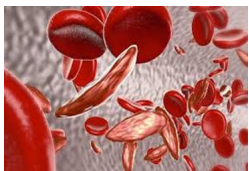


CN Trần Thị Thanh Lý -

Các tế bào hồng cầu (RBCs) là những đĩa lõm hai mặt với đường kính $7,5\mu\text{m}$. Hồng cầu là những tế bào có hình đĩa lõm hai mặt, có chức năng vận chuyển oxy và các chất dinh dưỡng đến các mô và hình đĩa lõm hai mặt để tăng diện tích bề mặt tiếp xúc. Tuổi thọ trung bình của hồng cầu là 100 đến 120 ngày. Sự phá hủy sớm các tế bào hồng cầu do các bất thường về cấu trúc hoặc chức năng của hồng cầu, protein màng hồng cầu hoặc các enzym quan trọng cho quá trình chuyển hóa hồng cầu dẫn đến thiếu máu tan máu. Mặc dù có một số loại thiếu máu tán huyết khác nhau, nhưng tất cả chúng đều có đặc điểm chung là hồng cầu có tuổi thọ ngắn hơn và thường có sự gia tăng bù trừ hồng cầu. Bệnh nhân có các triệu chứng khác nhau do thiếu máu và tình trạng thiếu máu có thể trầm trọng hơn tùy thuộc vào tình huống lâm sàng.



Hình ảnh hồng cầu dạng đĩa lõm hai mặt nhân môc bệnh tan máu bẩm sinh

Thiếu máu tán huyết được phân loại thành 2 nhóm: miễn dịch và không miễn dịch. Trong bài viết này, chúng tôi tập trung vào bệnh thiếu máu tan máu không miễn dịch (thiếu máu tan máu bẩm sinh).

Thiếu máu tan máu bẩm sinh được chia thành 3 loại:

- Rối loạn màng hồng cầu
- Rối loạn enzym hồng cầu
- Cấu trúc huyết sắc tố bất thường.

Phổ biến nhất của những rối loạn này là tăng hồng cầu hình cầu di truyền, thiếu hụt glucose-6-

phosphate dehydrogenase (G6PD) và bệnh huyết sắc tố alpha và beta. Mặc dù mỗi loại thiếu máu này làm tan huyết thông qua các cơ chế khác nhau nhưng biểu hiện lâm sàng và đặc điểm xét nghiệm của chúng là tương tự nhau. Thiếu máu tan máu bẩm sinh thường xuất hiện ở trẻ sơ sinh hoặc trẻ nhỏ. Có thể có tiền sử gia đình bệnh thiếu máu tán huyết khi nhìn ngó kỹ ta chú ý đến tình trạng này hoặc trẻ sơ sinh có thể bị tăng bilirubin máu đáng kể trong thời kỳ sơ sinh.



Hình ảnh chụp em bé mắc bệnh tan máu bẩm sinh

Ngoài ra, bệnh nhân có thể xuất hiện vào thời điểm tăng tán huyết với thiếu máu, tăng bilirubin máu và tăng hồng cầu lysis. Ban đầu, thiếu máu tán huyết bẩm sinh thường dẫn đến tán huyết mức độ nhẹ đến trung bình được bù đắp bởi tăng hồng cầu lysis, có thể có các dòng ngưng tụ hồng huyết khối. Trong những trường hợp đó, tán máu mãn tính xảy ra với tốc độ nhanh hơn và tình trạng thiếu máu nghiêm trọng hơn. Mặc dù mỗi bệnh thiếu máu tán huyết bẩm sinh đều dẫn đến tình trạng thiếu máu, phần lớn không có triệu chứng như ngưng tụ hồng huyết khối, thu hẹp hoặc chết đi có thể dẫn đến tăng tốc độ tán huyết và sau đó là thiếu máu nghiêm trọng, phải thu hẹp vào truyền máu. Trong các khiếm khuyết màng hồng cầu, có thể xảy ra hiện tượng tán huyết tăng lên, có khả năng là do lách to và do đó làm tăng sự phá hủy hồng cầu. Các rối loạn enzym hồng cầu dẫn đến tán máu tăng lên khi tiếp xúc với thuốc, bệnh tật hoặc virus mà tất cả đều có thể phòng ngừa. Trong mỗi bệnh thiếu máu tan máu bẩm sinh, tình trạng tan máu ban đầu được chẩn đoán bằng cách tăng hồng cầu lysis. Bất cứ khi nào xuất hiện thoáng qua có thể dẫn đến ngưng tụ xuất hiện hồng cầu lysis và làm trầm trọng thêm tình trạng thiếu máu ban đầu. Trái ngược với các đặc điểm lâm sàng của một số kiểu tan máu, trong đó có sự xanh xao và vàng da, trong một số kiểu bệnh thiếu máu, vàng da thường không có trong khi sự xanh xao vẫn tồn tại. Một bệnh nhân bệnh thiếu máu tan máu bẩm sinh bắt nên được đánh giá bằng số lượng tế bào máu toàn bộ (CBC) và số lượng hồng cầu lysis. Bên cạnh tình trạng thiếu máu trầm trọng do tăng tán huyết hoặc bất cứ thoáng qua, bệnh nhân thiếu máu tán huyết bẩm sinh cũng có nguy cơ hình thành sỏi mật. Tăng phân hủy huyết sắc tố dẫn đến nồng độ bilirubin cao hơn trong dòng máu và sau đó là sự phát triển của sỏi mật. Có một số thông tin gợi ý rằng những bệnh nhân bệnh tan máu mãn tính có nguy cơ cao bị biến chứng huyết khối, đặc biệt là những bệnh nhân mắc bệnh huyết sắc tố. Sinh lý bệnh có liên quan đến tăng tiêu thrombin và fibrin, cũng như tăng hoạt động của yếu tố mô và kích hoạt tiểu cầu. Nguy cơ huyết khối tăng lên sau khi cắt lách. Bệnh nhân không có lách cũng có nguy cơ bị biến chứng nhiễm trùng, đặc biệt là với vi khuẩn có vỏ bọc. Bệnh nhân được truyền máu mãn tính hoặc thường xuyên có nguy cơ bị quá tải sắt. Các đặc điểm xét nghiệm đặc trưng của tán huyết bao gồm thiếu máu, tăng hồng cầu lysis và tăng

Thiêu máu tan máu bẩm sinh

Viết bởi Biên tập viên

Thứ năm, 20 Tháng 7 2023 16:44 - Lần cập nhật cuối Thứ năm, 20 Tháng 7 2023 16:59

bilirubin không liên hợp (gián tiếp). Thiêu máu thường gặp nhất là thiêu máu hồng cầu, tuy nhiên, thiêu máu hồng cầu to cũng có thể xảy ra khi tăng hồng cầu quá nhanh. Hồng cầu quá lớn có thể tích hồng cầu trung bình là 150 femtoliter, có thể làm tăng thể tích hồng cầu trung bình theo thời gian hồng cầu quá lớn dần dần và sẽ làm tăng lặn. Trong một số bệnh thiêu máu tán huyết bẩm sinh, phần lớn các hồng cầu quá lớn là do duy trì lặn huyết sắc tố bình thường để ngăn ngừa bệnh thalassemia, và thiêu máu chủ yếu xảy ra trong thời gian tăng tán huyết hoặc thời gian bất ổn định xấp xỉ. Số lượng hồng cầu quá lớn trong thiêu máu tán máu bẩm sinh thường vượt quá 2%. Nếu độ huyết sắc tố trung bình trong các thể (MCHC) thường tăng trong bệnh hồng cầu hình cầu di truyền. Phết máu ngoại vi nên được đánh giá về những bất thường về hình dạng hồng cầu và thể tích hồng cầu. Ngoài các chức năng hồng cầu và số lượng hồng cầu quá lớn, bilirubin gián tiếp có thể tăng cao.

Thiêu máu tán máu bẩm sinh được chia thành 3 loại:

Rối loạn màng hồng cầu

Màng hồng cầu bao gồm lớp kép lipid bên ngoài và khung tế bào dựa trên quang phổ bên trong. 2 lớp được kết nối thông qua một số protein liên kết. Khiếm khuyết màng hồng cầu thường được nghi ngờ ở bệnh nhân thiêu máu tán huyết khi xét nghiệm phết tế bào ngoại vi cho thấy hồng cầu không có hình dạng hai mặt lõm điển hình. Bệnh màng tế bào là kết quả của sự bất thường về chất lượng hoặc số lượng của các protein tế bào hồng cầu. 3 bệnh màng tế bào hồng cầu phổ biến nhất là bệnh hồng cầu hình cầu di truyền, bệnh tế bào hình bầu dục di truyền và bệnh rối loạn tế bào hồng cầu di truyền, trong đó bệnh hồng cầu hình cầu di truyền là phổ biến nhất.

Rối loạn enzym hồng cầu

Hồng cầu phụ thuộc vào việc sản xuất adenosine triphosphate (ATP) thông qua quá trình đường phân và ATP là nguồn năng lượng duy nhất cho hồng cầu. Các khiếm khuyết trong con đường đường phân của enzym có thể dẫn đến tan máu. Hai loại phổ biến nhất là thiêu máu Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) và thiêu máu pyruvate kinase (PKD). Thiêu máu G6PD là bệnh lý enzym hồng cầu phổ biến nhất. G6PD đóng vai trò quan trọng trong sản xuất nicotinamide adenine dinucleotide phosphate (NADPH), và NADPH đóng một vai trò quan trọng trong việc ngăn ngừa tổn thương oxy hóa đối với protein trong tế bào hồng cầu nào đó bị tổn thương. Các chất tán huyết ngoại vi thiêu máu G6PD như sau: Một tác nhân oxy hóa gây ra sự chuyển đổi glutathione thành glutathione disulfide -> Bởi vì các tế bào thiêu máu G6PD không tạo ra

Thiếu máu tan máu bẩm sinh

Viết bởi Biên tập viên

Thứ năm, 20 Tháng 7 2023 16:44 - Lần cập nhật cuối Thứ năm, 20 Tháng 7 2023 16:59

glutathione mất cách hiểu quá, nên glutathione cần biết nhanh chóng-> Khi glutathione cần biết, các nhóm sulfhydryl của hemoglobin bị oxy hóa -> Hemoglobin bị oxy hóa kết tủa và làm hỏng màng hồng cầu -> Tan máu. Chuỗi sự kiện này thúc đẩy kích hoạt bởi các loài thực có thể oxy hóa NADPH. Nhiễm trùng cũng có thể làm tan huyết cầu nhân thiếu men G6PD. G6PD giảm theo cấp số nhân khi hồng cầu già đi. Do đó, hồng cầu mới có nhiều G6PD hơn hồng cầu cũ, đời này có thể nhìn thấy sự giảm dần dần. Gen G6PD nằm trên nhiễm sắc thể X, và do đó số thiếu hụt là một rối loạn liên kết với X. Nam giới có nhiều khả năng bị thiếu hụt hồng cầu, mặc dù có những ngoại lệ có triệu chứng do X bất hoạt. G6PD là một rối loạn phổ biến, ảnh hưởng đến hơn 400 triệu người trên toàn thế giới. Có tình trạng tăng hồng cầu đáng kể, có thể làm tăng hoạt tính G6PD mất cách giải thích do hàm lượng G6PD cao của hồng cầu mới. Thiếu hụt bệnh nhân có biểu hiện tan máu và tăng bạch cầu đáng kể, chẩn đoán có thể dựa trên xét nghiệm G6PD cao giải.

Cấu trúc huyết sắc tố bất thường

Hemoglobin thường thành phần bao gồm 2 chuỗi α -globin và 2 chuỗi β -globin. Bệnh huyết sắc tố bao gồm các khiếm khuyết di truyền trong chuỗi α -hoặc β -globin. Số thiếu hụt sự khác biệt trong quá trình sản xuất globin dẫn đến bệnh thalassemias. Số thiếu hụt và chất dẫn đến sự thay đổi cấu trúc của huyết sắc tố dẫn đến sự hình thành huyết sắc tố bất thường. Các biến thể trong huyết sắc tố cấu trúc bao gồm thiếu máu hình liềm, huyết sắc tố E, huyết sắc tố C và nhiều loài khác. Hai loài bệnh huyết sắc tố có thể tồn tại kết hợp với nhau và một bệnh nhân có thể vừa bị rối loạn thalassemia vừa bị khiếm khuyết cấu trúc trong huyết sắc tố. Trong bài viết này sẽ tập trung vào các thể thiếu hụt di truyền: thalassemias và trạng thái là các thể có thể dẫn đến tan máu.

Thiếu máu tan máu bẩm sinh là thể phát sau khiếm khuyết màng hồng cầu, thiếu hụt enzym hồng cầu, hoặc khiếm khuyết về cấu trúc hoặc nội dung của huyết sắc tố. Thiếu máu tán huyết là biểu hiện lâm sàng phổ biến nhất, nhưng một số bệnh thiếu máu tán huyết bẩm sinh có thể dẫn đến thiếu máu pha thu nhập vào truyền máu suốt đời. Ngoài ra, những bệnh nhân bị thiếu máu tán huyết bẩm sinh có thể được chăm sóc y tế khi một yếu tố gây căng thẳng sinh lý dẫn đến tăng tán huyết và cuối cùng là thiếu máu có triệu chứng. Các biến chứng lâu dài bao gồm sỏi mật và tăng nguy cơ nhiễm trùng nếu bệnh nhân được cấy ghép. Cấy ghép không chữa khỏi tất cả các bệnh thiếu máu tán huyết bẩm sinh. Bổ sung axit folic được khuyến cáo, đặc biệt là những bệnh nhân bị tăng hồng cầu đáng kể hoặc trẻ sản xuất hồng cầu.

Tài liệu tham khảo

Thi u máu tan máu b m sinh

Vi t b i Biên t p viên

Th năm, 20 Tháng 7 2023 16:44 - L n c p nh t cu i Th năm, 20 Tháng 7 2023 16:59

1. D ch trang <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28189176/>