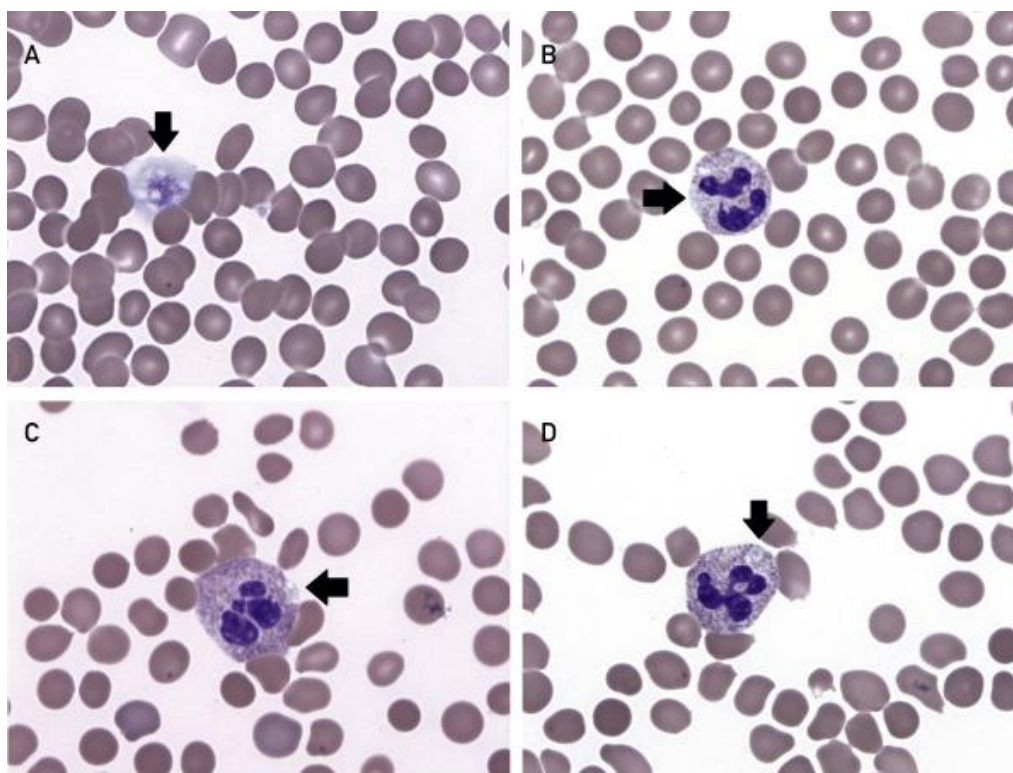


Chia sẻ case lâm sàng: Giảm tiểu cầu liên quan đến MYH9

Byung Hoon Ban, Vrushali Shah, 2017. MYH9-Related Thrombocytopenia. Mayo Clinic Proceedings, Volume 92, Issue 7, Pages 1169–1170.

Một người đàn ông da trắng 28 tuổi mắc hội chứng Asperger, bệnh nhân vào khoa cấp cứu với một khối máu tụ lan rộng ở bắp chân phải thứ phát sau chấn thương nhẹ. Xét nghiệm công thức máu cho thấy giảm tiểu cầu nghiêm trọng (tiểu cầu, 5000 / μL). Mẹ của bệnh nhân cũng bị giảm tiểu cầu mãn tính và rối loạn tâm thần không rõ. Phết tế bào ngoại biên ở soi ở vật kính X100 (ngâm dầu) cho thấy tiểu cầu khổng lồ (Hình A, mũi tên) và bạch cầu trung tính có thể Döhle (Hình B - D, mũi tên), phù hợp với giảm tiểu cầu liên quan đến MYH9. Bệnh nhân được hướng dẫn điều trị với nghi ngờ, chườm đá, nén và nâng cao chân và sau đó xuất viện về nhà.



Hình ảnh: Phết tế bào máu ngoại vi ở vật kính 100 × (ngâm dầu) cho thấy tiểu cầu khổng lồ (A, mũi tên) và bạch cầu trung tính có hình thể giống Döhle (B - D, mũi tên).

Các rối loạn liên quan đến MYH9, được tìm thấy trên nhiễm sắc thể 22, là các rối loạn tiểu cầu di truyền hiếm gặp, đặc trưng bởi tiểu cầu lớn và giảm tiểu cầu. Đột biến gen trội tự phát của gen MYH9 dẫn đến việc sản xuất không ổn định chuỗi nặng IIA myosin, dẫn đến sự khiếm khuyết trong việc trưởng thành và phân mảnh megakaryocyte (tiểu cầu được sản xuất trong tủy xương từ megakaryocytes). Trước đây, bệnh được phân loại thành 4 hội chứng (hội chứng dị thường May-Hegglin, hội chứng Sebastian, hội chứng Epstein và hội chứng Fechtner) trên cơ sở các phát hiện lâm sàng, bao gồm các thể vùi giống như hình thể Döhle trong bạch cầu, đục thủy tinh thể, viêm thận và mất thính giác. Tuy nhiên, 4 rối loạn này cuối

cùng được phát hiện là do biến thể gây bệnh dị hợp tử gen MYH9. Bây giờ, tất cả 4 hội chứng được gọi là rối loạn liên quan đến MYH9. Bệnh nhân có các biểu hiện nhẹ có thể được hướng dẫn nghỉ ngơi. Tuy nhiên, trong trường hợp xuất huyết tích cực hoặc giảm nguy cơ chảy máu trước phẫu thuật có thể cần dùng desmopressin, thuốc chống tiêu sợi huyết và truyền tiểu cầu. Tóm lại, trường hợp này nhấn mạnh tầm quan trọng của việc khai thác bệnh sử đầy đủ và xem xét phết tế bào máu ngoại vi khi bệnh nhân bị giảm tiểu cầu, để có hướng xử trí đúng và tránh các phương pháp điều trị y tế không cần thiết và có hại.

BS. Nguyễn Thị Khánh Linh