

BỆNH HEMOPHILIE 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 nhổ 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.
- Định lượng yếu tố VIII, IX nếu PT bình thường, APTT kéo dài.
- Kháng đông lưu hành đường nội sinh (PTT hỗn hợp) khi nghi ngờ có chất ức chế yếu tố VIII.

2. Chẩn đoán xác định

- Tiền căn chảy máu kéo dài sau chấn thương, xuất huyết khớp, gia đình có người mắc bệnh tương tự. Lâm sàng có xuất huyết da dạng mảng, xuất huyết khớp, giới nam.

- Cận lâm sàng: TS, tiểu cầu bình thường, PT bình thường, APTT kéo dài. Định lượng 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 nhiên



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

Các sản phẩm điều trị Hemophilia A:

- Kết tủa lạnh.
- Hemofil M (Antihemophilic Factor (Human) Method M): là kháng thể đơn clon chứa thuần VIII.

Liều lượng thay đổi theo mục đích điều trị. Một đơn vị yếu tố VIII/kg 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.
- CHÚ Ý: đối với tất cả các trường hợp chuẩn bị nhổ răng hay phẫu thuật bác sĩ cần hội chẩn trước với bác sĩ răng hàm mặt hoặc ngoại nhi, gây mê và hồi sức để thảo luận từng trường hợp lâm sàng, lên kế hoạch truyền yếu tố và kế hoạch nhổ răng hay phẫu thuật với thời gian hậu phẫu để phòng ngừa xuất huyết.

2.2. Hemophilia B

- Plasma tươi đông lạnh 10 - 20 ml/kg/24 giờ.
- Yếu tố IX đông khô:
 - Chỉ định: xuất huyết nguy kịch không đáp ứng với plasma tươi đông lạnh
 - Liều: 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.