

# BỆNH THALASSEMIA

## I. ĐỊNH NGHĨA

Khiếm khuyết di truyền trong sự tổng hợp chuỗi globin, làm cho hemoglobin không bình thường, hồng cầu bị vỡ sớm gây thiếu máu. Bệnh được gọi tên theo chuỗi globin bị khiếm khuyết

## II . CHẨN ĐOÁN

### 1. Công việc chẩn đoán

#### a. Hỏi:

- Bệnh sử thời gian bắt đầu thiếu máu, diễn tiến thiếu máu
- Tiền sử cá nhân: chậm phát triển thể chất, vận động và tâm thần, dễ gãy xương hay sâu răng.
- Gia đình có anh hay chị bị tương tự.

#### b. Khám lâm sàng (thể nặng)

- Thiếu máu huyết tán mãn: da niêm nhợt nhạt, ánh vàng, xạm da.
- Gan và lách to, chắc
- Biến dạng xương: trán dô, mũi tẹt, u trán, u đỉnh .
- Chậm phát triển thể chất: nhẹ cân, thấp bé, không thấy dấu dậy thì ở trẻ lớn.

#### c. Đề nghị xét nghiệm

- Dạng huyết cầu: Hồng cầu nhỏ, nhược sắc, hồng cầu đa sắc (+++).
- Sắt huyết thanh và Ferritin: sắt huyết thanh và Ferritin bình thường hay tăng.
- Điện di Hemoglobin (làm trước truyền máu): tỉ lệ Hb A giảm (< 96%)

**2. Chẩn đoán xác định:** điện di Hb: HbA ↓, Hb F ↑, Hb A2 ↑ có Hb E hay HbH.

**a. α Thalassemia (thể Hb H):** Hb A giảm < 96%, xuất hiện Hb H và có thể có Hb Constant Spring

**b. β Thalassemia (thể trung bình hay nặng, đồng hợp tử):** có thiếu máu sớm nặng, có gan lách to. Thay đổi điện di Hb A < 80%, Hb F: 20 –100 %.

**c. β Thalassemia (thể nhẹ, dị hợp tử):** không thiếu máu hay thiếu máu nhẹ không có gan lách to. Thay đổi điện di Hb A2 >3,5 %, Hb F 5-15%.

THỂ BỆNH	LÂM SÀNG	XÉT NGHIỆM	XỬ TRÍ
α Thalassemia (thể Hb H)	Thiếu máu trung bình hay nhẹ Gan lách to, Biến dạng xương ít	Hồng cầu nhỏ nhược sắc Hb H 5-30%	Tùy diễn tiến
β Thalassemia (thể nhẹ, dị hợp tử)	Không triệu chứng Thiếu máu vừa	Hb >10g/dL Hồng cầu nhỏ nhược sắc Hb A 2 >3,5 % Hb F > 5 %	Không cần truyền máu
β Thalassemia (thể nặng)	Thiếu máu từ nhẹ	Hb 7-10g/dL	Tùy diễn tiến

THỂ BỆNH	LÂM SÀNG	XÉT NGHIỆM	XỬ TRÍ
trung gian)	đến trung bình		
$\beta$ Thalassemia (thể trung bình hay nặng, đồng hợp tử)	Thiếu máu sớm nặng, Gan lách to nhiều Biến dạng xương nặng	Hb < 7g/dL HC nhỏ, nhược sắc, HC đa sắc, HC bia, HC nhân Hb F >20-80 %	Cần truyền máu
$\beta$ Thalassemia /Hb E	Thiếu máu trung bình đến nặng Gan lách to Biến dạng xương mức độ trung bình	Hb < 10g/dL HC nhỏ, nhược sắc, HC đa sắc, HC bia, HC nhân Hb A <sub>1</sub> < 80 % Hb F > 20-80 % Hb A <sub>2</sub> /E > 8 %	Cần truyền máu

**3. Chẩn đoán có thể:** nếu không làm được điện di Hb có thể chẩn đoán Thalassemia dựa trên:

- Tiền sử gia đình
- Lâm sàng thiếu máu mãn và gan lách to, biến dạng xương, chậm phát triển
- Xét nghiệm: thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc, hồng cầu đa sắc, hồng cầu nhân, Bilirubin gián tiếp tăng, Sắt huyết thanh tăng, Ferritin tăng.

### III. ĐIỀU TRỊ

#### 1. Nguyên tắc:

- Truyền máu: duy trì Hb từ 10g/dl trở lên để duy trì hoạt động bình thường của cơ thể.
- Thải sắt
- Điều trị hỗ trợ
- Cắt lách khi có chỉ định
- Chủng ngừa

#### 2. Xử trí

##### a. Truyền máu:

- Chỉ định truyền máu khi Hct < 25% hay Hb < 8g/dL
- Số lượng truyền: 10 – 15 ml/kg hồng cầu lắng/lần, truyền chậm 3 - 4 ml/kg/giờ.
- Nếu có suy tim, truyền  $\leq$  2ml/kg/giờ, dùng lợi tiểu Lasix 0,5mg/kg/TM chậm và điều trị suy tim đi kèm.
- Khoảng cách truyền máu khoảng 4 - 6 tuần tùy theo mức độ tán huyết của bệnh nhân.

##### b. Thải sắt

- Chỉ định: Ferritin >1000ng/ml, hay sau truyền máu 10-12 lần
- Cách thải sắt:

-Truyền dưới da từ 8 – 12 giờ/ đêm x 5 - 6 đêm/tuần bằng Desferal (Desferrioxamine) 25-35mg/kg.

-Viên uống (Desferiprone)

- Uống vitamine C 200mg, 1 giờ sau khi bắt đầu thải sắt

**c. Điều trị hỗ trợ:**

- Acid folic 5mg/ngày, Calci D .
- Vitamine E: có tác dụng bảo vệ lớp lipids của màng tế bào khỏi sự tấn công của các gốc tự do.
- Nội tiết tố: mục đích hỗ trợ hoạt động cơ thể khi có dấu hiệu suy hoạt động của cơ quan nội tiết vào giai đoạn cuối như khi bệnh nhân chậm dậy thì hay tiểu đường thứ phát.

**d. Cắt lách:** không phải là biện pháp điều trị triệt để bệnh, lại có nhiều nguy cơ khi cắt lách nên chỉ có chỉ định trong những trường hợp:

- Lách to quá rốn (độ IV)
- Truyền HCL >250ml /kg /năm hay thời gian giữa hai lần truyền < 3 tuần, hay khối lượng truyền tăng gấp rưỡi.
- Trẻ phải trên 6 tuổi để giảm nguy cơ nhiễm trùng.

Kháng sinh phòng ngừa sau cắt lách cho đến 16 tuổi:

Phenoxylmethylpenicilline 250mg /viên uống ngày 2 lần, hay Erythromycine 250mg mỗi ngày.

**e. Chủng ngừa:** khuyến bệnh nhân chủng ngừa viêm gan siêu vi B, Streptococcus pneumonia, Nesseria meningitidis, nhất là chủng Streptococcus pneumonia cần thực hiện từ 2-4 tuần trước cắt lách và lập lại sau mỗi 5 năm.

**f. Các vấn đề thường gặp** ở bệnh nhân Thalssemia sau truyền máu nhiều lần

- Thiếu máu tán huyết miễn dịch thứ phát do cơ thể tạo kháng thể chống hồng cầu máu cho. Xử trí: nên truyền hồng cầu phenotype ngay từ đầu truyền máu, chú ý các type Kell Rhesus D và E.
- Phản ứng sốt sau truyền máu. Xử trí nên truyền hồng cầu lắng, giảm bạch cầu. Hay cho uống paracetamol 30 - 40mg/kg/24 giờ chia 4 lần trong giai đoạn truyền máu.

**g. Ghép tủy phù hợp HLA:** là biện pháp hiệu quả trong điều trị tỉ lệ 90% trường hợp không triệu chứng sau 3 năm ở những trẻ không có gan to và xơ gan.

**h.Tái khám:** hẹn tái khám 4-6 tuần sau truyền máu.

- Kiểm tra cân nặng, chiều cao, Ferritin mỗi 6 tháng
- Tổng kết: truyền máu, Ferritin, sau mỗi 12 tháng.

Vấn đề	Mức độ chứng cứ
Chỉ định cắt lách trong Thalassaemia: <ul style="list-style-type: none"><li>• Truyền HC lắng trên 200-250ml/kg/năm</li><li>• Lách quá to gây chèn ép/ có nguy cơ vỡ lách</li></ul>	I Nelson 2004 William, Text book of Hematology 1998