

BỆNH HEMOPHILIA A VÀ B

I. ĐỊNH NGHĨA:

Hemophilia A và B là một bệnh di truyền liên quan đến nhiễm sắc thể X gây triệu chứng chảy máu kéo dài do thiếu yếu tố đông máu VIII và IX. Bệnh gặp chủ yếu ở phái nam. Bệnh Hemophilia A do giảm yếu tố VIIIc, bệnh Hemophilia B do giảm yếu tố IX.

II. CHẨN ĐOÁN:

1. Công việc chẩn đoán

a. Hỏi bệnh

- Chảy máu kéo dài khi nhỏ răng, chấn thương nhẹ, hay bầm da, xuất huyết khớp.
- Gia đình có anh em trai ruột, hay về phía bên ngoại có cậu, con trai dì có bệnh tương tự.

b. Khám lâm sàng: tìm dấu hiệu:

- Xuất huyết da: vết bầm, xuất huyết trong cơ
- Chảy máu niêm mạc: răng, mũi, miệng ...
- Xuất huyết khớp: thường gặp, có thể gây biến dạng khớp.
- Bướu máu: bướu máu cơ thắt gây đau bụng hố chậu phải dễ nhầm với viêm ruột thừa
- Xuất huyết tiêu hoá: ói máu, tiêu máu, xuất huyết trong thành ruột gây lồng ruột, tắc ruột.

c. Xét nghiệm đề nghị:

- Công thức máu, tiểu cầu đếm và thời gian máu chảy
- Đông máu toàn bộ. Nếu TQ bình thường, TCK kéo dài, làm TCK gián biệt hay định lượng yếu tố VIII, IX.

2. Chẩn đoán xác định:

- Tiền căn chảy máu muộn kéo dài sau chấn thương nhẹ, xuất huyết khớp, gia đình có người mắc bệnh tương tự. Lâm sàng có xuất huyết da dạng mảng, xuất huyết khớp.
- Cận lâm sàng: TS, tiểu cầu bình thường, TQ bình thường, TCK kéo dài. Định lượng riêng lẻ yếu tố VIII và IX cho phép xác định Hemophilia A và B.

Xác định mức độ nặng của Hemophilia:

Mức độ	Nồng độ yếu tố VIIIc	Biểu hiện
Nhẹ	6 – 40%	Hiếm khi chảy máu, có thể chảy máu sau chấn thương hay phẫu thuật
Trung bình	1 – 5%	Chảy máu sau chấn thương, sau nhổ răng, thủ thuật, có thể có xuất huyết khớp
Nặng	< 1%	Chảy máu tự nhiên, xuất huyết khớp tự

3. Chẩn đoán phân biệt

- Bệnh von Willerbrand: giảm yếu tố VIIIc, TS kéo dài, giảm yếu tố von Willerbrand
- Bệnh thiếu yếu tố XI (Rosenthal): giảm yếu tố XI

III. ĐIỀU TRỊ:

1. Nguyên tắc điều trị:

- Cung cấp yếu tố đông máu.
- Giảm và phòng ngừa các yếu tố nguy cơ gây xuất huyết.

2. Cung cấp các yếu tố đông máu:

2.1. Hemophilia A:

Dùng yếu tố VIII kết tủa lạnh. Liều lượng thay đổi theo mục đích điều trị. 1 đơn vị yếu tố VIII nâng nồng độ yếu tố VIII trong huyết tương lên 2%. Để cầm máu bình thường yếu tố VIIIc cần phải nâng lên trên 30%. Trong phẫu thuật lớn hay chấn thương nặng cần nâng VIIIc lên gần 100%.

a. Xuất huyết khớp:

- Yếu tố VIII: 20 đơn vị/kg. Thường một liều là đủ. Trong trường hợp có sưng và căng nhiều sau đó 10 đơn vị/kg/mỗi 12 giờ trong 2 – 5 ngày, hay khi bớt sưng nhức.
- Giảm đau bằng chườm lạnh, kê chi cao, bật động khớp vài ngày. Vật lý trị liệu khớp tiến hành chậm sau 2 – 5 ngày để tránh cứng khớp.

b. Xuất huyết trong cơ:

- 20 đơn vị /kg liều duy nhất.
- Chườm lạnh, kê chi cao.

c. Xuất huyết não, ổ bụng, trung thất, tiêu hóa, tiểu máu đại thể:

25 – 50 đơn vị yếu tố VIII/kg mỗi 12 giờ trong vòng 48 giờ hay lâu hơn nếu còn xuất huyết.

d. Nhổ răng:

Truyền 20 đơn vị yếu tố VIII/kg ngày trước khi nhổ răng 30 – 60 phút, sau đó 10 đơn vị/kg/ mỗi 12 giờ trong 1 –2 ngày.

e. Phẫu thuật:

- Trước phẫu thuật: 50 đơn vị yếu tố VIII trước khi phẫu thuật 30 phút
- Sau phẫu thuật: 25 đơn vị/kg mỗi 8 –12 giờ, kéo dài 24 – 48 giờ. Sau đó ngày 3 –7: duy trì yếu tố VIIIc ở mức 50%. Sau đó khoảng 3 –7 ngày kế tiếp duy trì VIIIc ở mức 30% cho đến khi vết thương lành và cắt chỉ. Cần định lượng và theo dõi nồng độ VIIIc thường xuyên sau phẫu thuật.

2.2. Hemophilia B:

Dùng plasma tươi đông lạnh 10 –15ml/kg/12 giờ.

Ở nước ngoài dùng yếu tố IX đậm đặc, 1 đơn vị /kg yếu tố IX nâng nồng độ yếu tố IX trong máu lên 1%. Trong phẫu thuật cần nâng nồng độ của yếu tố IX lên 80% và duy trì ở mức 30% sau phẫu thuật.

3. Săn sóc theo dõi:

Nghỉ ngơi, hạn chế vận động mạnh. Vệ sinh răng miệng tốt. Theo dõi tình trạng chảy máu và mức độ mất máu.

IV. HƯỚNG DẪN THÂN NHÂN

- Cần hướng dẫn cho thân nhân bệnh nhân biết rõ bệnh. Tránh tiêm chích không cần thiết nhất là tiêm bắp. Tránh lấy máu tĩnh mạch đùi, tĩnh mạch cổ. Tránh hoạt động thể dục thể thao có thể gây sang chấn. Không dùng Aspirin và các thuốc gây rối loạn đông máu khác. Hướng nghiệp cho bệnh nhân.
- Mỗi bệnh nhân Hemophilia có một thẻ chứng nhận bệnh có nhóm máu mang trong người. Thông báo ngay cho cơ sở y tế biết khi bệnh nhân khám chữa bệnh, đặc biệt khi cần tiến hành nhổ răng, thủ thuật, hay phẫu thuật. Cần nhập viện nơi có chuyên khoa khi có chảy máu, phẫu thuật, nhổ răng.
- Trẻ nên được chích ngừa viêm gan siêu vi B do thường truyền máu và các sản phẩm của máu