**BỆNH ÁN**

1. **HÀNH CHÍNH**

Họ và tên: HỒ ĐỨC D.

Giới: nam.

Ngày sinh: 08/9/2018 (2 năm 6 tháng tuổi).

Nơi ở: ấp Vĩnh Hòa 4, Vĩnh Hòa Hưng Nam, Huyện Gò Quao, Kiên Giang.

Thời gian nhập viện: 14h ngày 13/3/2021 tại khoa Sốt xuất huyết – Huyết học BV Nhi Đồng 1.

1. **LÍ DO NHẬP VIỆN:** sốt co giật

**N1:** bé ho khan, sổ mũi nước trong, sốt 38,5ºC, có đáp ứng thuốc hạ sốt.

**N2:** bé ho khan không giảm, sổ mũi không giảm, khi đang ngủ, bé đột ngột gồng cứng hai tay hai chân, người nhà kéo hai tay bé ra, hai mắt trợn lên trên, tiểu không tự chủ, không tím tái, sốt 40ºC, kéo dài khoảng 5 phút thì tự hết, sau cơn bé ngủ khoảng 15 phút rồi tỉnh, không có cơn nào khác, bé được cho uống thuốc hạ sốt rồi nhập BV NĐ1.

1. **BỆNH SỬ**

**Tình trạng lúc nhập viện**

Bé tỉnh.

Môi hồng/khí trời.

Chi ấm, mạch rõ.

Sinh hiệu: mạch 120 l/p, nhịp thở 30 l/p, HA 90/60 mmHg, CN 13,5 kg.

Tim đều rõ.

Phổi thô.

Gan lách (?).

Cổ mềm.

Họng sạch.

1. **TIỀN CĂN**
2. **Sản khoa**

Con thứ 2, PARA 2002, sinh thường, đủ tháng, CN lúc sinh 3,3 kg, hậu sản ổn.

Mẹ phát hiện thiếu máu trong thời kì mang thai, điều trị bằng thuốc bổ máu không rõ loại, không điện di Hb, không xét nghiệm cho chồng.

1. **Bệnh lí**

Mẹ thấy bé xanh xao khoảng 1 năm nay, đi khám tư nhiều nơi, được xét nghiệm máu, không điện di Hb, chẩn đoán thiếu máu, điều trị thuốc bổ máu không rõ loại, 3 tháng nay thấy bé xanh xao nhiều hơn.

Từ lúc sinh, bé thường xuyên có những đợt sổ mũi, ho, sốt, tần suất 1 – 2 lần/tháng, chẩn đoán và điều trị tại phòng khám tư.

1. **Phát triển**

Bé đi vững, nói được rõ một câu khoảng 3 – 4 từ.

1. **Dinh dưỡng**

Bé bắt đầu ăn dặm từ lúc 7 tháng tuổi, mỗi ngày ăn 3 chén cơm có đủ thịt, cá, rau, củ kèm uống 2 – 3 hộp sữa (110 ml/hộp).

1. **Tiêm ngừa**

Tiêm ngừa đầy đủ theo TCMR.

1. **Dị ứng**

Chưa ghi nhận.

1. **Gia đình**

Anh họ bên nội mắc Thalassemia.

1. **KHÁM:** N3 sau nhập viện (16/3/2021), lúc 10h
2. **Tổng trạng**

Bé tỉnh, tiếp xúc tốt.

Da niêm hồng nhạt.

Sinh hiệu: mạch 120 l/p, nhịp thở 30 l/p, T 37 độ C.

Chi ấm, mạch rõ.

Không móng sọc.

Kết mạc mắt vàng, da không vàng, niêm mạc dưới lưỡi không vàng.

Da không sạm.

CN: 13,5 kg (CN/T + 0,04 SD à bình thường); chiều cao: 90 cm (CC/T - 0,07 SD à bình thường).

1. **Đầu mặt cổ**

Không u trán, u đỉnh, u chẩm.

Mũi không tẹt.

Hàm trên không nhô.

1. **Họng**

Niêm mạc họng không đỏ.

Amidan không to, không xuất tiết.

Răng không sâu, không gẫy.

Không viền Burton.

1. **Ngực**

Lồng ngực cân đối, di động theo nhịp thở, không ổ đập bất thường.

Tim:

Mỏm tim ở KLS IV, ĐTĐ trái.

Không dấu Harzer, không dấu nẩy trước ngực, không rung miêu.

T1, T2 đều rõ, tần số 120 l/p, không âm thổi.

Phổi:

Rì rào phế nang êm dịu.

Không rale.

1. **Bụng**

Bụng phẳng, di động đều theo nhịp thở, không u sẹo.

Không điểm đau khu trú.

Bờ dưới gan không sờ chạm.

Cực dưới lách dưới bờ sườn khoảng 3 cm.

1. **Thần kinh – cơ xương khớp**

Không giới hạn vận động.

1. **TÓM TẮT BỆNH ÁN**

BN nam, 2 năm 6 tháng tuổi, nhập viện vì sốt N2, có ~~các bất thường sau~~ có các triệu chứng sau:

TCCN:

Sổ mũi.

Ho khan.

Sốt.

Co giật.

TCTT:

Da niêm nhạt.

Kết mạc mắt vàng.

Lách to độ 2.

TC:

Thiếu máu 1 năm, điều trị thuốc bổ không rõ loại (ngày mấy viên hỏi được thì ghi vô luôn).

Anh họ nội bị Thalassemia.

Mẹ bị thiếu máu.

Ghi thêm các triệu chứng âm tính có giá trị: xuất huyết (-), bờ dưới gan không sờ chạm.

1. **ĐẶT VẤN ĐỀ**
2. Thiếu máu tán huyết.
3. Anh họ nội bị Thalassemia, mẹ bị thiếu máu.
4. **CHẨN ĐOÁN**
5. **CĐSB:** Thalassemia phụ thuộc truyền máu
6. **CĐPB:** ~~Thiếu máu tán huyết do bệnh bất thường cấu trúc hemoglobin~~ (trên LS không thể phân biệt, chỉ có thể nhìn lame máu)

Thiếu máu tán huyết do bệnh bất thường màng hồng cầu

Thiếu máu tán huyết do thiếu men G6PD/PK

1. **BIỆN LUẬN**

Chọn vấn đề thiếu máu tán huyết để biện luận: BN này có tiền căn nhợt nhạt, xanh xao và được chẩn đoán thiếu máu 1 năm nay, hiện tại khám thấy da niêm nhạt nên nghĩ BN có thiếu máu. BN có kết mạc mắt vàng, lách to độ 2 nên nghĩ thiếu máu tán huyết. Các nguyên nhân gây thiếu máu tán huyết ở BN này:

1. **Bất thường tại hồng cầu:**
2. ***Bất thường màng:***

Spherocytosis, elliptocytosis, pyropoikilocytosis, somatocytosis di truyền: chưa loại trừ à phết máu ngoại biên.

Tiểu hemoglobin kịch phát về đêm:

1. ***Thiếu men:***

Thiếu G6PD: BN không sử dụng aspirin, sulfoamide hay thuốc kháng sốt rét gần đây, không ăn ~~đậu dâu tằm (~~đậu fava), nhưng bệnh có thể khởi phát bằng đợt nhiễm trùng nên ít nghĩ nhưng không loại trừ.

Thiếu pyruvate kinase: chưa loại trừ được.

1. ***Bệnh lí hemoglobin:***

Hội chứng thalassemia: nghĩ nhiều do BN có tiền căn anh họ bị Thalassemia, mẹ bị thiếu máu.

Bất thường cấu trúc hemoglobin: chưa loại trừ à điện di Hb.

1. **Bất thường ngoài hồng cầu:**
2. ***Tự miễn***
3. ***Fragmentation hemolysis***

DIC: không nghĩ do hiện tại BN không vẻ mặt nhiễm trùng, không sốt, không xuất huyết, không chấn thương, không tiền căn bệnh lí ác tính.

TTP: không nghĩ do BN không đau bụng, không xuất huyết, không tiểu ít.

HUS: không nghĩ do BN không đau bụng, không tiêu máu, không dấu xuất huyết, không tiểu ít.

Van tim nhân tạo: không nghĩ.

Bỏng: không nghĩ.

Cường lách: không nghĩ do lách chỉ to độ 2, lâm sàng chỉ có dấu hiệu thiếu máu, không dấu hiệu xuất huyết.

1. ***Huyết tương (nhóm nguyên nhân để xem xét sau cùng, nếu tìm những nguyên nhân thường gặp mà không có mới xét tới).***

Bệnh gan:

Abetalipoproteinemia:

Nhiễm trùng:

Bệnh Wilson:

1. **ĐỀ NGHỊ CLS**

CTM, phết máu ngoại biên, nhóm máu ABO Rh, ferritine, điện di Hb, bilirubin TP/TT, LDH, haptoglobin. (màu đỏ: những CLS quan trọng không được quên khi tiếp cận BN thalassemia).

Siêu âm bụng, AST, ALT.

1. **BIỆN LUẬN CLS**
2. **CTM**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **WBC** | **12,54** | K/uL |
| **NEU** | 8,86 | K/uL |
| **LYM** | 3,21 | K/uL |
| **EOS** | 0,02 | K/uL |
| **BAS** | 0,03 | K/uL |
| **MONO** | 0,42 | K/uL |
| **IG** | 0,17 | K/uL |
| **%NEU** | **70,7** | % |
| **%LYM** | 25,6 | % |
| **%EOS** | 0,2 | % |
| **%BAS** | 0,2 | % |
| **%MONO** | 3,3 | % |
| **%IG** | 1,4 | % |
| **RBC** | 3,46 | 10^12/L |
| **HGB** | **7,2** | g/dl |
| **HCT** | **21,9** | % |
| **MCV** | **63,3** | fL |
| **MCH** | **20,8** | pg |
| **MCHC** | 32,9 | g/dl |
| **RDW-CV** | 25,9 | % |
| **PLT** | 455 | K/uL |
| **PDW** | 9,8 |  |
| **MPV** | 8,8 | fL |
| **%PCT** | 0,4 |  |
| HC nhân: 7/100 bạch cầu | | |

**Dòng BC:** BC tăng, ưu thế Neutro.

*Nguyên nhân gây tăng BC, ưu thế Neutro trên BN này:*

* Nhiễm trùng (siêu vi hoặc vi khuẩn) à CRP, Xquang ngực thẳng, TPTNT.

**Dòng HC:**

Hb = 7,2 g/dl < 11 à thiếu máu mức độ trung bình.

MCV giảm, MCH giảm à HC nhỏ nhược sắc.

*Nguyên nhân gây thiếu máu HC nhỏ nhược sắc (không cần biện luận ra 4 nguyên nhân, vì CĐSB, CĐPB mình chỉ nghĩ tới thalassemia mà không nghĩ TMTS, ngộ độc chì từ đầu nên khỏi xét tới tụi nó, chỉ kết luận rằng CTM này có phù hợp với thalassemia hay không thôi 🡪 phong cách chị Hồng: biện luận CLS hãy bám sát LS).*

* Thalassemia: RDW-CV tăng không phù hợp thalassemia, tuy nhiên không loại trừ do lâm sàng phù hợp, RDW-CV cũng có thể tăng trên BN thalassemia do tán huyết cấp à đề nghị ferritine, điện di Hb.
* ~~Thiếu máu thiếu sắt: RDW-CV tăng phù hợp với TMTS, tuy nhiên không nghĩ do chế độ dinh dưỡng BN tốt và BN có vàng da, lách to.~~
* ~~Bệnh lí viêm mạn tính: BN thường xuyên có những đợt sốt, ho khan, sổ mũi từ lúc sinh, nhưng có vàng da, lách to nên không nghĩ.~~
* ~~Nhiễm độc chì: không nghĩ do BN không sử dụng thuốc kích thích ăn, móng không đen, răng không viền Burton.~~

HC nhân: 7/100 bạch cầu à bất thường, phù hợp thalassemia.

*~~Nguyên nhân xuất hiện HC nhân trong máu ngoại vi:~~*

* ~~Trẻ sơ sinh: không nghĩ.~~
* ~~Stress tạo máu: có nghĩ do BN có thiếu máu.~~
* ~~Tán huyết: BN có vàng da nên có nghĩ.~~
* ~~Xơ tủy:~~
* ~~Bệnh lí thâm nhiễm tại tủy:~~

**Dòng TC:** số lượng tiểu cầu bình thường.

1. **Phết máu ngoại biên:**

|  |  |
| --- | --- |
| Bạch cầu  %Neu  %Lym  %Eos  %Bas  %Mono | 18670  56  35  5  0  4 |
| Hồng cầu | Bắt màu không đều  Kích thước, hình dạng: thay đổi (+++)  Dị dạng (++)  HC bia (+)  Hồng cầu nhỏ (+), mảnh vỡ hồng cầu (+), hồng cầu nhân: 02/100 BC  HC đa sắc (++) |
| Tiểu cầu | 472000 |

**Dòng HC:**

Kích thước, hình dạng thay đổi, mảnh vỡ hồng cầu: do thalassemia có tán huyết.

HC bia: phù hợp thalassemia, ~~có các nguyên nhân sau:~~

* ~~Bệnh gan: không nghĩ.~~
* ~~Bệnh Hemoglobin S, C: chưa loại trừ.~~
* ~~Thalassemia: nghĩ nhiều.~~
* ~~TMTS: không nghĩ.~~
* ~~Sau cắt lách: không nghĩ.~~

HC nhân: đã biện luận.

1. **Nhóm máu:** B +.
2. **Ferritine:** 321,3 µg/L > 12 à phù hợp với chẩn đoán Thalassemia.
3. **Điện di Hb**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| HbA2 | α2δ2 | 3,6% |
| HbF | α2γ2 | 60,4% |
| HbE | α2E2 | 36% |

Không có HbA1 à không tạo được bất kì chuỗi β nào (1).

HbA2 tăng (> 3,5%) và HbF tăng: do bù trừ cho sự thiếu hụt chuỗi β.

Có HbE à có alen tổng hợp nên chuỗi globin E bất thường (2).

(1), (2) à kiểu gen bệnh lí của BN là β0 || E hoặc E || E.

~~Chưa loại trừ được α thalassemia.~~ Hiện giờ không thể làm gì thêm để xác nhận chuyện này, nó cũng không ảnh hưởng tới việc điều trị, nên khỏi đề cập luôn.

1. **CTM mẹ**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **WBC** | 6,86 | K/uL |
| **NEU** | 4,08 | K/uL |
| **LYM** | 2,29 | K/uL |
| **EOS** | 0,21 | K/uL |
| **BAS** | 0,06 | K/uL |
| **MONO** | 0,22 | K/uL |
| **IG** | 0,02 | K/uL |
| **%NEU** | 59,4 | % |
| **%LYM** | 33,4 | % |
| **%EOS** | 3,1 | % |
| **%BAS** | 0,9 | % |
| **%MONO** | 3,2 | % |
| **%IG** | 0,3 | % |
| **RBC** | 3,46 | 10^12/L |
| **HGB** | **12** | g/dl |
| **HCT** | **36,4** | % |
| **MCV** | **78,6** | fL |
| **MCH** | **25,9** | pg |
| **MCHC** | 33 | g/dl |
| **RDW-CV** | 13,1 | % |
| **PLT** | 270 | K/uL |
| **PDW** | 8,9 |  |
| **MPV** | 8,8 | fL |
| **%PCT** | 0,24 |  |

**Dòng BC:** bình thường.

**Dòng HC:**

Hb = 12 g/dl chạm ngưỡng chẩn đoán thiếu máu ở nữ > 15 tuổi à có thiếu máu, mức độ nhẹ.

MCV giảm, MCH giảm à HC nhỏ nhược sắc.

*Nguyên nhân gây thiếu máu HC nhỏ nhược sắc ở mẹ BN:*

Nghĩ nhiều nhất là do thalassemia: do RDW không tăng và kiểu gen của con là β0 || E hoặc E || E nên mẹ có mang alen bệnh (β0 hoặc E).

**Dòng TC:** bình thường.

1. **PMNB mẹ**

|  |  |
| --- | --- |
| Bạch cầu  %Neu  %Lym  %Eos  %Bas  %Mono | 6860  60  34  3  0  3 |
| Hồng cầu | Bình sắc  Kích thước, hình dạng: thay đổi (+)  Hồng cầu đa sắc ít |
| Tiểu cầu | 270000 |

1. **Điện di Hb mẹ**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| HbA2 | α2δ2 | 2,8% |
| HbA | α2β2 | 72,1% |
| HbE | α2E2 | 25,1% |

HbA2 không tăng, không có HbF nên loại trừ β-thalassemia.

Có xuất hiện HbE à có alen tổng hợp nên chuỗi globin E bất thường.

à mẹ mắc bệnh HbE, không β-thalassemia à kiểu gen β || E.

Chưa loại trừ α-thalassemia.

1. **Men gan**

AST 29 U/L.

ALT 8 U/L.

à trong giới hạn bình thường: ít nghĩ tổn thương gan do ứ sắt.

1. **Bilirubin**

Bilirubin TP: 1,59 mg/dl.

Bilirubin TT: 0,33 mg/dl.

Bilirubin GT: 1,26 mg/dl.

Bilirubin TP tăng nhẹ nhưng < 2 mg/dl à không vàng da.

1. **LDH máu:** 382,98 U/L

LDH tăng có thể trong bệnh cảnh tán huyết.

1. **Siêu âm bụng**

Gan không do, d = 108 mm, đồng dạng, bờ đều.

Túi mật: không sỏi, thành không dày.

Đường mật: trong và ngoài gan không dãn.

Tụy: không to, đồng dạng.

Lách: không to, d = 91 mm, đồng dạng.

Dày thành ruột vùng hồi manh tràng d = 5,1 mm.

Ruột thừa d = 4,5 mm.

Một số hạch mạc treo, hạch lớn nhất d = 9 x 7 mm, rốn hạch (+), không vôi hóa, không hoại tử.

Vị trí mạch máu mạc treo bình thường.

Thận 2 bên bình thường.

Dịch ổ bụng (-), dịch màng phổi (-).

à gan lách không to, theo dõi viêm ruột hồi manh tràng.

1. **CHẨN ĐOÁN XÁC ĐỊNH**

Thalassemia phụ thuộc truyền máu, bệnh HbE.

1. **ĐIỀU TRỊ**
2. **Mục tiêu**

Duy trì Hb đủ cho hoạt động tăng trưởng, sinh hoạt hằng ngày của BN.

Hạn chế tạo máu ngoài tủy.

Làm chậm xuất hiện biến chứng.

Xét nghiệm CTM, điện di cho bố mẹ, anh ruột à tư vấn tiền sản nếu cần.

Tiêm ngừa sớm VGSV A.

1. **Nguyên tắc**

Truyền hồng cầu lắng khi có chỉ định.

Thải sắt khi có chỉ định.

Cắt lách khi có chỉ định.

1. **Cụ thể**
2. ***Truyền máu***

BN này không có chỉ định truyền máu lần đầu do:

* Hb > 7 g/dl.
* Không biến dạng mặt, không chậm tăng trưởng, không gãy xương, không dấu hiệu tăng tạo máu ngoài tủy.

Tuy nhiên thực tế LS là truyền (lí do có trong file note).

1. ***Thải sắt***

BN này không có chỉ định thải sắt do:

* Không truyền máu nhiều lần (> 10 – 12 lần).
* Ferritine máu < 1000 µg/L.

1. ***Cắt lách***

BN này không có chỉ định cắt lách do:

* Không tăng nhu cầu truyền máu (200 ml HCL/kg/năm).
* Không cường lách.
* Không đau vùng lách.

1. ***Hỗ trợ***

Bổ sung calci, vitamin D liều 2000 UI/ngày kèm chế độ ăn giàu sữa, phô mai, dầu cá.

Bổ sung acid folic liều 1 mg/ngày.

Bổ sung vitamin E qua thực phẩm như trứng, dầu olive, dầu hướng dương, ngũ cốc.

Không uống thuốc bổ.