

Đặc điểm bệnh THALASSEMIA thể nặng tại bệnh viện Nhi Đồng 1

**Lâm Thi Mỹ TS,PGS
Bộ Môn Nhi ,ĐHYD TPHCM
Bệnh viện Nhi Đồng 1 TPHCM**

Tình hình Thalassemia và bệnh lý Hemoglobin trên thế giới

- .71% của 229 quốc gia
- .330000 trẻ sanh /năm(83% bệnh hemoglobin và 17% thalassemias).
- . Bệnh Hemoglobin chiếm 3,4% tử vong ở trẻ em dưới 5 tuổi.
- . 7% thai phụ mang gen bất thường bệnh hemoglobin
- . 1% cặp có nguy cơ mang gen.

Tình hình bệnh Thalassemia tại Việt nam

- Khu vực đồng bằng phía bắc và phía nam bệnh beta Thalassemia là 1,5%
- Khu vực dân tộc thiểu số tỉ lệ 16,6%-25%

Đặc điểm lâm sàng bệnh nhân thalassemia thể nặng

- tuổi phát hiện : 6th- 5 tuổi
- thiếu máu :trung bình- nặng
- lách to ,
- biến dạng xương mặt (37%),
- chậm phát triển thể chất, không dậy thì

Đặc điểm cận lâm sàng bệnh nhân thalassemia thể nặng

- Xét nghiệm sàng lọc
 - Huyết đồ
 - Phết máu
 - Định lượng ferritin
 - Điện di Hemoglobin
- Xét nghiệm chuyên biệt (sinh học phân tử)
 - Khảo sát DNA

Thực trạng chẩn đoán lâm sàng BN Thal tại BVNĐ1

- Tuổi nhập viện : 3th- 5 tuổi (46%), trẻ
- Thiếu máu mức độ nặng (69%), truyền máu cấp cứu.
- Lách to (100%), cường lách
- Gan to (90%):
- Biến dạng xương mặt (37%)

Đặc điểm điều trị bệnh nhân thalassemia thể nặng

- Truyền máu định kỳ:
 - hồng cầu phenotype ***
 - hồng cầu lắng**
- Thải sắt
 - Deferoxamine
 - Deferasirox
- Cắt lách
 - Chỉ định cắt lách: cường lách
 - Chuẩn bị: tuần hoàn, hô hấp, tiết niệu, đông máu,
 - Biến chứng: nhiễm trùng, tắc mạch
- Điều trị hỗ trợ

Thực trạng xét nghiệm chẩn đoán Thalassemia tại BVNĐ1

- Xét nghiệm chẩn đoán :
 - Huyết đồ ***
 - Phết máu***
 - Định lượng Ferritin *
 - Điện di Hemoglobin: chưa sẵn sàng , chưa phổ biến, phân tích kết quả
- Xét nghiệm sinh học phân tử:
 - Lịch sử chẩn đoán:
 - 1999, Bui VV xác định 4 đột biến của HbE/beta-thal.
 - 2001, Le TH triển khai nghiên cứu SHPT tại TPHCM
 - 2003, Truong DK dùng ARMS
 - 2008 , BVTDu áp dụng SHPT trong sàng lọc tiền sanh
 - Thực tế tại BVNĐ 1: chưa

Thực trạng điều trị Thalassemia tại BVNĐ1

- Truyền máu: 15-25 BN/tuầnm
 - Chế phẩm máu: Hồng cầu lắng, máu toàn phần
 - Thời gian: đăng ký (2-3N), định kỳ truyền máu (4t)
 - Chi phí TB: 200.000 đ/125ml/ 10 kg/lần
 - Tai biến truyền máu: phản ứng miễn dịch, nhiễm trùng.
- Thải sắt
 - Chế phẩm: Desferoxamine, Deferasirox
 - Thời gian: 5 ngày/ tuần.
 - Chi phí thải sắt: 180.000đ/ 0,5g/ 15kg/ngày
- Cắt lách: 10% ca thalassemia nặng nhập viện
 - Chỉ định cắt lách: cường lách theo tiêu chuẩn BVNĐ1***
 - Chuẩn bị: khó khăn RLđông máu, chủng ngừa truyền máu
 - Biến chứng: nhiễm trùng, tắc mạch

Kết quả khảo sát tình hình điều trị thalassemia tại các tỉnh

Stt	Bệnh viện	Số BN/ tháng	Chế phẩm máu	Thải sắt	Theo dõi
1	BV Bảo lộc	15	Abc	0	
2	Long an	16	Abc	0	0
3	Sa dec	5	Ac	0	0
4	Nhi ĐN	6	Ac	0	yes
5	Cần Thơ	14	C	0	0
6	Bạc Liêu	4	Ac	3	yes
7	Bình Thuận	3	Ac	0	yes
8	Bình Phước	0	Ac	0	0
9	Lê Lợi VT	2	A	0	0
10	Tây Ninh	33	Acb	0	yes
11	Lâm đồng	12	A	0	0
12	Bến Tre	0	Abc	0	yes
13	Số Trăng	2	Ac	0	yes
14	Kiên Giang	6-9	Abc	0	0
15	An Giang	7	Ac	0	0
16	Vĩnh Long	3	C	0	yes

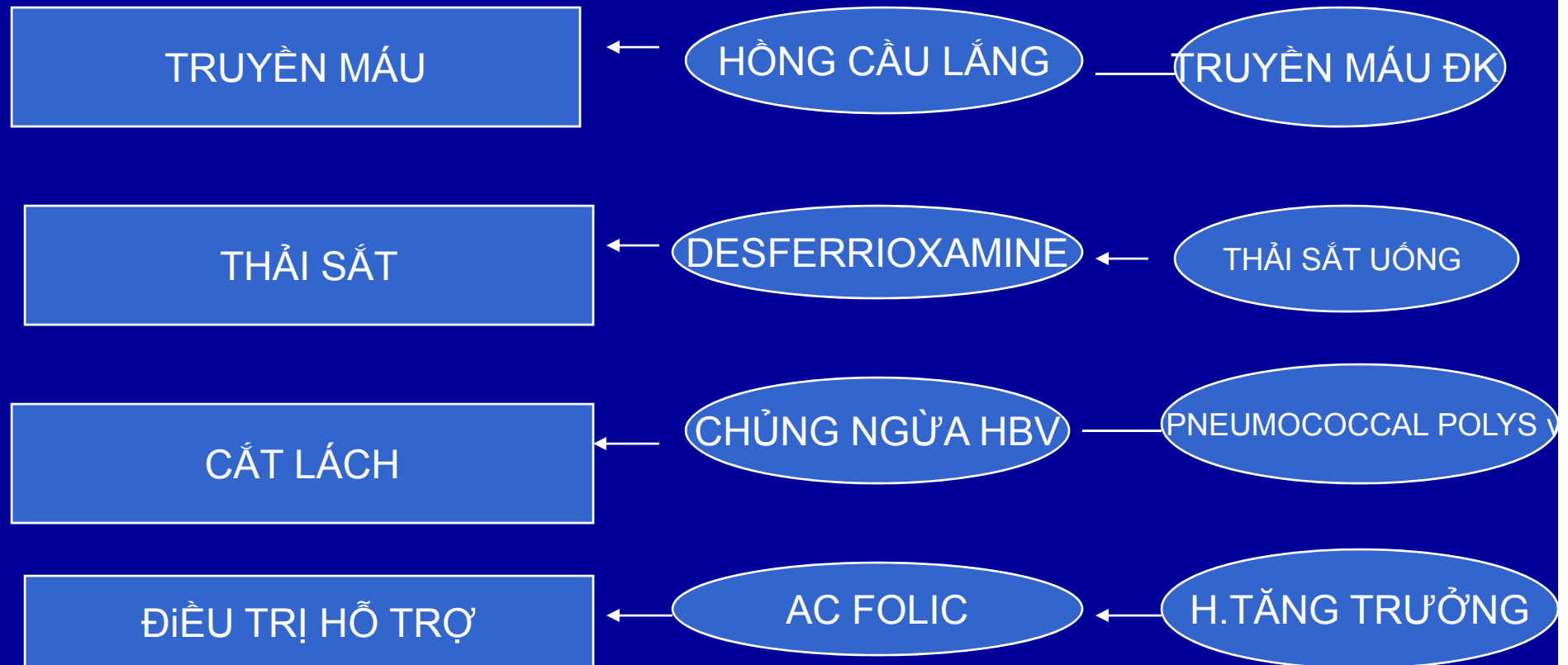
Đề suất chương trình quản lý bệnh Thalassemia tại BVND1

- Bệnh nhân và gia đình
 - Sổ theo dõi định kỳ
 - Tham vấn về tuân thủ điều trị: truyền máu, thải sắt
 - Tham vấn về phòng bệnh : chủng ngừa, theo dõi phát triển thể chất
 - Tham vấn về sàng lọc tiền sanh cho thân nhân trong gia đình
 - Tham vấn về tiền hôn nhân
 - Tổ chức nhóm sinh hoạt thalassemia /mỗi 3 tháng
- Bệnh viện địa phương
 - Tập huấn về chẩn đoán và điều trị thalassemia cho các BS Nhi , BS đa khoa
 - Trao đổi về kinh nghiệm quản lý bệnh nhân
 - Sinh hoạt chuyên môn về Thalassemia /năm : phổ biến phác đồ điều trị, cập nhật thông tin về Thalassemia

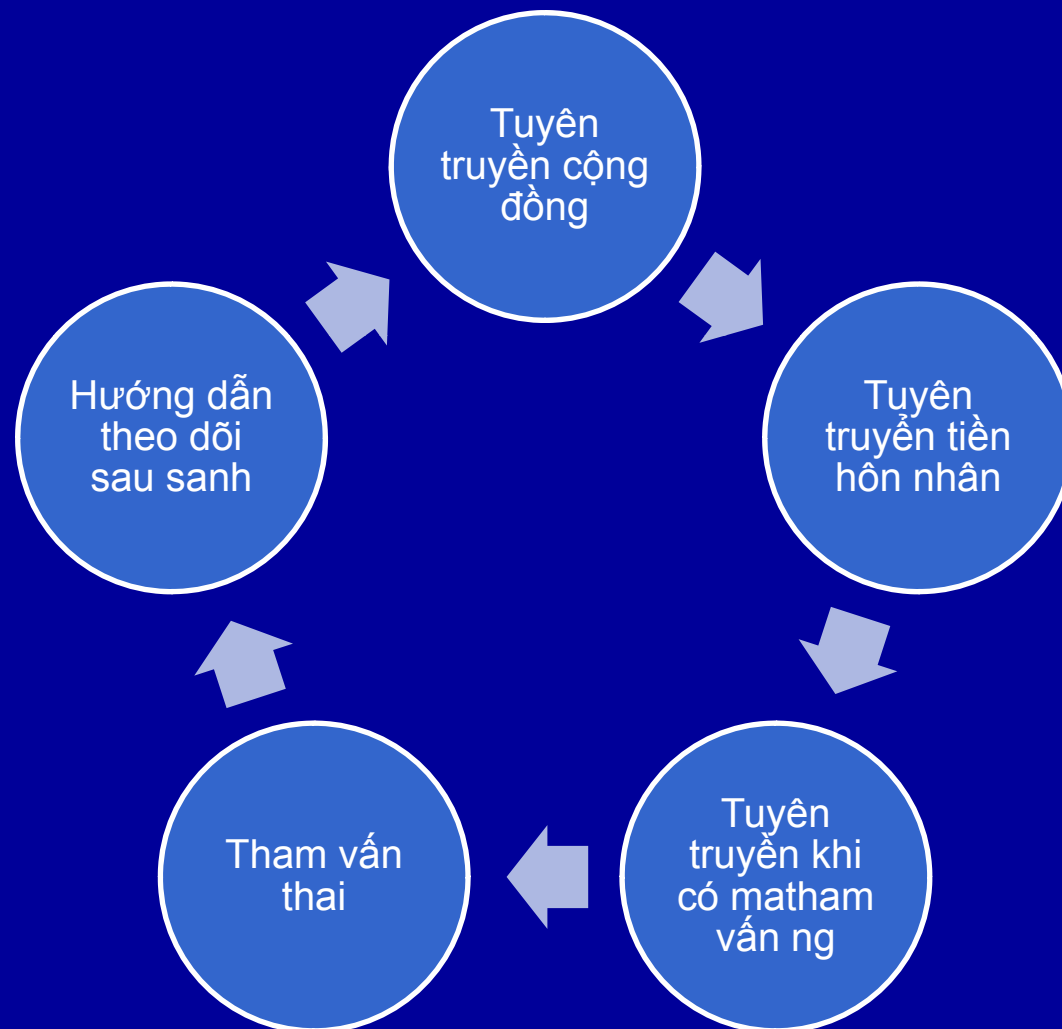
Chẩn đoán & hướng giải quyết cho BN và gia đình



Điều trị & hướng giải quyết cho BN thể nặng



Tầm soát bệnh Thalassemia



WWW.NHIDONG.ORG.VN

Web site bệnh viện Nhi Đồng 1 - Microsoft Internet Explorer

File Edit View Favorites Tools Help

Back Forward Stop Refresh Home Search Favorites

Address <http://www.nhidong.org.vn/> Go Links



BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG I

Trang chủ Thành viên Liên hệ

*Trẻ em hôm nay
Thế giới ngày mai*

Thứ hai, ngày 10/09/2007

Tìm kiếm thông tin

Bệnh viện Nhi Đồng 1

- Giới thiệu Bệnh viện
- Cấu trúc - Tổ chức
- Bản tin**
- Dành cho bà mẹ
- Câu lạc bộ bà mẹ

Bản tin

Xử trí khi trẻ nuốt pin

Con gái tôi 2 tuổi, vừa qua tôi phát hiện cháu đang ngậm pin trong miệng, tôi vội móc miệng cháu lấy ra được 2 cục pin tròn nhưng không rõ cháu có còn nuốt viên nào nữa không. Ngày hôm sau đưa cháu đi khám bệnh thì Bác sĩ chẩn đoán nuốt pin và cho nhập viện 3 ngày thì về dặn theo dõi tiếp. Xin bác sĩ tư vấn rõ hơn về bệnh lý do nuốt pin trong trường hợp này tôi phải làm gì? Và có chữa được bằng thuốc không? Mẹ cháu Nguyễn Đỗ Hoàng U. (Hóc Môn)

Tư vấn sức khỏe trẻ em

Câu hỏi kỳ này

Các câu hỏi liên quan đến bệnh lý Tai Mũi Họng ở trẻ em

Chủ đề kỳ tới



Thứ hai 10 - 09 - 2007 10:55:58 AM Internet



**Health
information
corner**

Monthly mothers' club

**HEALTH
EDUCATION FOR
MOTHERS AND
PATIENTS**



BỆNH NHÂN THALASSEMIA NỮ 14 TUỔI



BỆNH NHÂN VÀ MẸ



Bé gái 10 tuổi bệnh thalassemia-major



BỆNH NHÂN NỮ 10 TUỔI & MẸ



BỆNH NHÂN NAM 15 TUỔI



BỆNH NHÂN 15 TUỔI & MẸ



BỆNH NHÂN THALASSEMIA SAU CẮT LÁCH



BỆNH NHÂN THALASSEMIA BỊ XUẤT HUYẾT NÃO

