

NHẬN BIẾT VÀ ĐIỀU TRỊ TAN MÁU BẨM SINH

Khi cơ thể có bất thường trong quá trình tổng hợp hay cấu trúc globin, bất thường về men hay màng hồng cầu đều có thể dẫn đến tình trạng hồng cầu chết sớm hơn bình thường, gây ra thiếu máu cho cơ thể, người ta gọi là bệnh tan máu bẩm sinh.

Bệnh tan máu

Bệnh được mô tả chính thức các biểu hiện lâm sàng bởi James B. Herrick vào năm 1910. Từ đó đến nay có rất nhiều nhà khoa học đã đi sâu tìm hiểu về căn bệnh này và nhờ có tiến bộ của các ngành di truyền học mà người ta có thể biết chính xác vị trí tổn thương nào của các gen đã gây ra bệnh.

James B. Herrick (Ảnh: kumc.edu)

Người ta có thể phân loại các thể bệnh như sau: Bệnh bất thường về men hồng cầu bao gồm do thiếu men G6PD, thiếu men pyruvat kinase. Bệnh bất thường cấu trúc màng hồng cầu Minkowski Chaudhary, hồng cầu hình gai, hồng cầu hình thoi, đái huyết sắc tố kịch phát về đêm.

Ngoài ra còn gặp bệnh do bất thường về huyết sắc tố do hư hại gen kiểm soát và do rối loạn chất lượng huyết sắc tố.

Bệnh gặp cả ở nam và nữ. Tùy theo sự cân bằng giữa mức độ tan máu và khả năng tăng sinh bù trừ của tủy xương, tùy thể bệnh mà triệu chứng tan máu có thể được phát hiện ngay trong thời kỳ bào thai (phù thai, thai chết lưu), sau khi trẻ ra đời hoặc đến khi trưởng thành mới phát hiện ra.

Những biểu hiện của tan máu

Thiếu máu, vàng da vàng mắt, nước tiểu sẫm màu từng đợt kèm theo những cơn rét, gan lách to, có khi kèm sỏi mật. Có thể gặp phì đại xương gây biến dạng mặt: u xương trán, phì đại xương gò má, tạo nên "bộ mặt tan máu bẩm sinh" (trán dô, gò má dô, mũi tẹt, răng hô). Thiếu máu nặng có thể làm cơ thể chậm phát triển và chậm dậy thì.

Ngược lại với những trường hợp thiếu máu do thiếu sắt cần phải bổ sung thêm sắt cho cơ thể, ở những bệnh nhân tan máu bẩm sinh lại có thể biểu hiện chứng ứ sắt (thừa sắt). Sắt ứ đọng lại trong cơ thể là do hậu quả của tan máu, cơ thể tăng hấp thu do thiếu máu và do truyền máu nhiều lần. Ứ sắt ở các cơ quan có thể dẫn đến biểu hiện: sạm da, tiểu đường, suy tim, suy gan...

Chẩn đoán bệnh bằng cách nào?

Ngoài các biểu hiện lâm sàng đã nêu trên, các bác sĩ còn phải căn cứ vào các xét nghiệm gồm lượng huyết sắc tố giảm. Hồng cầu có thể nhỏ (trong các thể liên quan đến huyết sắc tố) hoặc có

kích thích bình thường (thiếu men G6PD) vì vậy một số trường hợp hồng cầu nhỏ thì số lượng hồng cầu không hề giảm mà có khi còn tăng lên. Bilirubin trong máu tăng, đặc biệt là bilirubin gián tiếp. Haptoglobin giảm, sắt và ferritin tăng cao. Điện di huyết sắc tố có thể cho biết loại huyết sắc tố bất thường là loại gì. Định lượng men G6PD, pyruvat kinase giảm trong trường hợp thiếu các men này bẩm sinh. Ngoài ra còn có thể thấy tổn thương xương sọ trên phim Xquang. Xét nghiệm ADN có thể cho biết chính xác vị trí khiếm thiếu di truyền.

Điều trị bệnh

Truyền máu định kỳ: Tùy theo mức độ nặng nhẹ của bệnh để bác sĩ quyết định khoảng cách giữa các lần truyền máu. Tiêm hoặc uống thuốc thải sắt định kỳ để giảm các biến chứng do ứ sắt. Ngoài ra, còn có thể bổ sung axit folic. Với những trường hợp lách to làm tăng nhu cầu truyền máu hoặc có nguy cơ vỡ lách thì nên cắt bỏ lách.

Với những bệnh nhân thiếu men G6PD bẩm sinh, cần phải tránh dùng các thuốc hoặc thức ăn có tác nhân gây oxy hóa như thuốc chống sốt rét, nhóm thuốc quinolon, đậu Hà Lan... Chẩn đoán trước sinh với các cặp vợ chồng có bệnh là cần thiết giúp cho cha mẹ và thầy thuốc quyết định có phá thai hay không. Vì là bệnh bẩm sinh không thể điều trị khỏi hoàn toàn nên bệnh nhân cần phải có chế độ sinh hoạt hợp lý, tránh các lao động nặng cũng như hoạt động thể dục thể thao mạnh.