbE

- Thường hiệu quả với cắt lách

**III. LS**

- HC thiếu máu mạn: da xanh, niêm nhợt

- HC tán huyết mạn: VD, gan lách to, da sạm

- Biến dạng xương: bướu trán, bứou đỉnh, xương hàm trên dô, mũi tẹt

- Chậm phát triển CN, CC, chậm dậy thì

- Dễ gãy xương, dễ NT

**IV. CLS**

**A) Thiếu máu tán huyết:**

- Huyết đồ: thiếu máu HC nhỏ nhược sắc

- PMNB: HC hình bia, mảnh vỡ HC, HC có nhân

- Bili GT tăng, Urobilinogen niệu tăng

- HC lưới tăng

**B) Ứ Fe:** Fe, Ferritin tăng

**C) Điện di:**

- HbA1 giảm

- HbA2 và HbF tăng

- Xuất hiện HbH, HbE

**D) XQ sọ:** hình bàn chải

**V. Điều trị**

**A) Truyền máu:**

- CĐ: Hb <7 g/dl

- Mục tiêu: 9-10 g/dl

**B) Thải Fe**

**1) CĐ:** khi có ứ Fe

- Da xạm

- Gan to, chắc

- Tuỵ: ĐTĐ

- Tim: HF

- Ferritin > 1000 ng/mL (chỉ làm lại q3m vì trong GĐ dùng thuốc thải Fe, Fe bị kéo ra ngoài làm tăng Ferritin, không phản ánh đúng lượng Fe trong mô cơ thể)

- Tiền căn truyền máu > 10 lần/y

**2) Điều kiện:** > 3t (do thuốc thải Fe kéo luôn các loại Fe khác ra => làm tổn thương chuỗi xương con gây điếc, gây mù và chậm PT)

**3) Thuốc:**

**a) Desferrioxamine (TTM)**

- CĐ:

+ >3t

+ > 10t và Ferritin cao >2500 ng/mL

- Liều: 20-40 mg/kg truyền 8-12h/đêm x 3-5 đêm/w

- Chế phẩm: (Desferal 0.5g lấy 0.5g Pha Dextrose 5% 100ml) TTM 10ml/h

**b) Deferiprone (u)**

- CĐ: > 10t (do ADR nôn, đau khớp ở trẻ nhỏ nhiều)

- Liều: 50-75 mg/kg chia 2-3 cữ/d x 30d

- Chế phẩm: Deferiprone 0.5g 1v x 3 (u)

**4) Dùng kèm**

**a) Vit C:**

- Sau khi bắt đầu thải Fe 1h (do ảnh hưởng sự peroxide hoá của Fe ở màng lipid TB nên dễ tổn thương màng TB)

- Liều: 3 mg/kg

- Cơ chế: chậm chuyển đổi ferritin sang hemosiderin => Giữ tình trạng thải Fe lâu hơn

**b) Vit E:** bảo vệ lipid màng TB khỏi sự tấn công của các gốc tự do hình thành do Fe huyết thanh tăng

**c) Acid folic:**

- Bù vì tuỷ xương tăng hoạt động dễ thiếu nguyên liệu

- Liều: 5 mg/d

**C) Cắt lách**

**1) CĐ:**

- Lách to độ IV, cường lách, doạ vỡ

- Truyền HCL >250 ml/kg/y để duy trì được Hb >9-10 g/dL

- Khoảng cách giữa 2 lần truyền máu gần lại < 2w

- Khối lượng truyền tăng 150% so với trước đây

- β-thalassemia + HbE

**2) Điều kiện:**

- > 6t: để giảm nguy cơ NT

- Đã chủng ngừa phế cầu, Hib, Não mô cầu trước cắt lách 2-4w

**3) Biến chứng**

- NT: khắc phục

+ Chủng ngừa

+ KS dự phòng: Erythromycin 250mg/d đến 16t

- Tăng TB:

+ BC: thường 25000-30000/mm3

+ TC: thường tronng 7-14d đầu => Dùng Aspirin nếu TC > 900000/mm3 để giảm nguy cơ tắc mạch