

ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y - DƯỢC

LƯƠNG TRUNG HIẾU

**NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG
BỆNH NHÂN THALASSEMIA TRƯỞNG THÀNH
TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA TRUNG ƯƠNG
THÁI NGUYÊN**

CHUYÊN NGÀNH: NỘI KHOA

Mã số: 60 72 01 40

LUẬN VĂN THẠC SĨ Y HỌC

Thái Nguyên - 2012

ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y - DƯỢC

LƯƠNG TRUNG HIẾU

NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG
BỆNH NHÂN THALASSEMIA TRƯỞNG THÀNH
TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA TRUNG ƯƠNG
THÁI NGUYÊN

CHUYÊN NGÀNH: NỘI KHOA

Mã số: 60 72 01 40

LUẬN VĂN THẠC SĨ Y HỌC

HƯỚNG DẪN KHOA HỌC: PGS.TS. DƯƠNG HỒNG THÁI

Thái Nguyên - 2012

LỜI CAM ĐOAN

Tôi xin cam đoan rằng số liệu và kết quả nghiên cứu trong luận văn do tôi thu thập là trung thực và chưa được công bố trong bất kỳ công trình nghiên cứu khoa học nào.

Tôi xin cam đoan rằng mọi sự giúp đỡ trong việc thực hiện khóa luận này đã được cảm ơn và các thông tin trích dẫn trong khóa luận đã được chỉ rõ nguồn gốc.

Thái Nguyên, tháng 12 năm 2012

Lương Trung Hiếu

LỜI CẢM ƠN

Tôi xin trân trọng cảm ơn Ban Giám Hiệu, Khoa sau Đại học, các thầy giáo, cô giáo Trường Đại học Y - Dược Thái Nguyên đã giúp đỡ, tạo điều kiện cho tôi trong quá trình học tập, nghiên cứu và hoàn thành luận văn.

Xin trân trọng cảm ơn Ban lãnh đạo, các bạn đồng nghiệp Trường Cao Đẳng Y Tế Thái Nguyên đã tạo điều kiện thuận lợi cho tôi trong suốt quá trình học tập.

Xin trân trọng cảm ơn Bệnh viện Đa khoa Trung ương Thái Nguyên – Khoa nội Tiêu hóa – Tiết niệu – Huyết học lâm sàng và Trung tâm Huyết học truyền máu Bệnh viện Đa khoa Trung ương Thái Nguyên đã giúp đỡ và tạo điều kiện thuận lợi cho tôi trong quá trình thu thập số liệu.

Tôi xin được bày tỏ lòng biết ơn sâu sắc tới PGS.TS. Dương Hồng Thái, Người thầy đã tận tình, trực tiếp hướng dẫn, chỉ bảo tôi trong quá trình học tập và nghiên cứu để hoàn thành luận văn này.

Xin trân trọng cảm ơn gia đình, bạn bè và đồng nghiệp đã ủng hộ, giúp đỡ và động viên tôi trong quá trình hoàn thành khóa học.

Xin trân trọng cảm ơn!

Thái Nguyên, tháng 12 năm 2012

Học viên

Lương Trung Hiếu

CÁC CHỮ VIẾT TẮT TRONG LUẬN VĂN

BN	: Bệnh nhân
BVĐKTTƯTN	: Bệnh viện Đa Khoa Trung Ương Thái Nguyên
TIF	: Liên đoàn Thalassemia quốc tế (<i>Thalassemia International Federation</i>)
LIC	: Liver iron content
MCH	: Lượng huyết sắc tố trung bình hồng cầu (<i>Mean Corpuscular Hemoglobin</i>)
MCV	: Thể tích trung bình hồng cầu (<i>Mean Corpuscular Volume</i>)
MCHC	: Nồng độ Hb trung bình hồng cầu (<i>Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration</i>)
NST	: Nhiễm sắc thể
KT	: Kháng thể
KN	: Kháng nguyên
XN	: Xét nghiệm
WHO	: Tổ chức Y tế Thế giới (<i>World Health Organization</i>)
α Thal	: α Thalassemia
β Thal	: β Thalassemia
β Thal/HbE	: β Thalassemia huyết sắc tố E

MỤC LỤC

	Trang
<i>Lời cam đoan</i>	
<i>Lời cảm ơn</i>	
<i>Danh mục chữ viết tắt</i>	
<i>Mục lục</i>	
<i>Danh mục bảng</i>	
<i>Danh mục biểu đồ</i>	
ĐẶT VẤN ĐỀ	1
Chương 1. TỔNG QUAN TÀI LIỆU	3
1.1. Một số hiểu biết về Hemoglobin	3
1.2. Thalassmia.....	6
1.3. Các nghiên cứu về Thalassmia	24
1.4. Giới thiệu về bệnh viện Đa khoa Trung ương Thái Nguyên.....	26
Chương 2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU	27
2.1. Đối tượng nghiên cứu.....	27
2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu	27
2.3. Phương pháp nghiên cứu.....	27
2.4. Chỉ tiêu nghiên cứu	29
2.5. Các kỹ thuật áp dụng và tiêu chuẩn đánh giá	30
2.6. Xử lý số liệu	35
2.7. Đạo đức nghiên cứu.....	35
Chương 3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU	36
3.1. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của đối tượng nghiên cứu.....	36
3.2. Những kết quả liên quan đến truyền máu ở bệnh nhân Thalssemia trưởng thành.....	42
Chương 4. BÀN LUẬN	49
4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu	49

4.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của đối tượng nghiên cứu.....	50
4.3. Những kết quả liên quan đến truyền máu ở bệnh nhân Thalassemia trưởng thành	55
KẾT LUẬN	61
1. Một số đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh nhân Thalassemia.....	61
2. Nhận xét kết quả sau truyền máu.....	62
KHUYẾN NGHỊ	63
TÀI LIỆU THAM KHẢO	64
MẪU BỆNH ÁN NGHIÊN CỨU	
DANH SÁCH BỆNH NHÂN NGHIÊN CỨU	

MỤC LỤC CÁC BẢNG

	Trang
Bảng 3.1. <i>Tuổi trung bình theo thể bệnh của đối tượng nghiên cứu</i>	36
Bảng 3.2. Đặc điểm BMI theo thể bệnh của đối tượng nghiên cứu.....	38
Bảng 3.3. <i>Đặc điểm xạm da theo thể bệnh của đối tượng nghiên cứu</i>	38
Bảng 3.4. <i>Đặc điểm lách theo thể bệnh của đối tượng nghiên cứu</i>	39
Bảng 3.5. <i>Đặc điểm gan theo thể bệnh của đối tượng nghiên cứu</i>	39
Bảng 3.6. Đặc điểm vàng da theo thể bệnh của đối tượng nghiên cứu.....	40
Bảng 3.7. <i>Đặc điểm biến dạng xương của đối tượng nghiên cứu</i>	40
Bảng 3.8. Đặc điểm các chỉ số hồng cầu theo các thể bệnh.....	41
Bảng 3.9. Giá trị trung bình của xét nghiệm đông máu cơ bản.....	42
Bảng 3.10. Kết quả điện di Hemoglobin theo các thể bệnh.....	42
Bảng 3.11. <i>Thay đổi nồng độ Hemoglobin sau 4 tuần truyền máu</i>	44
Bảng 3.12. Tỷ lệ bệnh nhân thay đổi Hemoglobin ở các mức độ sau 4 tuần truyền máu.....	45
Bảng 3.13. <i>Thay đổi số lượng hồng cầu sau 4 tuần truyền máu</i>	45
Bảng 3.14. Sự thay đổi sắt huyết thanh sau 4 tuần truyền máu.....	46
Bảng 3.15. <i>Thay đổi kích thước lách sau 4 tuần truyền máu</i>	46
Bảng 3.16. <i>Thay đổi Ferritin sau 4 tuần truyền máu</i>	47
Bảng 3.17. <i>Tai biến trong tổng số lần truyền máu của đối tượng nghiên cứu</i>	48

MỤC LỤC BIỂU ĐỒ

	Trang
Biểu đồ 3.1. <i>Phân bố giới tính của đối tượng nghiên cứu</i>	36
Biểu đồ 3.2. <i>Phân bố dân tộc của đối tượng nghiên cứu</i>	37
Biểu đồ 3.3. <i>Phân bố thể bệnh Thalassemia của đối tượng nghiên cứu</i>	37
Biểu đồ 3.4. <i>Kết quả xét nghiệm Coombs trực tiếp</i>	43
Biểu đồ 3.5. <i>Kết quả xét nghiệm Coombs gián tiếp</i>	43

ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là một nhóm bệnh Hemoglobin di truyền do thiếu hụt tổng hợp một hay nhiều mạch polypeptid trong chuỗi globin của Hemoglobin, cấu trúc mạch globin vẫn bình thường. Tùy theo sự thiếu hụt tổng hợp ở mạch alpha, beta, hay vừa ở mạch delta và beta mà gọi là alpha - Thalassemia, beta - Thalassemia hay delta - beta - Thalassemia [1].

Bệnh Thalassemia phổ biến trên thế giới cũng như ở khu vực châu Á. Theo thống kê của Tổ chức y tế thế giới, khoảng 7% dân số thế giới mang gen bệnh, hàng năm có từ 300,000 - 500,000 trẻ sơ sinh mắc bệnh Thalassemia, trong đó khoảng 80% là trẻ ở các nước đang phát triển [67]. Tỷ lệ mắc bệnh Thalassemia ở trẻ sơ sinh tại các nước Trung Đông, Đông Á, Nam Thái Bình Dương chiếm từ 2 - 25% [66]. Ở Việt Nam có khoảng 1,8% người mang gen beta- Thalassemia [14], đối với các dân tộc ít người, tỷ lệ lưu hành gen bệnh beta- Thalassemia chiếm khoảng 5% [6]. Bệnh thường khởi phát từ những năm đầu đời, phần lớn các trường hợp mắc bệnh tử vong trước 15 tuổi. Tuy nhiên, số đáng kể bệnh nhân đến bệnh viện lần đầu ở tuổi trưởng thành. Các đặc điểm của những bệnh nhân mới được chẩn đoán và những biến chứng của các bệnh nhân Thalassemia được chẩn đoán khi còn nhỏ sống đến tuổi trưởng thành thường rất đa dạng với các đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng khác nhau [1].

Điều trị Thalassemia là điều trị triệu chứng bao gồm cắt lách, thải sắt, truyền máu [38]. Truyền máu đầy đủ hạn chế được các biến chứng của bệnh nhưng khi truyền máu nhiều lần cũng gây ra các tai biến nghiêm trọng, ảnh hưởng đến thời gian sống và chất lượng sống của bệnh nhân [66]. Một trong những tai biến hay gặp do truyền máu là tan máu miễn dịch mắc phải, do sự xuất hiện các kháng thể bất thường ở trong huyết tương cũng như trên màng