**­­**

**Bệnh viện Nhi Đồng 1**

**BỆNH ÁN**

1. **Hành chính:**

* Họ tên bệnh nhi: NGUYỄN HOÀNG GIA N.
* Giới: Nam
* Ngày sinh: 2/6/2017 Tuổi: 10 tuổi
* Địa chỉ: Xã Lương Sơn, huyện Bắc Bình, tỉnh Bình Thuận
* Nhập viện ngày: 10 giờ 30 phút ngày 26/9/2017
* Ngày làm bệnh án: 7h ngày 9/10/2017
* Phòng 8, khoa Ung bướu-Huyết học, bệnh viện Nhi Đồng 2.

1. **Lý do nhập viện:** *Xanh xao* vào ngày thứ 14 của bệnh
2. **Bệnh sử:** Dì bé là người sống chung với bé và khai bệnh

* **Ngày 1-3**: Sau khi truyền máu tại Bệnh viện tỉnh Bình Thuận về, chiều cùng ngày bé sốt không rõ nhiệt độ, không lạnh run, không vã mồ hôi, ho đàm trắng trong lượng ít. Mẹ bé tự cho bé uống ½ viên Paracetamol thì hạ sốt. Kèm sốt trẻ than mệt mỏi nhiều, ù tai, chóng mặt. Trẻ sốt 2 ngày với tính chất tương tự thì hết, ho đàm vẫn còn nhưng lượng ít.
* **Ngày 4-14**: Trẻ thỉnh thoảng có ho đàm ít nhưng mệt mỏi, ù tai, hoa mắt vẫn còn. Người nhà thấy bé ngày càng xanh xao nên đến khám và nhập viện tỉnh Bình Thuận sau đó chuyển Nhi Đồng 2
* Trong quá trình bệnh trẻ ăn uống được nhưng kém, không nôn, không co giật, vẫn tỉnh táo, không khó thở. Đi tiêu dễ, phân vàng, đóng khuôn. Tiểu lượng như mọi ngày, nước tiểu vàng sậm.
  + Tình trạng lúc nhập viện:
    - Bé tỉnh, còn ho ít
    - Môi hồng với khí trời
    - Chi ấm, mạch tứ chi đều rõ
    - Sinh hiệu: Mạch 100 lần/phút; nhiệt độ: 370 C, nhịp thở 20 lần/phút, Huyết áp: 100/60 mmHg, cân nặng: 19kg.
    - Da sậm, môi hồng nhạt. Thở đều êm, phổi không rale. Tim đều rõ. Bụng mềm, gan mấp mé bờ sườn, lách to độ IV. Cổ mềm, các khớp không sưng đỏ.
  + Xử trí lúc nhập viện
    - Astex 1 chai, 5ml x 3 (u)

- Diễn tiến bệnh

+ *Sau nhập viện 1 ngày,* trẻ được truyền 250 ml Hồng cầu lắng, TTM 60ml/giờ; Agifuros 40mg ¼ v (u) trước khi truyền HCL. Trẻ còn ho ít, xanh xao giảm, hết ù tai, chóng mặt.

+ *Những ngày sau,* trẻ hết ho, xanh xao có giảm.

+ *Hiện tại lúc khám*, trẻ không ho, không sốt, tiêu tiểu bình thường.

1. **Tiền căn:**
2. Bản thân:

* Sản khoa:
* Con 1/1, PARA: 1.0.0.1
* Sinh thường, thai đủ tháng.
* Cân nặng lúc sinh: 3,5 kg
* Khóc sau khi sinh, bé khoẻ nằm với mẹ
* Mẹ khám thai đều, thai kỳ diễn tiến bình thường, mẹ không được tầm soát thalassemi lúc mang thai.
* Chủng ngừa: Bé đã tiêm đủ các mũi tiêm theo chương trình tiêm chủng mở rộng. Bé đã tiêm ngừa não mô cầu, phế cầu (2016)
* Dinh dưỡng: hiện tại bé ăn cơm, sữa Nutifood.
* Phát triển thể chất, tâm thần, vận động:
* Trẻ không đi học do sức khỏe kém.
* Giao tiếp tốt, biết vẽ, biết vui đùa với bạn bè.
* Dị ứng: chưa ghi nhận dị ứng thuốc, thức ăn
* Bệnh lý:

+ Lúc 6 tháng tuổi, trẻ xanh xao nhiều nên đến khám tại BV Nhi Đồng 1, chẩn đoán β thalassemi sau đó trẻ được truyền máu 4-6 tuần/lần tại BV Bình Thuận đến nay, tái khám thường xuyên.

+ Cách đây 2 năm, trẻ được cho uống thuốc thải sắt. Sau 2 tuần, vì đau bụng, đau khớp nên ngừng thuốc.

+ Cách đây 1 năm, trẻ bị sốt xuất huyết, điều trị tại BV Nhi Đồng 1 hai tuần thì xuất viện.

+ Tháng 1/2017, trẻ được thải sắt đường tĩnh mạch tại BV Nhi Đồng 1 một đợt.

1. Gia đình:

* Chưa ghi nhận tiền căn bị lao, suyễn, thalassemi.

1. **Khám:**
2. ***Tổng trạng:***

* Tỉnh, tiếp xúc tốt
* Môi nhợt.
* Chi ấm, mạch tứ chi rõ, CRT<2s.
* Sinh hiệu: Mạch: 100 l/p

Nhiệt độ: 37oC

Nhịp thở: 25 l/p

Huyết áp: 90/60 mmHg

\* Phân tích huyết áp

Trẻ 10 tuổi, cao 120 cm 🡪 Percentile 5th

Theo bảng bách phân vị: 90th 112/73 mmHg

95th 116/77 mmHg

99th 123/84 mmHg

🡪 Huyết áp bình thường.

- Da sậm, lòng bàn tay bàn chân nhợt, niêm mạc mắt nhợt, không phù.

* Cân nặng: 19 kg ; Chiều cao: 120 cm

CN/CC: Z-score< -3

CC/tuổi: -Z-score< -3

BMI= 13.19 kg/m2 🡪 -3 < Z-score<-2

🡪 Trẻ suy dinh dưỡng nặng

1. ***Khám vùng***
2. **Đầu mặt cổ:**

* Trán dồ, mũi tẹt, răng hàm trên hô.
* Họng sạch.
* Mũi: không chảy mũi, niêm mạc mũi không đỏ
* Tai: không chảy nước tai, không sưng sau tai
* Mắt: không ghèn, không viêm kết mạc mắt

1. **Ngực:**

* Lồng ngực cân đối, không biến dạng, không sẹo mổ, di động đều theo nhịp thở, không cử động ngực bụng nghịch thường.
* Bé thở đều, tần số 25l/p, không có khoảng ngưng thở, thở không co lõm
* Phổi: phế âm hai bên êm dịu, không rale.
* Tim: f= 100 l/p, đều rõ

1. **Bụng**:

- Cân đối, không bè hai bên, không sẹo mổ cũ, không cử động bụng ngực nghịch thường

- Nhu động ruột: 8 l/p, không âm thổi

- Gõ vang quanh rốn

- Bụng mềm, không u, không đau.

- Gan dưới bờ sườn 1cm, chiều cao gan 12cm, bờ tù, trơn láng, mật độ mềm. Lách to độ IV, trơn láng, mật độ chắc.

- Chạm thận (-), rung thận (-), điểm đau niệu quản (-)

1. **Tiết niệu – sinh dục**: CQSD nam, tinh hoàn đã xuống đến bìu, không hẹp da quy đầu, lỗ quy đầu sạch.
2. **Thần kinh, cơ xương khớp**: cổ mềm, các khớp không sưng, không biến dạng
3. **Tóm tắt bệnh án:**

Bệnh nhi nam, 10 tuổi, NV vì xanh xao, bệnh 16 ngày:

TCCN:

* *Xanh xao*, chóng mặt, hoa mắt, ù tai bắt đầu từ ngày 1 của bệnh, xanh xao ngày càng tăng dần nên NV. Sau NV bé được truyền máu, xanh xao có giảm.
* *Ho có đàm* trắng trong, lượng ít, *sốt nhẹ* khởi phát từ ngày 1 của bệnh. Sau hai ngày hết sốt, ho đàm giảm nhiều, sau nhập viện hai ngày hết ho.
* *Nước tiểu vàng sậm* trong quá trình bệnh.

TCTT:

- *Suy dinh dưỡng nặng*

- *Da niêm nhạt, da sạm.*

- *Vẻ mặt thalassemi*

*- Gan lách to*

- Tim đều, bụng mềm, phổi trong không rale

Tiền căn

*- β thalassemi* chẩn đoán lúc 6 tháng tuổi, truyền máu mỗi 4-6 tuần/lần.

- Từng thải sắt đường uống một lần nhưng phải ngưng thuốc do đau bụng, đau khớp.

**VII. Đặt vấn đề**

- Hội chứng thiếu máu

- Hội chứng huyết tán

- Ứ sắt

- Suy dinh dưỡng nặng

- Ho đàm trắng trong.

**VIII. Chẩn đoán sơ bộ**

β thalassemi, thể nặng, biến chứng biến dạng sọ mặt, ứ sắt, suy dinh dưỡng nặng, cường lách, tổn thương gan – Nhiễm siêu vi hô hấp trên.

**XIX. Chẩn đoán phân biệt**

Thiếu máu mạn, mức độ vừa, do tán huyết miễn dịch, biến chứng ứ sắt, suy dinh dưỡng nặng, cường lách, tổn thương gan – Nhiễm siêu vi hô hấp trên.

**X. Biện luận chẩn đoán**

\* Trẻ có biểu hiện xanh xao, ù tai, chóng mặt, hoa mắt, mệt mỏi, chậm phát triển thể chất từ nhỏ, da niêm nhợt 🡪 Trẻ có hội chứng thiếu máu.

\* Các biểu hiện trên kéo dài, xuất hiện từ lúc trẻ còn nhỏ 🡪 Thiếu máu mạn tính.

\* Mức độ thiếu máu: vừa, vì chưa ảnh hưởng lên huyết động

\* Nguyên nhân: ở bệnh nhi này, ngoài hội chứng thiếu máu, trẻ có hội chứng tán huyết (gan lách to, tiểu vàng sậm, da sậm) 🡪 Nghĩ nhiều huyết tán nội mô mạn là nguyên nhân gây thiếu máu. Các nguyên nhân gây huyết tán nội mô thường gặp:

- ***Thalassemi***: Nghĩ nhiều nhất, vì trẻ có tình trạng thiếu máu mãn tính từ nhỏ, từng được chẩn đoán β thalassemi trước đây, truyền máu nhiều lần, Việt Nam là vùng dịch tễ của thalassemi. Khám có vẻ mặt thalassemi, có hội chứng thiếu máu, hội chứng tán huyết. Đề nghị công thức máu, phết máu ngoại vi, điện di hemoglobin để chẩn đoán xác định.

- ***Tán huyết miễn dịch***: đề nghị Coomb tests.

\* Biện luận β Thalassemi:

- **Thể**: trẻ khởi bệnh sớm, từ lúc 6 tháng tuổi, có thiếu máu, có tán huyết với biểu hiện lâm sàng rầm rộ, biến dạng sọ mặt, chậm phát triển thể chất 🡪 β thalassemi thể nặng.

- **Biến chứng:**

+ *Biến dạng sọ mặt*: nghĩ nhiều vì trẻ có mũi tẹt, răng hàm trên hô, trán dồ.

+ *Chậm phát triển thể chất*: nghĩ nhiều vì trẻ có SDD nặng

+ *Quá tải sắt*: nghĩ nhiều vì trẻ có da sậm 🡪 Đề nghị định lượng Fe, ferritine huyết thanh.

+ *Nhiễm trùng*: chưa nghĩ, vì trẻ chưa cắt lách, khám hiện tại không thấy có hội chứng nhiễm trùng.

+ *Tổn thương gan:* có khả năng vì trẻ có gan to, β thalassemi thể nặng 🡪 Đề nghị xét nghiệm chức năng gan

+ *Cường lách*: nghĩ nhiều, vì khám có lách to độ IV

+ *Tim mạch* (suy tim sung huyết, rối loạn nhịp): không nghĩ vì khám tim không to, nhịp tim đều.

**XI. Đề nghị CLS**

- Công thức máu

- Tổng phân tích nước tiểu

- Chức năng gan, thận, điện giải đồ.

- Định lượng ferritine huyết thanh

- Phết máu ngoại biên

- Điện di hemoglobin

- Coombs test.

- Siêu âm bụng.

**XII. Kết quả CLS**

**1. Công thức máu**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Đại lượng** | **Giá trị** | **Đơn vị** | **Đại lượng** | **Giá trị** | **Đơn vị** |
| WBC | 8.97 | K/uL | RBC | 2.99 | M/uL |
| %NEU | 45.7 | % | HGB | 6.6 | g/dL |
| %LYM | 47.2 | % | HCT | 20.3 | % |
| %MONO | 4.2 | % | MCV | 68.0 | fL |
| %EOS | 0.5 | % | MCH | 22.2 | pg |
| %BASO | 1.0 | % | PLT | 139 | K/uL |
| #NEU | 4.1 | K/uL | MPV | 8.1 | fL |
| #LYM | 4.23 | K/uL |  |  |  |
| #MONO | 0.38 | K/uL |  |  |  |
| #EOS | 0.05 | K/uL |  |  |  |
| #BASO | 0.09 | K/uL |  |  |  |

🡪 Thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc. Bạch cầu, tiểu cầu trong giới hạn bình thường

**2. Tổng phân tích nước tiểu:** không có

**3. Chức năng gan, thận, ferritine huyết thanh**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **SGOT** | 67.7 | <45U/L |
| **SGPT** | 89.2 | <40U/L |
| **Ure** | 3.94 | 1.67-4.49 mmol/l |
| **Creatinin** | 29.0 | 20.33-88.4 umol/l |
| **Ferritine** | >2000 | 12-120ng/ml |
| **Na+** | 135 | 135-145 mmol/l |
| **K+** | 3.5 | 3.5-5.1 mmol/l |
| **Ca2+** | 1.16 | 1.1-1.45mmol/l |

🡪 Tăng men gan, Ferritine huyết thanh tăng rất cao

**4. Phết máu ngoại biên, điện di hemoglobin:** không có

**5. Coombs tests:** không có

**6. Siêu âm bụng**

- Gan, lách to

- Mật, tụy, thận, niệu quản, bàng quang, ruột: chưa ghi nhận bất thường

- Dịch màng phổi: không thấy

- Dịch ổ bụng: không thấy

**XIII. Chẩn đoán xác định:**

β thalassemi thể nặng, biến chứng biến dạng sọ mặt, cường lách, suy dinh dưỡng nặng, tổn thương gan – Nhiễm siêu vi hô hấp trên.