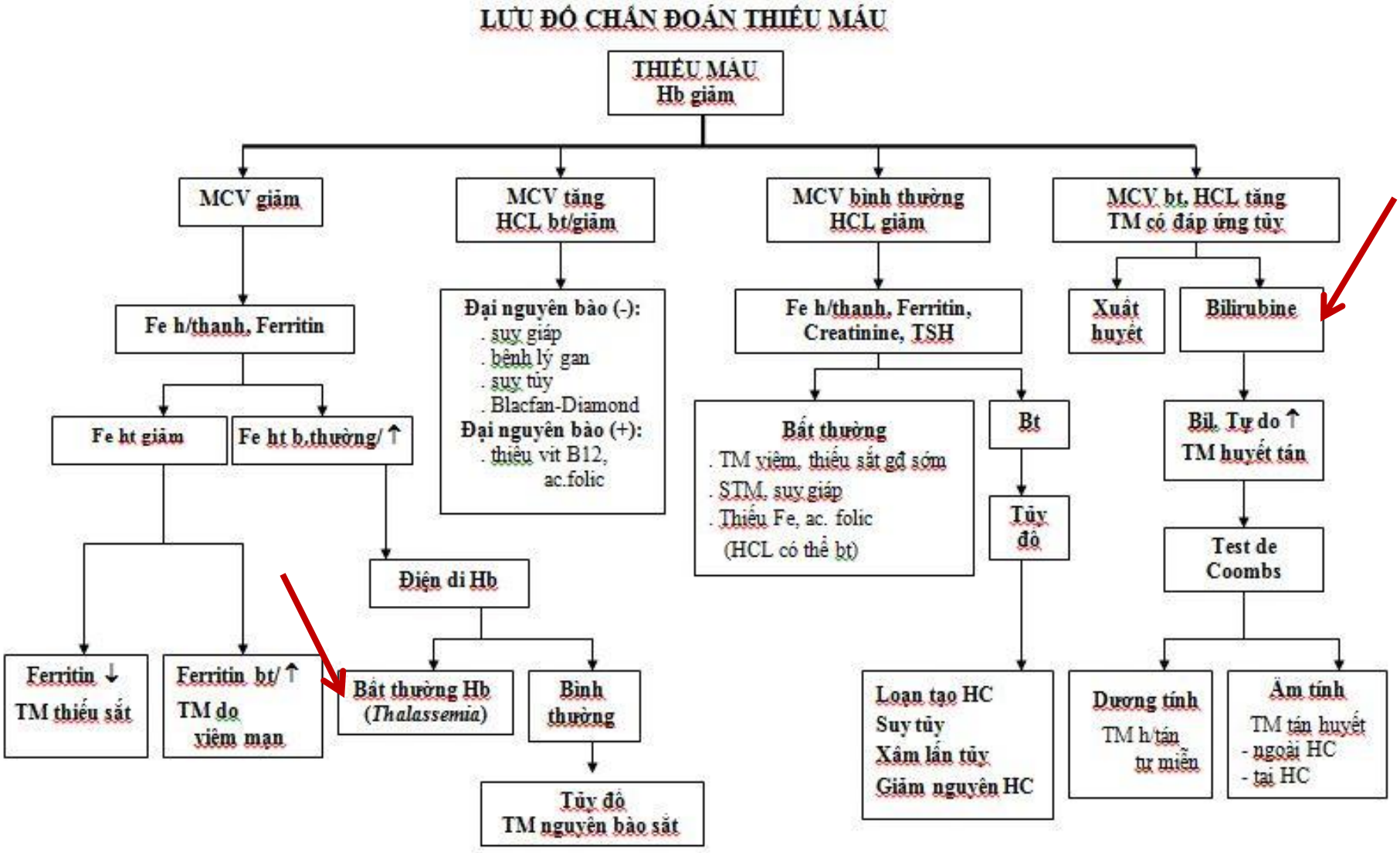
THIẾU MÁU TÁN HUYẾT

PGS.TS Trần Thị Mộng Hiệp
Ng. Trưởng Khoa Thận Máu Nội Tiết BV Nhi Đồng 2
Bộ Môn Nhi - Bộ Mơn YHGĐ ĐHYK PNT
Giáo sư các Trường Đại Học Y Khoa Pháp

Mục tiêu:

1. Định nghĩa và liệt kê được các nguyên nhân gây tán huyết
2. Trình bày được các triệu chứng lâm sàng và sinh học các bệnh do nguyên nhân tán huyết
3. Trình bày được các nguyên tắc điều trị các bệnh do nguyên nhân tán huyết



Chẩn đoán thiếu máu tán huyết ở vị trí của các mũi tên trong lưu đồ chẩn đoán thiếu máu

Định nghĩa:

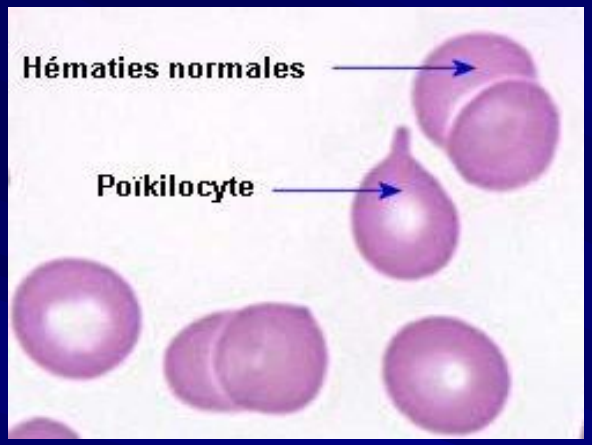
- HC bị vỡ, đời sống HC < 120 ngày
- HT xảy ra: hệ võng nội mô lách, gan, tủy xg
- 2 dạng: di truyền +++ và mắc phải
- Đẳng bào, đáp ứng tủy, tăng Bilirubin

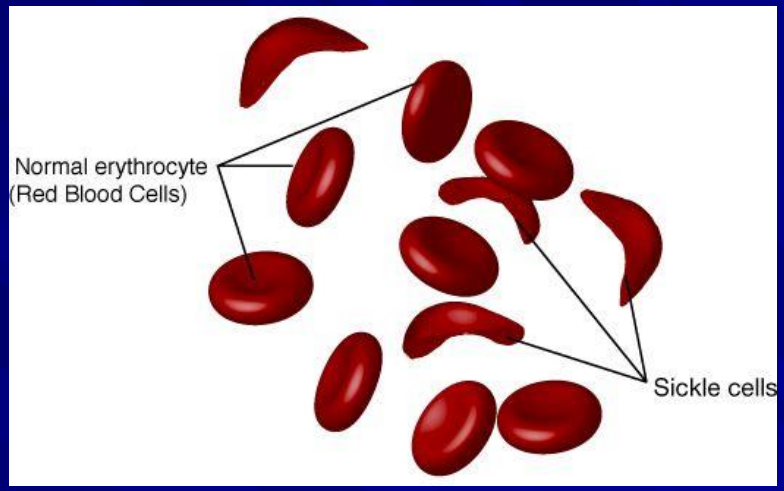
Lâm sàng:

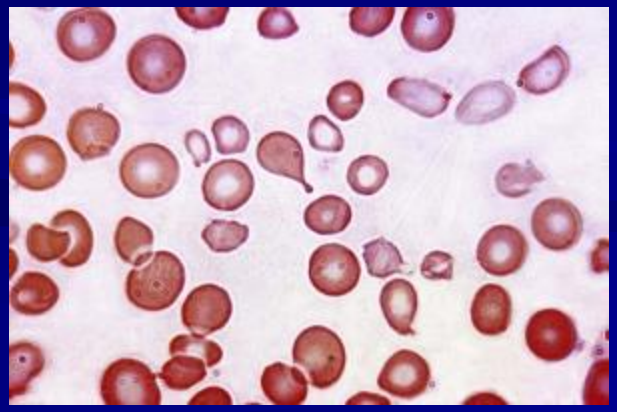
- Nặng - nhẹ, nhanh - chậm, tùy lứa tuổi
- Vàng da nhẹ, vàng mắt, tiểu Hb dạng tối cấp
- Lách to ±, gan to ±
- Biến dạng xương: sọ, mặt, chi
- Tính chất di truyền: sắc tộc, gia đình

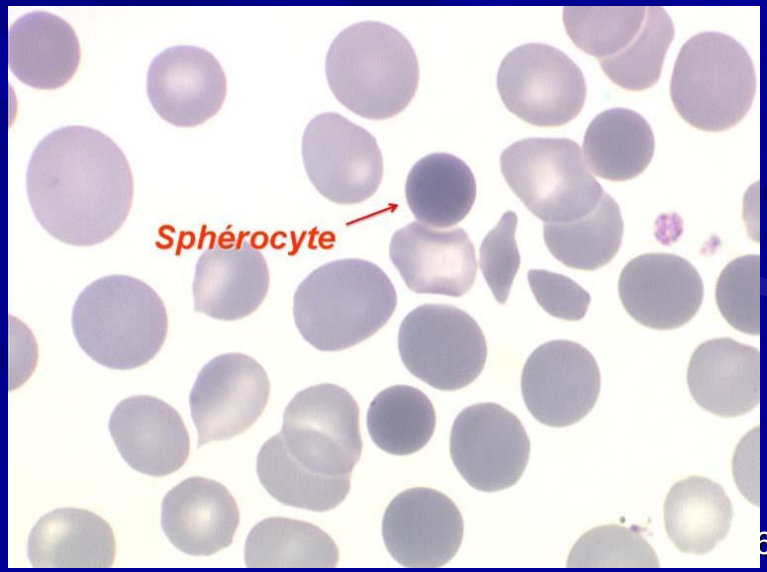
<u>Sinh học:</u> kết quả chỉ đáng tin cậy 3 tháng sau truyền máu +++

- Tổng phân tích tế bào máu, lượng HC lưới > 150.000, đẳng bào
- Bất thường HC trên lam máu:
  . HC với hình dạng không đều (poikilocytose) Thalassémie
  . HC hình bia : bệnh Hb C
  . HC hình liềm : bệnh Hb S
  . HC hình cầu : Minkowski Chauffard
- Tăng Bilirubin tự do / máu
- Nhóm máu, test de Coombs
- Điện di Hb
- Đo lường men HC: G6PD, pyruvate kinase
- Sức bền thẩm thấu: ↓ trong bất bt màng HC


Hématies normales
Poïkilocyte


Normal erythrocyte
(Red Blood Cells)
Sickle cells




Sphérocyte

DI TRUYỀN:

A/ Bất thường màng HC:

- Bệnh HC hình cầu
- Elliptocytose
- Ovalocytose
- Acanthocytose

B/ Bất thường HST:

1. Bệnh của HST:

- HC hình liềm: Hb S
- HST C, D, E
- HST không bền

2. Bệnh Thalassémie:

- Bêta Thalassémie
- Alpha Thalassémie

C/ Thiếu men: G6PD, Pyruvate kinase

MẮC PHẢI:

A/ Do miễn dịch

B/ Không do miễn dịch

I. THIẾU MÁU HUYẾT TÁN DI TRUYỀN:

A/ Do bất thường màng HC:

1. Bệnh HC hình cầu: Minkowski Chauffard

Di truyền, kiểu trội, da trắng, Spectrine

- *Lâm sàng:*

. Tuổi : mới sinh –> vàng da sơ sinh

vài tháng –> TMHT

lớn –> khám tổng quát - gia đình

. Triệu chứng: vàng da, lách to

Mệt mỏi, biếng ăn, nhiễm trùng thường xuyên

I. THIẾU MÁU HUYẾT TÁN DI TRUYỀN:

A/ Do bất thường màng HC:

1. Bệnh HC hình cầu: Minkowski Chauffard

- ***Cận lâm sàng:***

. Thiếu máu đẳng bào

. HC mạng ↑

. Tủy: ↑ nguyên HC

. ↑ bilirubin / máu

. Sắt huyết thanh bt

. Thiếu máu đẳng bào

- ***Dạng lâm sàng:***

. nặng : nhiều đợt ↓ lượng HC

. nhẹ : –> tuổi trưởng thành

. vàng da sơ sinh: nặng, sớm, khó chẩn đoán

I. THIẾU MÁU HUYẾT TÁN DI TRUYỀN:

A/ Do bất thường màng HC:

1. Bệnh HC hình cầu: Minkowski Chauffard

- ***Điều trị:***

. Cắt lách (> 6 tuổi)

chủng ngừa đầy đủ, dự phòng PNC

–> Bệnh khá hơn, nhưng: bất thường gen và HC vẫn tồn tại

2. Các dạng khác: nhẹ, không có triệu chứng

Elliptocytose, Ovalocytose, Acanthocytose

DI TRUYỀN:

A/ Bất thường màng HC:

- Bệnh HC hình cầu
- Elliptocytose
- Ovalocytose
- Acanthocytose

B/ Bất thường HST:

1. Bệnh của Hb:

- HC hình liềm: Hb S
- HST C, D, E
- HST không bền

2. Bệnh Thalassémie:

- Bêta Thalassémie
- Alpha Thalassémie

C/ Thiếu men: G6PD, Pyruvate kinase

MẮC PHẢI:

A/ Do miễn dịch

B/ Không do miễn dịch

Cấu trúc của Hb:

- Hème và Globine

  Hème: Fe ++ và Protoporphyrine

  Globine: 4 dây polypeptid α, β, γ, δ

  2 đôi giống hệt nhau

- Các loại Hb:

  A1 : α_2 , β_2 (95 - 98%) > 6 tháng

  A2 : α_2 , δ_2 (2 - 3%)

  F : α_2 , γ_2 (75 - 80%) ở sơ sinh, mất sau 6 tháng

Các loại Hemoglobin

	Sơ sinh	> 6 tháng – người lớn
HbA1 $= \alpha_2 \beta_2$	< 20%	97 - 99 %
HbA2 $= \alpha_2 \delta_2$	< 1%	1,5 - 3,5 %
HbF $= \alpha_2 \gamma_2$	80 %	0,5 – 2 %

B/ Do bất thường HST:

1. Bệnh của Hb

Bệnh HC hình liềm

. Hb S : Sickle ; do acid glutamic bị thay thế bởi Valine trên chuỗi β

A1 : α_2 , β_2 (95 - 98%) > 6 tháng

A2 : α_2 , δ_2 (2 - 3%)

F : α_2 , γ_2 (75 - 80%) ở sơ sinh, mất sau 6 tháng

. Dân da đen

. Thiếu Oxy –> HC hình liềm, tắc mạch, hoại tử

. 2 dạng :

B/ Do bất thường HST:

1. Bệnh của Hb

Bệnh HC hình liềm

* **<u>Đồng hợp tử:</u>**

- *Lâm sàng:*

  Xanh xao, vàng da lách to, gan to ±

  Chậm phát triển thể chất

  Hình thành cục máu (tắc mạch)

- *X-quang:* vòm sọ hình răng lược, mất chất vôi
- *Huyết học:* TM đẳng sắc, HC hình liềm
- *Chẩn đoán:* Hb S, HbA1 = 0, HbA2 và HbF ít
- *Tiên lượng :* không tốt
- *Điều trị:* triệu chứng

  truyền máu khi Hb < 8 g%, giảm đau, chống NT
- *Chẩn đoán trước sanh*

B/ Do bất thường HST:

1. Bệnh của Hb

Bệnh HC hình liềm

* **Dị hợp tử:**

Ít TCLS, thiếu máu không thường xuyên

Chẩn đoán: Hb S < HbA1

Không cần điều trị

b. Bất thường Hb C, D, E: nhẹ, tiên lượng tốt

c. Bất thường do Hb không bền

DI TRUYỀN:

A/ Bất thường màng HC:

- Bệnh HC hình cầu
- Elliptocytose
- Ovalocytose
- Acanthocytose

B/ Bất thường HST:

1. Bệnh của HST:

- HC hình liềm: Hb S
- HST C, D, E
- HST không bền

2. Bệnh Thalassémie:

- Bêta Thalassémie
- Alpha Thalassémie

C/ Thiếu men: G6PD, Pyruvate kinase

MẮC PHẢI:

A/ Do miễn dịch

B/ Không do miễn dịch

B/ Do bất thường HST:

2. Bệnh Thalassémie

β Thalassémie

- Trên thế giới: 3% mang gen β Thalassemia
- Nam Á Châu: 5-10% mang gen α Thalassemia

* Thể nhẹ: Tiềm ẩn, không thiếu máu, xanh xao nhẹ (Hb: 9-12g/dL), HC nhỏ, sắt huyết thanh bình thường, Hb A2 tăng

* Thể trung gian: HC nhỏ, Hb > 7, tăng Bilirubine, chậm phát triển thể chất, lách to vừa, nét mặt đặc biệt (xuất hiện 2-5tuổi), có thể cần truyền máu

* Thể nặng: thiếu máu nhược sắc nặng (Hb: 1-6 g/dL), HC nhỏ, HC hình dạng không đều (poikylocytose), kích thước không đều (anisocytose), tăng Bilirubine, chậm phát triển thể chất, gan lách to, điện di Hb: chủ yếu HbF và HbA2

B/ Do bất thường HST:

β Thalassémie

Thể nặng: Bệnh Cooley: thiếu máu xuất hiện từ 2 tháng - 2 tuổi

Lâm sàng: - xanh xao, vàng mắt

- gan lách to
- vẽ mặt đặc biệt
- chậm phát triển thể chất, trí tuệ
- xuất hiện sớm

X-quang: xg sọ dày, có hình răng lược, loãng xg

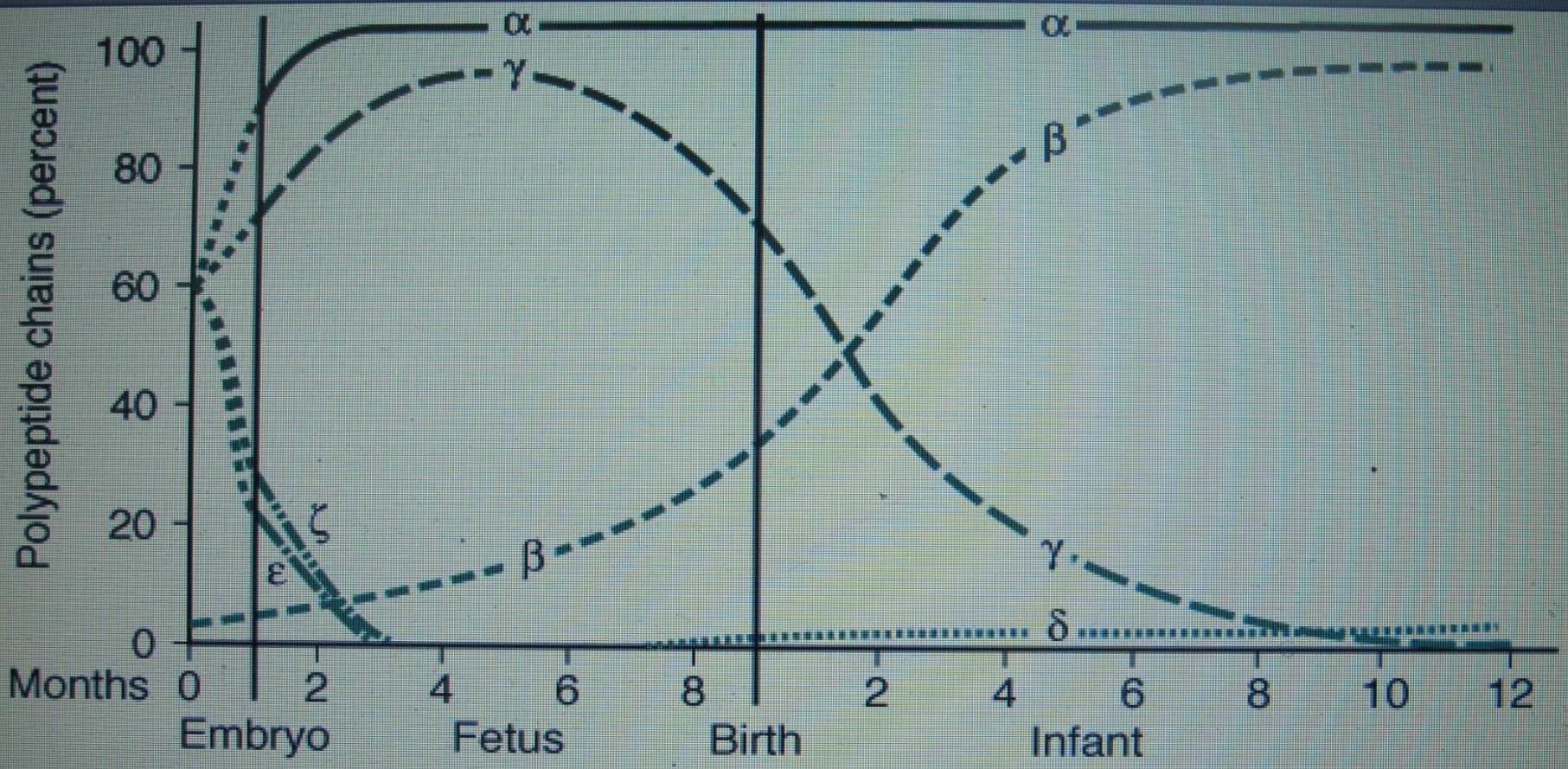
Sinh học: - Thiếu máu, nhược sắc, HC nhỏ

- HC mạng tăng vừa. Tủy giàu
- Tăng Bilirubin. Sắt huyết thanh bt hoặc tăng
- Điện di Hb: HbF : 20 – 80% và Hb A2

hakeem-sy.com

4

© 2001 Elsevier Inc.



Source: Hay WW, Levin MJ, Sondheimer JM, Deterding RR:
CURRENT Diagnosis & Treatment: Pediatrics, 20th Edition:
http://www.accessmedicine.com

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. All rights reserved.

obin polypeptide chains during human development. (Reproduced, with permission, from Miller OR, Baehner R
dhood, 6th ed. Mosby, 1989.)

12/02/2012 23:27

thala... Pres... Book CUR... 11:23

B/ Do bất thường HST:

2. Bệnh Thalassémie

β Thalassémie

***Điều trị*:**

- Truyền máu định kỳ, theo chương trình, 1tháng/lần (Hb trước truyền máu: 9,5 -10,5 g/dL)
- Cắt lách: khi truyền máu > 200-250 ml/kg/năm, hoặc có cường lách
- ↓ lượng sắt huyết thanh = DESFERROXAMINE (TDD, 10 giờ /đêm, x 5-7 ngày /tuần) => đường uống: DEFERASIROX (uống, 30mg/kg/ngày)

- Vit E: làm bền màng HC
- Acid folic: giúp tạo HC
- **Ghép tủy, ghép gen +++**

***Chẩn đoán trước sanh:* giúp phát hiện sớm**

***Tiên lượng:* rất xấu, không sống quá tuổi dậy thì**

B/ Do bất thường HST

2. Bệnh Thalassémie

β Thalassémie

Các dạng bất thường khác

	HbA_2	HbF
β Thalassemia trait + HbA_2 ↗	3,5 – 8 %	1 – 5 %
δβ Thalassemia	< 3%	5 – 15%
β Thalassemia trait + HbA_2 ↗ + HbF ↗	3,5 – 8 %	5 – 20%
β Thalassemia trait + HbA_2 bình thường	< 3%	

B/ Do bất thường HST

2. Bệnh Thalassémie

α Thalassémie

*** Đồng hợp tử:** chết trong bào thai

Hb Bart's (γ 4)

*** Dị hợp tử:** –> Hb H : β 4

BT: A1 : α_2 , β_2 (95 - 98%) > 6 tháng

A2 : α_2 , δ_2 (2 - 3%)

F : α_2 , γ_2 (75 - 80%) ở sơ sinh

Hb Bart's (γ 4)

Hydrops fetalis

DI TRUYỀN:

A/ Bất thường màng HC:

- Bệnh HC hình cầu
- Elliptocytose
- Ovalocytose
- Acanthocytose

B/ Bất thường HST:

1. Bệnh của HST:

- HC hình liềm: Hb S
- HST C, D, E
- HST không bền

2. Bệnh Thalassémie:

- Bêta Thalassémie
- Alpha Thalassémie

C/ Thiếu men: G6PD, Pyruvate kinase

MẮC PHẢI:

A/ Do miễn dịch

B/ Không do miễn dịch

C/ Do thiếu men:

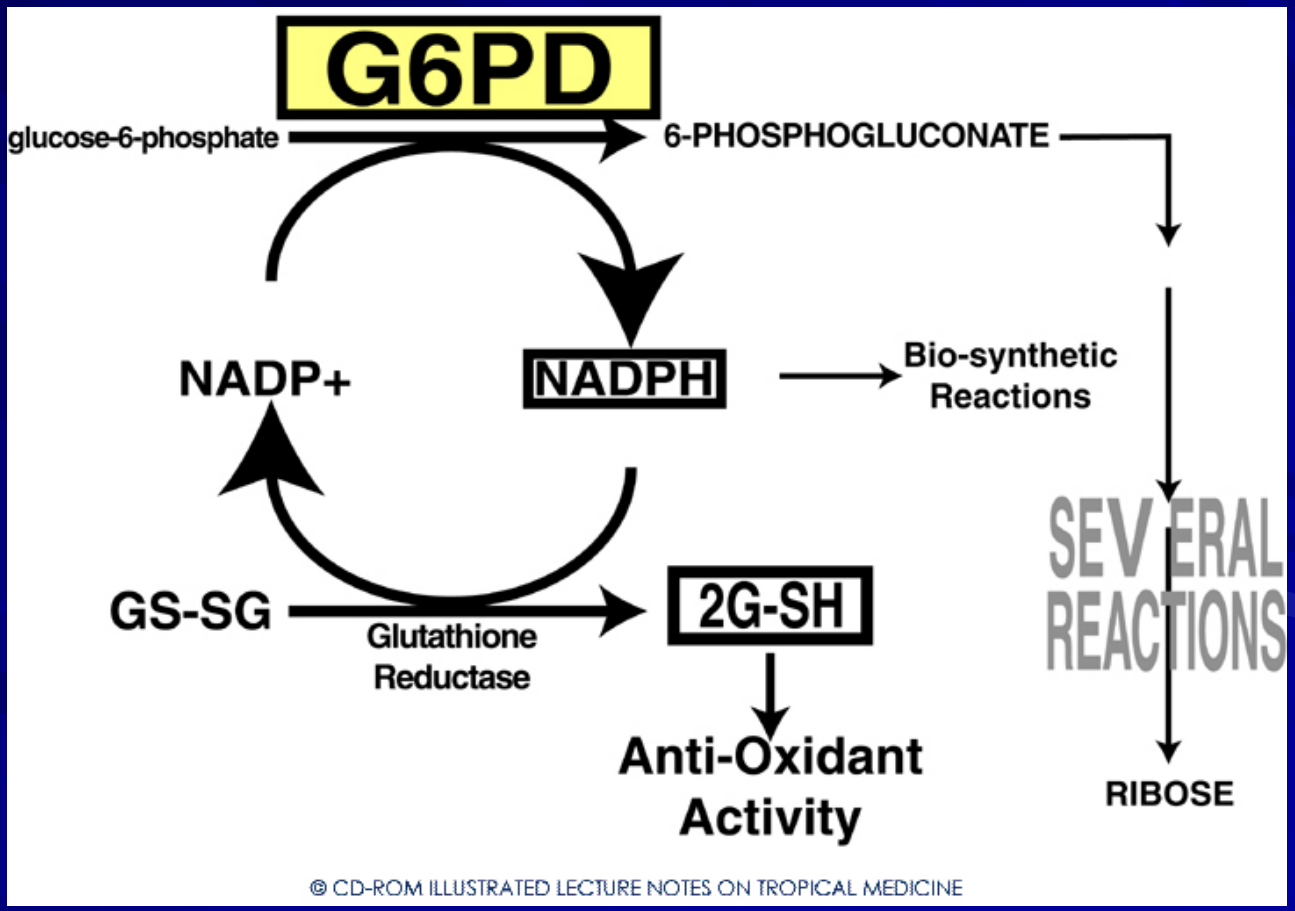
1. Thiếu G6PD: tính lặn, liên quan đến giới tính

- Các yếu tố gây huyết tán : thuốc (bảng)
  thức ăn
  siêu vi, VT, tiểu đường
- Lâm sàng: đột ngột
  Sốt, nhức đầu, đau bụng, đau thắt lưng
  Vàng da, lách to. Tiểu Hb màu xá xị (+++)
  Cơn ngắn
- CLS: HC ↓ , Đo lượng G6PD
- Điều trị: Cho uống nhiều nước, truyền dịch, truyền máu
  Giữa các đợt –> bt. Danh sách thuốc.

2. Thiếu pyruvate kinase

Hồng cầu: Vận chuyển oxy, chứa huyết sắc tố, hoạt động chuyển hoá

Bảo vệ thành phần của HC → Hệ thống men:



THIẾU G6PD
DANH SÁCH THUỐC CẦN TRÁNH

- Chống SR: Primaquine, Pamaquine, Quinine
- ↓ sốt, ↓ đau :Ac salycilic, Aminopyrine, Phénacétine
- Sulfamid, sulfones
- Furadoine, Furoxane
- Chất ≠ : Bleu de Méthylène
  Acid ascorbique
  Probénécide
  Quinidine
  Chloramphénicol
  Vit K hydrosoluble
  INH
  Acid para amino salicylique PAS
  Phényl hydralazine

THIẾU G6PD
Thực phẩm cần tránh:
Một số đậu
Artichauts, Măng tây

Figure: fava beans

DI TRUYỀN:

A/ Bất thường màng HC:

- Bệnh HC hình cầu
- Elliptocytose
- Ovalocytose
- Acanthocytose

B/ Bất thường HST:

1. Bệnh của HST:

- HC hình liềm: Hb S
- HST C, D, E
- HST không bền

2. Bệnh Thalassémie:

- Bêta Thalassémie
- Alpha Thalassémie

C/ Thiếu men: G6PD, Pyruvate kinase

MẮC PHẢI:

A/ Do miễn dịch

B/ Không do miễn dịch

II. THIẾU MÁU HUYẾT TÁN MẮC PHẢI:

A/ Thiếu máu huyết tán do miễn dịch:

- Truyền nhầm nhóm máu, nhiều lần
- Bất thường nhóm máu mẹ - con
- Do kháng thể miễn dịch - dị ứng:

Thuốc = KN : PNC, Sulfamides, Antihistamine, Chlorpromazine, Quinine

- Tự miễn

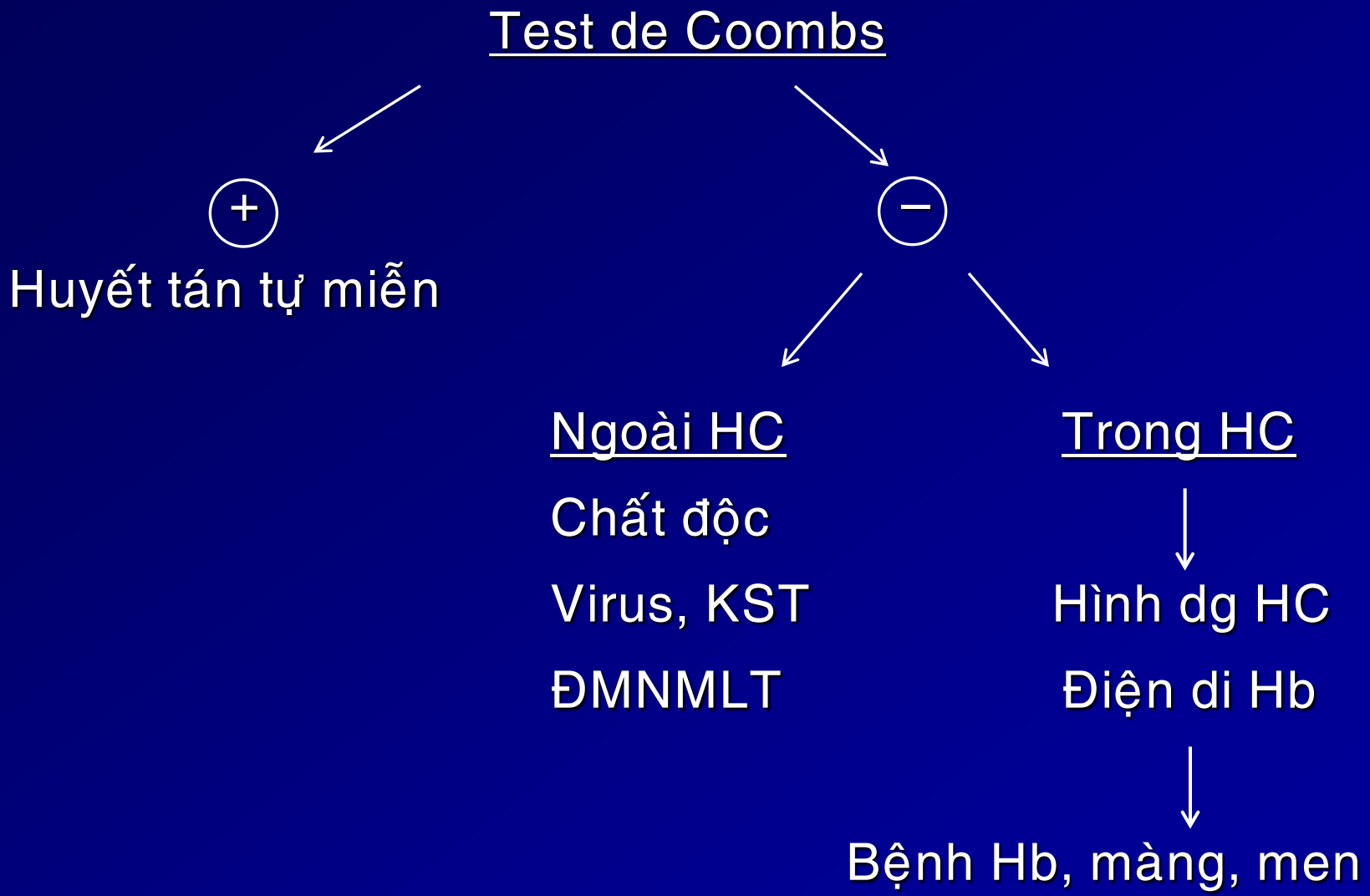
II. THIẾU MÁU HUYẾT TÁN MẮC PHẢI:

A/ Thiếu máu huyết tán do miễn dịch:

- ***LS:*** **Đột ngột: xanh xao, mệt mỏi, sốt,**
  vàng da, lách to, tiểu Hb
- ***CLS:*** **test de Coombs trực tiếp +, KT bất thường +**
- ***Nguyên nhân:*** **. NT TMH**
  . Phổi: mycoplasme
  . Siêu vi
  . Không rõ
- ***Điều trị:*** **truyền máu**
  Corticoid: 2 - 3 mg / kg
  Thay máu
- ***Diễn tiến:*** **. cấp tính, thoáng qua, lành sau 2 - 3 tháng**
  . mạn tính, test de Coombs +

II. THIẾU MÁU HUYẾT TÁN MẮC PHẢI:

B/ Mắc phải - Không do miễn dịch:

* **KST +++** **Sơ sinh:** **vi khuẩn, siêu vi**
  Trẻ lớn: **KST SR +++, NTH**
* **Ngộ độc: nấm, nọc rắn, Tétrachlorure carbone**
* **H/c Tán huyết tăng urê máu**
* **Do prothèse (bộ phận giả) ở tim**

HUYẾT TÁN LÂM SÀNG VÀ XÉT NGHIỆM