

# THALASSEMIA

## I. ĐỊNH NGHĨA

- Khiếm khuyết di truyền trong sự tổng hợp chuỗi globin, gây ra bất thường về Hemoglobin, hồng cầu bị vỡ sớm, gây thiếu máu.
- Bệnh được gọi tên theo chuỗi globin bị khiếm khuyết.

## II. LÂM SÀNG

### 1. Bệnh sử:

- Thời gian bắt đầu phát hiện thiếu máu, diễn tiến của thiếu máu.
- Tiền căn :
  - + Bản thân: chậm phát triển tâm thần, thể chất, vận động, dễ gãy xương, sâu răng.
  - + Gia đình: anh chị bị thiếu máu tương tự.

### 2. Biểu hiện lâm sàng:

- Thiếu máu mạn: da xanh, niêm nhợt, lòng bàn tay nhợt.
- Tán huyết mạn: vàng da, gan lách to, da xạm.
- Biến dạng xương: trán dô, mũi tẹt, u trán, u đỉnh.
- Chậm phát triển thể chất: nhẹ cân, thấp bé, chậm dậy thì.

## III. CẬN LÂM SÀNG

- Huyết đồ: hồng cầu nhỏ, nhược sắc.
- Sắt huyết thanh và Ferritine: bình thường hoặc tăng. Bilirubin gián tiếp tăng.
- Điện di Hb (trước khi truyền máu).

## IV. CHẨN ĐOÁN XÁC ĐỊNH: dựa vào kết quả điện di Hb: HbA↓, HbF↑, HbA2 ↑, hiện diện HbE hay HbH.

- **α Thalassemia (thể HbH):** HbA < 96%, hiện diện HbH và có thể có Hb Constant Spring.
- **β Thalassemia (thể trung bình, nặng, đồng hợp tử):** thiếu máu nặng, sớm, gan lách to. Điện di Hb có HbA < 80%, HbF 20-100%.
- **B Thalassemia (thể nhẹ, dị hợp tử):** không thiếu máu hay thiếu máu nhẹ, không có gan lách to. Điện di: HbA2 > 3,5%, HbF 5-15%

THỂ BỆNH	LÂM SÀNG	CẬN LÂM SÀNG	XỬ TRÍ
α Thalassemia	Thiếu máu trung bình/nhẹ Gan lách to Biến dạng xương ít	HC nhỏ nhược sắc HbH 5 – 30 %	Tùy diễn tiến
β Thalassemia (thể nhẹ/dị hợp tử)	Không triệu chứng Thiếu máu vừa	Hb > 10g/dl HC nhỏ nhược sắc HbA2 > 3,5% HbF > 5%	Không cần truyền máu
β Thalassemia (thể trung gian)	Thiếu máu nhẹ đến trung bình	Hb 7 – 10 g/dl	Tùy diễn tiến
β Thalassemia (thể trung bình hay nặng / đồng hợp tử)	Thiếu máu sớm, nặng Gan lách to nhiều Biến dạng xương nặng	Hb < 7 g/dl HC nhỏ nhược sắc, HC đa sắc, HC bia, HC nhân	Cần truyền máu

		HbF > 20-80%	
$\beta$ Thalassemia/ HbE	Thiếu máu trung bình đến nặng Gan lách to Biến dạng xương trung bình	Hb < 10g/dl HC nhỏ nhược sắc, HC đa sắc, HC bia, HC nhân HbA1 < 80% HbF > 20-80% HbA2/E > 8%	Cần truyền máu

## V. ĐIỀU TRỊ :

### 1. Nguyên tắc:

- Truyền máu
- Thải sắt
- Điều trị hỗ trợ
- Cắt lách khi có chỉ định
- Chủng ngừa

### 2. Truyền máu:

- Chỉ định: khi Hb < 7g/dl
- Duy trì Hb 9 – 10 g/dl
- Truyền 10-15ml/kg hồng cầu lắng/lần trong 3-4 giờ (5ml/kg/giờ).
- Thiếu máu nặng (Hb < 5g/dl) hoặc suy tim: truyền 2ml/kg/giờ, Furosemide 1-2mg/kg.
- Khoảng cách giữa các lần truyền máu # 4-6 tuần tùy theo mức độ tán huyết.
- + Tán huyết miễn dịch thứ phát do cơ thể tạo kháng thể chống hồng cầu cho: xử trí: truyền hồng cầu phenotype.

### 3. Thải sắt :

- Chỉ định: khi Ferritine > 1000ng/ml hay sau truyền máu 10 – 12 lần (ở trẻ > 3 tuổi)

#### + Viên uống – Desferiprone :

- Liều 75 mg/kg/ngày chia 3-4 lần.
- Theo dõi huyết đồ mỗi 3-4 tuần, Ferritine mỗi 3-4 tháng
- Ngưng thuốc khi:
  - Ferritine < 1000 ng/ml
  - Bạch cầu < 3000/mm<sup>3</sup>, Neutrophile < 1000/mm<sup>3</sup>, Tiểu cầu < 100000/mm<sup>3</sup>
  - Giảm chức năng gan thận, đau khớp

#### + Truyền dưới da – Desferrioxamine :

- Desferal liều 25 – 35 mg/kg truyền dưới da 8 – 12 giờ/đêm × 5 – 6 đêm/tuần

### 4. Điều trị hỗ trợ:

- Acid folic 5mg/ngày
- Calci D
- Vitamin E

### 5. Cắt lách: không phải điều trị triệt để, có nhiều nguy cơ

- Chỉ định :
  - + Truyền HCL quá 225 – 250 ml/kg/năm, khoảng cách giữa 2 lần truyền máu < 3 tuần, hay khối lượng truyền tăng gấp đôi.
  - + Lách to quá rốn (độ IV)
  - + Trẻ ≥ 6 tuổi (giảm nguy cơ nhiễm trùng)

- Sau cắt lách :
  - + Kháng sinh phòng ngừa đến năm 16 tuổi : Penicillin 250mg/viên uống 2 lần/ngày, hay Erythromycin 250mg mỗi ngày.
  - + Tăng tiểu cầu: Aspirin liều thấp
- 6. Chủng ngừa:** chủng ngừa Viêm gan siêu vi B, Streptococcus pneumonia, Hemophilus influenza type B, Neisseria meningitides trước cắt lách 2-4 tuần, lặp lại sau mỗi 5 năm.
- 7. Ghép tủy phù hợp HLA:** biện pháp hiệu quả trong điều trị.
- 8. Tái khám :**
  - 4-6 tuần sau truyền máu.
  - Cân nặng, chiều cao, Ferritin mỗi 6 tháng.
  - Tổng kết truyền máu, Ferritin sau mỗi 12 tháng.

BV Nhi đồng 2