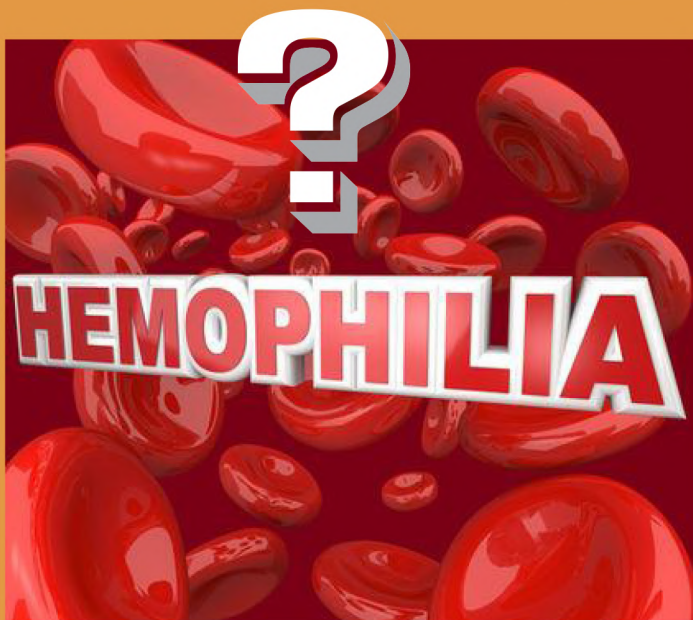




HỘI RỐI LOẠN ĐỒNG MÁU VIỆT NAM

GS.TS. Nguyễn Anh Trí
ThS. Nguyễn Thị Mai
ThS. Nguyễn Thanh Ngọc Bình

NHỮNG ĐIỀU CẦN BIẾT VỀ **HEMOPHILIA**



Hà Nội - 2018



HỘI RỐI LOẠN ĐÔNG MÁU VIỆT NAM



Hội Rối loạn đông máu Việt Nam
Phòng 326, Trung tâm Hemophilia, Viện Huyết học - Truyền máu TW
Phố Phạm Văn Bạch, Yên Hòa, Cầu Giấy, Hà Nội
ĐT: 024 3782 1895 (máy lẻ 561)
Email: quantrihemo@gmail.com
Website: hemoviet.org.vn



HỘI RỐI LOẠN ĐỒNG MÁU VIỆT NAM

GS.TS. Nguyễn Anh Trí
ThS. Nguyễn Thị Mai
ThS. Nguyễn Thanh Ngọc Bình

NHỮNG ĐIỀU CẦN BIẾT VỀ **HEMOPHILIA**



Hà Nội - 2018



MỤC LỤC

Trang:

1. Hemophilia là gì?	3
2. Tại sao bạn mắc bệnh hemophilia?	4
3. Bệnh di truyền như thế nào?	4
4. Chẩn đoán bệnh hemophilia	6
5. Phân loại mức độ bệnh	8
6. Điều trị bệnh hemophilia như thế nào?	9
7. Sống chung với hemophilia	11





1. HEMOPHILIA LÀ GÌ?

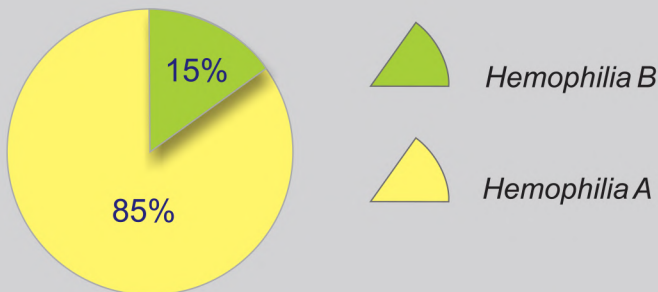
Hemophilia (còn gọi là bệnh ưa chảy máu hay máu khó đông) là một rối loạn đông máu gây ra do thiếu một số yếu tố đông máu.

Các yếu tố đông máu là các protein làm chức năng kiểm soát quá trình đông máu của cơ thể.

Có hai thể bệnh hemophilia:

1. Hemophilia A: thiếu yếu tố đông máu VIII
2. Hemophilia B: thiếu yếu tố đông máu IX

Bệnh hemophilia là một bệnh hiếm gặp. Cứ 10.000 người nam giới sinh ra mới có 1 người mắc bệnh này. Trong 2 thể bệnh, hemophilia A hay gặp hơn với tỉ lệ 85%, sau đó đến hemophilia B khoảng 15% .



Biểu đồ về tỉ lệ giữa các thể hemophilia

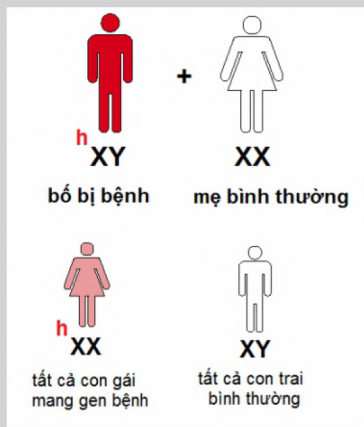
2. Tại sao bạn mắc bệnh hemophilia?

Đa số các trường hợp hemophilia là do di truyền, nghĩa là bệnh được truyền qua gen của bố mẹ và người bệnh khi sinh ra đã mang bệnh hemophilia chứ không bị lây nhiễm bệnh từ một người nào khác.

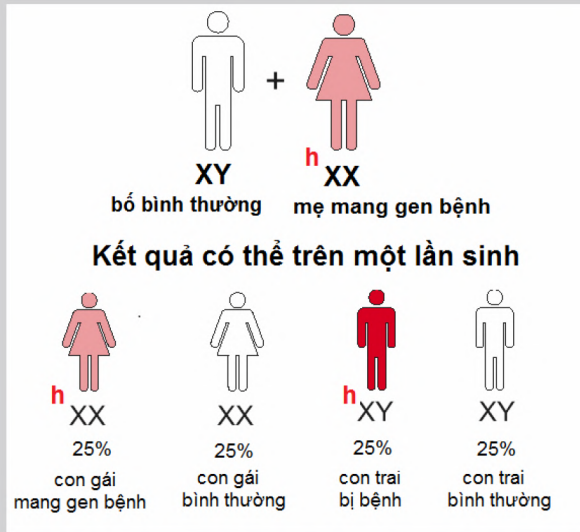
Tuy nhiên, cũng có 1/3 số trường hợp bệnh nhân không có tiền sử gia đình. Những trường hợp này được cho là gây ra do một đột biến gen tự phát của chính người bệnh.

3. Bệnh di truyền như thế nào?

Cơ thể được cấu tạo từ những tế bào. Mỗi tế bào có một nhân tế bào chứa nhiễm sắc thể (NST) dưới dạng từng đôi một. Các NST quyết định đặc tính của mỗi cá thể. Việc sinh ra một trẻ là trai hay gái do một đôi NST đặc biệt qui định gọi là NST giới tính. Ở trẻ trai, đôi NST giới tính là XY và ở trẻ gái là XX. Đôi NST này của trẻ là do 1 nhận từ bố và 1 nhận từ mẹ.



Hình 1: Sơ đồ di truyền bệnh hemophilia



Hình 2: Sơ đồ di truyền bệnh hemophilia

Mỗi NST chứa nhiều đơn vị gọi là gen có tác dụng qui định chức năng của cơ thể như màu mắt, màu da.... Ngoài chức năng qui định giới tính, NST X còn chứa những gen cho phép sản xuất yếu tố đông máu VIII và IX. Ở bệnh nhân hemophilia, những gen này bị hỏng nên sản xuất không đủ lượng yếu tố VIII và yếu tố IX cho quá trình đông máu. Điều này giải thích tại sao mức độ nặng nhẹ của bệnh giống nhau ở mỗi gia đình và tại sao người phụ nữ mang gen hemophilia có thể có lượng yếu tố đông máu như những người có NST X bình thường. Ở đàn ông (đôi NST XY), NST Y không mang gen sản xuất yếu tố VIII và yếu tố



IX vì vậy nếu người đàn ông này nhận NST X hemophilia từ mẹ thì anh ta sẽ bị bệnh.

Mỗi lần mang thai, người mẹ mang gen hemophilia (có một NST X mang gen bệnh) có khả năng truyền gen cho đời sau với tỷ lệ 1/2. Trong trường hợp gen bệnh truyền cho con trai thì sẽ bị hemophilia, còn nếu truyền cho con gái thì con gái sẽ là người mang gen hemophilia.

Nếu bố là bệnh nhân hemophilia và mẹ là người bình thường thì tất cả con gái đều mang gen hemophilia. Con trai của người này hoàn toàn bình thường, và cũng không truyền bệnh cho thế hệ sau. Nếu bố bị hemophilia và mẹ mang gen thì có khả năng sinh con gái bị hemophilia. Đây là trường hợp đặc biệt quan trọng cần ghi nhớ khi kết hôn gần huyết thống. Sơ đồ di truyền được tóm tắt trong hình 1;2

4. Chẩn đoán bệnh hemophilia

Bệnh hemophilia có thể được chẩn đoán dựa vào:

- Các biểu hiện chảy máu lâu cầm;
- Kiểm tra tiền sử mắc bệnh trong gia đình;
- Các xét nghiệm đo hoạt tính của yếu tố đông máu VIII và IX trong cơ thể. Nếu hoạt tính yếu tố VIII thấp, người đó bị mắc hemophilia A. Nếu hoạt tính yếu tố IX thấp, người đó mắc hemophilia B.

Triệu chứng sớm của hemophilia:

Trẻ nhỏ bị hemophilia mức độ nặng thường được chẩn

đoán ngay trong năm đầu đời khi được bố mẹ và cán bộ y tế phát hiện các dấu hiệu chảy máu bất thường, hoặc khi trong gia đình có người mắc bệnh hemophilia. Hầu hết trẻ sơ sinh mắc hemophilia không gặp vấn đề về chảy máu lúc mới sinh. Tuy nhiên, một vài trẻ có thể gặp các rối loạn chảy máu khi chào đời hoặc rất sớm như: có chảy máu trong hoặc sưng nề sau khi sinh bằng kỹ thuật cắt rốn hoặc giác hút; chảy máu lâu cầm sau khi được lấy máu gót chân; hoặc bầm tím sau khi được tiêm chủng.

Nếu trong gia đình đã có người mắc hemophilia, trẻ có thể được chẩn đoán bằng cách lấy máu làm xét nghiệm định lượng hoạt tính yếu tố VIII và IX. Xét nghiệm này cần được làm lại lúc trẻ được 6 tháng tuổi để khẳng định lại kết quả.

Khi bắt đầu tập bò và tập đi, trẻ có thể bị vấp vào các vật cứng, bị ngã, hoặc ngồi hụp. Những trẻ bị hemophilia mức độ nặng thường có những vết bầm tím nhỏ, tuy nhiên trẻ thường không bị đau hay gặp nguy hiểm vì ở tuổi này trẻ có nhiều mô mỡ ở các bộ phận, chúng đóng vai trò như những miếng đệm bảo vệ tự nhiên cho trẻ. Tất nhiên, các vết thương vùng đầu cần được khám và điều trị cẩn thận hơn các vị trí khác.

Nói chung, các triệu chứng của hemophilia A và B giống nhau. Người bệnh thường xuất hiện:

- Các mảng bầm tím lớn;
- Chảy máu trong cơ và khớp (cảm giác ngứa ran, nóng,



đau, cứng khớp hoặc không muốn sử dụng khớp ở trẻ nhỏ), nhất là các khớp gối, khớp khuỷu tay và khớp cổ chân.

- Các chảy máu bên trong cơ thể không rõ nguyên nhân.
- Chảy máu kéo dài sau một vết cắt, sau nhổ răng hoặc sau phẫu thuật;
- Chảy máu kéo dài sau khi bị tai nạn, nhất là sau chấn thương vùng đầu.

5. Phân loại mức độ bệnh

Hoạt tính yếu tố VIII và IX bình thường trong máu là 50% -150%.

Bệnh hemophilia được phân làm 3 mức độ dựa vào hoạt tính yếu tố đông máu bị thiếu hụt:

Phân loại	Hoạt tính yếu tố đông máu	Triệu chứng
Hemophilia mức độ nhẹ	5% - 40%	- Thường chỉ xuất hiện chảy máu lâu cầm sau khi nhổ răng, hoặc phẫu thuật, hoặc tai nạn.
Hemophilia mức độ trung bình	1% - <5%	- Có thể xuất hiện chảy máu lâu cầm sau khi nhổ răng, hoặc phẫu thuật, hoặc tai nạn. - Đôi khi chảy máu không có nguyên nhân rõ ràng
Hemophilia mức độ nặng	<1%	- Hay gặp chảy máu ở khớp, cơ và mô mềm. - Có thể xuất hiện chảy máu lâu cầm ngay cả khi không có nguyên nhân rõ ràng, hoặc sau khi nhổ răng, hoặc phẫu thuật, hoặc tai nạn...



6. Điều trị bệnh hemophilia như thế nào?

Bệnh hemophilia hiện chưa được chữa khỏi hoàn toàn, nhưng với điều trị bổ sung yếu tố đông máu bị thiếu hụt, người bệnh có thể có một cuộc sống khỏe mạnh.

Các nguyên tắc điều trị bệnh

6.1. Hãy điều trị chảy máu kịp thời!

Điều trị sớm giúp giảm đau và tổn thương khớp, cơ và các cơ quan khác.



Hơn nữa, điều trị sớm cũng sẽ giảm lượng chế phẩm máu và yếu tố đông máu cô đặc cho 1 lần điều trị.

6.2. Nếu nghi ngờ, hãy điều trị!

Nếu bạn cảm thấy bạn hoặc con bạn có các dấu hiệu bị chảy máu, hãy điều trị ngay cả khi bạn không chắc chắn. ĐỪNG BAO GIỜ chờ tới khi các khớp bị sưng nóng, đỏ và đau. Đừng ngại rằng bạn có thể đang lãng phí một vài lần điều trị.



6.3. Khi nào cần điều trị?

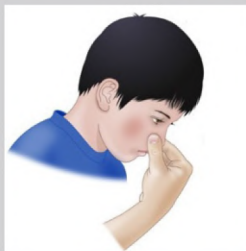
Điều trị cần được tiến hành khi:

- Chảy máu trong khớp;
- Chảy máu trong cơ, nhất là ở tay và chân;
- Bị thương ở cổ, miệng, lưỡi, mặt và mắt;
- Chấn động mạnh ở đầu hoặc đau đầu bất thường;
- Chảy máu nhiều và lâu cầm ở bất kỳ vị trí nào;
- Đau và sưng nề nhiều ở bất kỳ vị trí nào;
- Tất cả các vết thương hở cần khâu lại;
- Sau bất cứ tai nạn nào có thể gây chảy máu.



6.4. Khi nào có lẽ không cần điều trị?

- Những vết bầm tím nhỏ thường gặp ở trẻ nhỏ và thường không nguy hiểm. Tuy nhiên, những vết bầm tím ở đầu cần được chú ý đặc biệt và cần được bác sĩ kiểm tra.
- Những vết cắt nhỏ và những vết xước thường có thời gian cầm máu tương đương với người khỏe mạnh, và thường không nguy hiểm.
- Những vết cắt sâu hơn thường chảy máu lâu hơn bình thường, nhưng có thể được cầm máu bằng cách băng ép vết thương.



- Chảy máu mũi thường có thể cầm bằng cách bóp lên mũi khoảng 5 phút kết hợp với chườm đá. Nếu cách này không hiệu quả, bệnh nhân mới cần được điều trị.



7. Sống chung với hemophilia

Người bệnh hemophilia nên ghi nhớ những lời khuyên sau để có một cuộc sống khỏe mạnh:

7.1. Điều trị chảy máu kịp thời

Khi điều trị kịp thời, bạn sẽ ít bị đau và ít bị tổn thương các khớp, cơ và các cơ quan khác. Hơn nữa, bạn cũng sẽ cần ít thuốc hoặc chế phẩm máu hơn để làm ngừng chảy máu.

7.2. Giữ gìn thân thể khỏe mạnh

Hãy tập thể dục và giữ cho cơ thể cân đối. Sở hữu các cơ bắp khỏe mạnh sẽ bảo vệ bạn khỏi các vấn đề về cơ và những lần chảy máu tự nhiên không rõ nguyên nhân. Hãy hỏi thêm bác sĩ và nhân viên y tế để được tư vấn các bài tập phù hợp.



7.3 Không dùng Aspirin

Aspirin (hay acetyl salicylic – ASA) là thuốc giảm đau hạ sốt có thể làm chảy máu nhiều hơn. Vì vậy trước khi dùng bất cứ thuốc gì hãy hỏi bác sĩ để được tư vấn kĩ hơn.



7.4. Khám bệnh thường xuyên

Hãy đến khám sức khỏe thường xuyên ở các trung tâm hemophilia. Các cán bộ y tế ở đây sẽ giúp bạn quản lý tốt bệnh của mình.

7.5. Tránh tiêm bắp

Tiêm bắp có thể gây ra đau và chảy máu trong cơ. Tuy nhiên, tiêm vaccin là cần thiết và an toàn với người bệnh hemophilia. Để hạn chế bầm tím hoặc chảy máu nên tiêm vaccin dưới da. Ngoài ra, các thuốc khác khi được dùng cho người bệnh hemophilia nên dùng đường uống hoặc tiêm tĩnh mạch.





7.6. Chăm sóc răng miệng tốt

Để dự phòng chảy máu, hãy làm theo lời khuyên của nha sĩ về việc vệ sinh răng miệng. Việc nhổ răng hay một phẫu thuật vùng hàm mặt có thể gây chảy máu nhiều nếu không được bổ sung yếu tố đông máu.

7.7. Luôn mang thẻ bệnh nhân theo người

Mỗi người bệnh hemophilia đều được phát 1 thẻ thông tin về bệnh của mình. Hãy luôn mang theo người như chứng minh nhân dân để người khác có thể giúp bạn khi có chảy máu xảy ra



7.8. Hãy học cách sơ cứu

Sơ cứu kịp thời giúp hạn chế chảy máu.

Bạn cần nhớ rằng những vết cắt, những vết xước nhỏ hay những bầm tím nhỏ thường không nguy hiểm và chỉ cần sơ cứu đã có thể cầm chảy máu.





Danh mục tài liệu tham khảo:

1. Canadian Haemophilia Society.
All about Hemophilia: a guide for families.
2. Lee C.A. et al (2011).
Textbook of Hemophilia, 2nd ed, Wiley-Blackwell, US.
3. Irish Haemophilia Society (2011).
Introduction to Haemophilia.
4. World Federation of Haemophilia (2012).
Guidelines for the management of Haemophilia
5. World Federation of Haemophilia (2004).
What is Haemophilia.

(*) Trong sách có sử dụng một số hình ảnh trên Internet



ĐỊA CHỈ CÁC TT ĐIỀU TRỊ HEMOPHILIA TRÊN TOÀN QUỐC

I. Miền Bắc:

1. Trung tâm Hemophilia, Tầng 3 - Viện Huyết học - Truyền máu TW

Địa chỉ: Đường Phạm Văn Bạch, Yên Hòa, Cầu Giấy, Hà Nội

ĐT: (024) 3 2868030 ; 3 7821892 (máy lẻ 554, 561)

Fax: 024 3 8685582

Email: quantrihemo@gmail.com

2. Khoa Huyết học - Lâm sàng, Bệnh viện Nhi TW

Địa chỉ: Số 18/879, Đê La Thành, Đống Đa, Hà Nội

ĐT + Fax: (024) 3 8351072

II. Miền Trung

3. Trung tâm tư vấn hemophilia khu vực miền Trung

Trung tâm Huyết học - Truyền máu TP Huế, Bệnh viện Đa khoa TW Huế

Địa chỉ: Số 16 Lê Lợi, TP Huế, Thừa Thiên - Huế

ĐT: (0234) 3 822325 - Fax: (0234) 3 824758

III. Miền Nam

4. Bệnh viện Truyền máu - Huyết học TP Hồ Chí Minh

Địa chỉ: Số 201 Phạm Viêt Chánh, P. Nguyễn Cư Trinh, Quận 1, TP Hồ Chí Minh

ĐT: (028) 3 8397535 - Fax: (028) 3 9256826

Email: lienlac@bthh.org.vn

5. Bệnh viện Nhi đồng 1 TP Hồ Chí Minh

Địa chỉ: Số 341, Sư Vạn Hạnh - P.10 - Quận 10, TP Hồ Chí Minh

ĐT: (028) 3 9271119 - Fax: 028 3 9270053

Email: bvnhidong@nhidong.org.vn

6. Bệnh viện Chợ Rẫy

Địa chỉ: Số 201B, Nguyễn Chí Thanh, Quận 5, TP Hồ Chí Minh

ĐT: (028) 3 8554137; 3 8554138; 3 8563534 - Fax: (028) 3 8557267

Email: bvchoray@hcm.vnn.vn

7. Bệnh viện Đa khoa TW Cần Thơ

Khoa Huyết học - Truyền máu, BV Đa khoa TW Cần Thơ

Địa chỉ: 315 Nguyễn Văn Linh, P. An Khánh, Q. Ninh Kiều, TP Cần Thơ

ĐT: (0292) 3 820071 (máy lẻ 308)



- Chịu trách nhiệm nội dung:

GS.TS. Nguyễn Anh Trí

Nguyên Viện trưởng Viện Huyết học - Truyền máu TW

Chủ tịch Hội Rối loạn đông máu Việt Nam

- Biên soạn: GS.TS. Nguyễn Anh Trí,

ThS. Nguyễn Thị Mai,

ThS. Nguyễn Thanh Ngọc Bình

- Trình bày bì: Diệ Linh - Quố Vă

- Thiế kế, chệ bả:

Công ty Cổ phần Sách và Truyền thông Giáo dục Quố Vă

In: 1.500 bả. Khổ 14,5 x 20,5 cm. In tại: Công ty cổ phần in dịch vụ và thương mại Bình Minh - Khối 4, ngõ 2, Hà Trì, P.Hà Cầu, Hà Đôg, Hà Nội

Số ĐKKHXB: 4750-2017/CXBIPH/3-612/ĐoN, Cục Xuất bả, In và Phát hành xác nhận ngày: 29/12/2017, Quyết định xuất bả số: 415/QĐ-ĐoN, do NXB Đôg Nai cấp ngày: 29/12/2017. In xong và nộp lưu chiế: quý 1/2018



Hội Rối loạn đông máu Việt Nam
trân trọng cảm ơn sự hỗ trợ của Quỹ Haemophilia Novo Nordisk
trong việc biên soạn cuốn sách này.



novo nordisk
haemophilia foundation

*Cuốn sách này được xuất bản bằng nguồn
kinh phí dự án "Bệnh viện vệ tinh
chuyên khoa Huyết học - Truyền máu của
Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương"
giai đoạn 2016-2020*

Hội Rối loạn đông máu Việt Nam

Phòng 326, Trung tâm Hemophilia, Viện Huyết học - Truyền máu TW

Phố Phạm Văn Bạch, Yên Hòa, Cầu Giấy, Hà Nội

ĐT: 024 3782 1895 (máy lẻ 561)

Email: quantrihemo@gmail.com

Website: hemoviet.org.vn



TÀI LIỆU CẤP PHÁT
MIỄN PHÍ