

HÌNH ẢNH CÁC RỐI LOẠN ẢNH HƯỞNG ĐẾN DA VÀ XƯƠNG

Bs Phạm Nguyễn Trung Quân
Khoa Xét Nghiệm
Bệnh viện Da Liễu TP HCM

Có rất nhiều bệnh có triệu chứng không chỉ ở trên da mà còn ở biểu hiện ở xương



Viêm khớp vẩy nến mạn tính

Có rất nhiều bệnh có triệu chứng không chỉ ở trên da mà còn ở biểu hiện ở xương



Hình tổn thương ở bàn tay của bệnh nhân phong



Tiêu xương và mất ngón ở bệnh nhân phong

Tại sao bệnh ảnh hưởng đến cả da và hệ xương?

- ❖ Nhiều nguyên nhân đa dạng có thể được phân loại thành hai nhóm chung.
 - Thứ nhất: da và bộ xương có thể phải chịu một cơ chế phá hủy phổ biến, chẳng hạn như trong viêm khớp và nhiễm trùng.
 - Thứ hai: da và bộ xương có chung nguồn gốc từ phôi thai → nên khi có xảy ra biến đổi Gen → da và bộ xương sẽ bị biến đổi → dị tật bẩm sinh.

Tại sao bệnh ảnh hưởng đến cả da và hệ xương?

□ Ví dụ:

- Các bộ phận của hộp sọ bắt nguồn từ các tế bào mào thần kinh, có chung nguồn gốc ngoại bì với hệ thần kinh trung ương và lớp biểu bì.

=>> Do đó, phần này của bộ xương có liên quan đến phôi thai với lớp biểu bì, chiếm sự hiện diện của các hội chứng thần kinh như NF-1, trong đó loạn sản xương cánh bướm tồn tại cùng với các rối loạn sắc tố

Chỉ định và chống chỉ định về X-Quang

CHỈ ĐỊNH	CHỐNG CHỈ ĐỊNH
<ul style="list-style-type: none">- Kiểm tra các bộ phận trên cơ thể thấy đau- Theo dõi tiến triển của một bệnh lý sau một thời gian dài điều trị- Bệnh lý xương khớp, tim mạch, bệnh lý về đường hô hấp, tiêu hóa, dị vật,	<ul style="list-style-type: none">- Phụ nữ mang thai đặc biệt 3 tháng đầu- Bệnh lý tuyến giáp- Mẫn cảm mới iod nếu chụp với thuốc cản quang

Các rối loạn xương và da và mối liên hệ bệnh căn của chúng

Bone and Skin Disorders and Their Etiologic Connections	
Disorder	Type of Connection
Neurocutaneous syndromes	
Nevoid BCC syndrome	Shared
McCune-Albright syndrome	mutation
NF-1	Shared
	mutation
Tuberous sclerosis	Shared
Nail and hair disorders	mutation
Inflammatory and immunologic disorders	
SAPHO syndrome	mutation
	Shared
Sarcoidosis	mutation
LCH	
Arthritides	
Psoriatic arthritis	Shared
Reactive arthritis	destruction
	Shared
Osteosclerotic disorders and dermatologic correlates	
Buschke-Ollendorff syndrome	destruction
	Shared
	destruction

Hội chứng BCC Nevroid

- Hội chứng BCC Nevroid là một rối loạn di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường hoàn toàn xâm lấn. Nó còn được gọi là hội chứng Gorlin-Goltz
- BCC nevroid xuất hiện ở độ tuổi 20 với từ một vài cho đến hàng trăm sẩn hình vòm, màu da, màu hồng hoặc nâu, có thể giống với nốt ruồi lành tính, nhưng thực chất là BCC . 80% gặp ở người da trắng.
- Hình ảnh X-quang, trên khoảng 75% bệnh nhân, là nang răng sừng hóa, hay dạng nang sừng do răng . Các khối u này có tính xâm lấn; tỷ lệ tái phát sau khi nạo lên đến 50%.

Hội chứng BCC Nevroid



Hội chứng K biểu mô TB đáy (Gorlin) ở bệnh nhi.



Nang răng sừng hóa (u dạng nang sừng do răng) ở bệnh nhân mắc hội chứng BCC nevroid (Gorlin).

Hội chứng McCune-Albright

- Hội chứng McCune-Albright là một bệnh phakomatosis không do di truyền, chủ yếu ảnh hưởng đến nữ giới và đặc trưng bởi bộ ba:
 - + Loạn sản sợi thể nhiều xương,
 - + Dát cà phê sữa
 - + Rối loạn nội tiết.
- Loạn sản sợi thể thường biểu hiện ở trẻ em và thường liên quan đến sọ mặt (50% trường hợp), xương chậu, xương đùi, và xương chày. Tổn thương thường mở rộng từ tủy về phía vỏ xương, mở rộng không đều và tạo ra hình ảnh đa vòng, đa thùy .
- Ảnh chụp X-Quang và CT thường cho thấy các vùng tiêu xương dạng kính mờ tủy với vỏ xương mỏng cùng vỏ sò trong màng xương;

Hội chứng McCune-Albright



Các dát cà phê sữa ở những bệnh nhân mắc hội chứng McCune-Albright

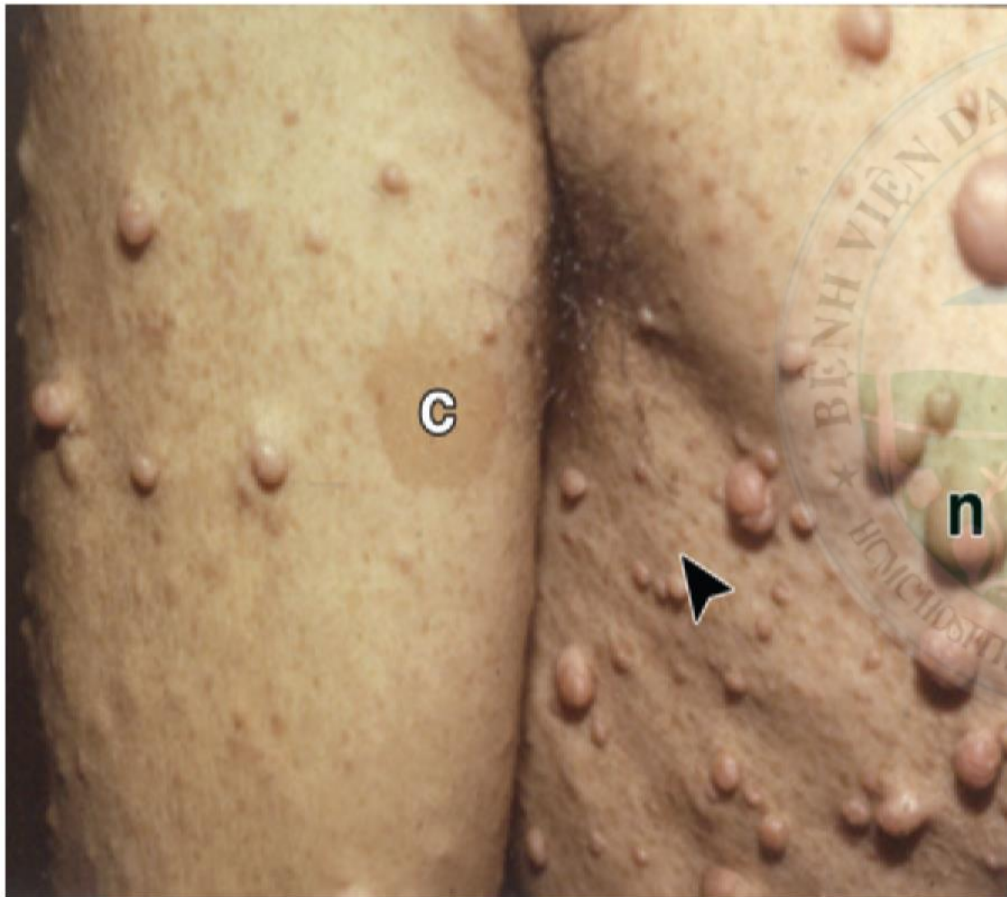


Loạn sản sụn thể nhiều xương ở bệnh nhân mắc hội chứng McCune-Albright

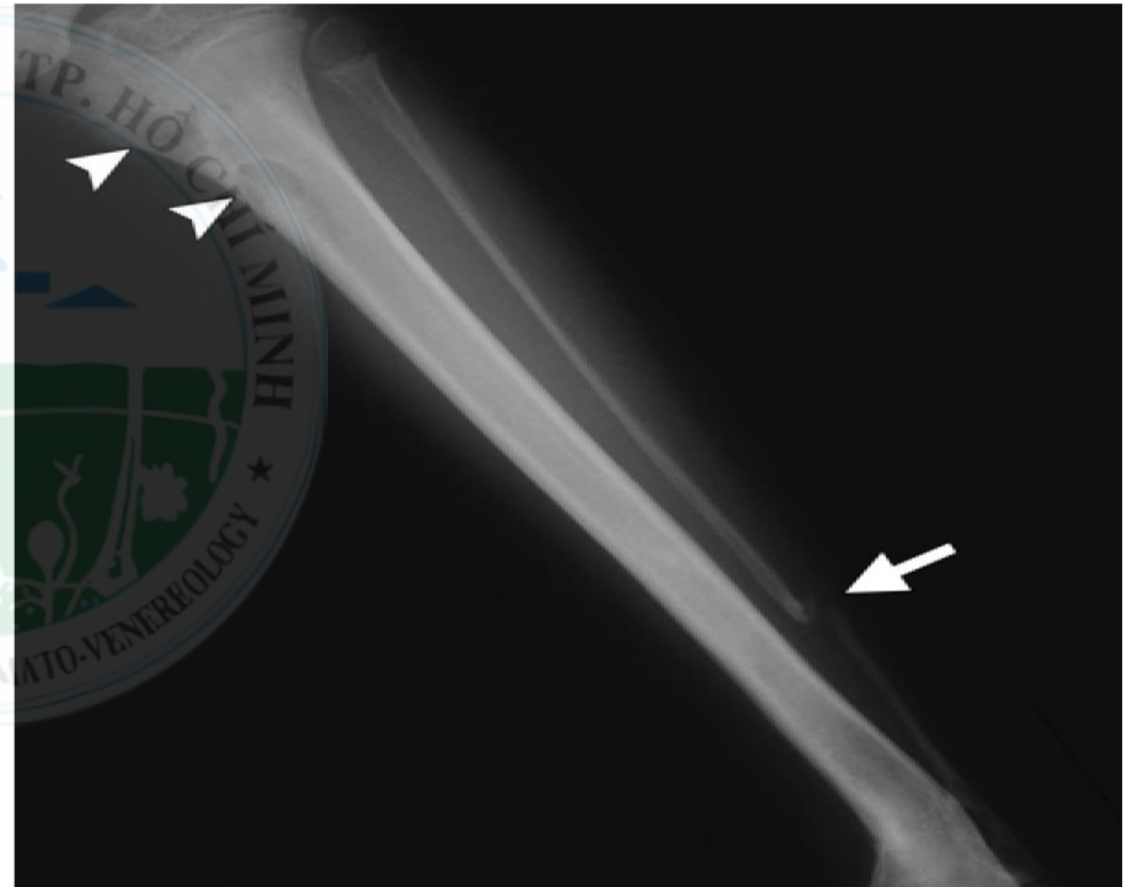
Bệnh u sợi thần kinh loại 1

- NF-1 là một rối loạn di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường hoàn toàn xâm lấn
- Biểu hiện của NF-1 trên xương bao gồm loạn sản xương và khớp giả. Các tổn thương xương này thường xuất hiện trong năm đầu đời.
- Lâm sàng:
 - + Gò vẹo cột sống hay thấp lùn.
 - + Loạn sản cánh xương bướm .
 - + Khớp giả, hay xương không liền thứ phát do rối loạn lành thương là một dấu hiệu không thường xuyên nhưng khá đặc hiệu của bệnh .
 - + Thường ảnh hưởng đến xương chày hoặc xương mác, bắt đầu với tình trạng cong xương ở trẻ sơ sinh và tiến triển thành mỏng xương hoặc gãy xương bệnh lý

Bệnh u sợi thần kinh loại 1



Biểu hiện da của NF-1.

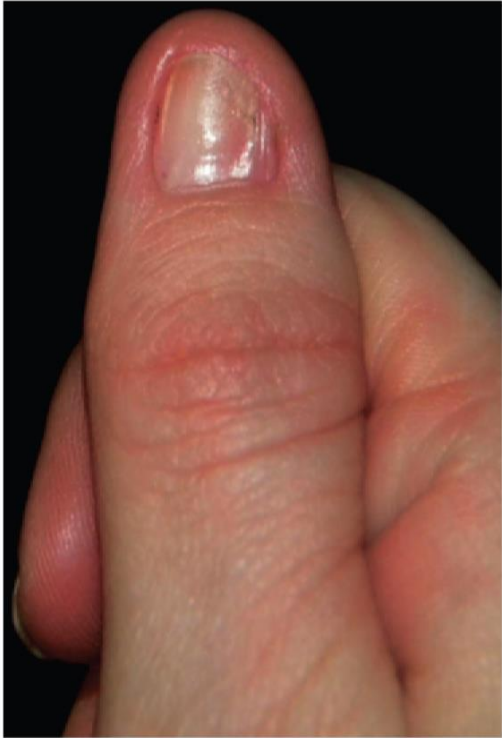


Biểu hiện xương của NF-1

Các rối loạn móng và tóc

- Hội chứng móng-xương bánh chè là một tình trạng di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường, gây ra bởi đột biến gen *LMX1B*.
- Biểu hiện: hầu hết các bệnh nhân bị teo cả hai móng cái. Có thể không có xương bánh chè hoặc bị teo nhỏ; nếu có, chúng thường bị trật sang bên khi khuyụ gối, khiến đầu gối có hình "vuông". Những bất thường ở đầu gối này gây mất ổn định khớp, hạn chế cử động, đau và viêm khớp.
- Dấu hiệu đặc trưng nhất là "sừng chấu" là các máu nhọn hình chóp ở hai bên nằm ở điểm bám của cơ móng nhờ đến mào chấu sau. Dù đôi khi có thể sờ thấy, nhưng chúng thường không gây ảnh hưởng về mặt lâm sàng. Ngược lại, các khuỷu tay thường cho thấy các bất thường về xương dẫn đến hạn chế cử động hoặc trật khớp

Các rối loạn móng và tóc



a.
Hội chứng móng-tóc.

b.
(a) teo móng ở ngón tay cái.
(b) Liềm móng nhô ra & không có nếp da ở liên ngón xa

X-quang xương chậu thẳng cho thấy các máu nhọn hình chóp ở hai bên

Hội chứng SAPHO

- Từ viết tắt SAPHO (Synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, osteitis) mô tả một hội chứng viêm xương khớp vô khuẩn có các bất thường trên da, chủ yếu là mụn mủ lòng bàn tay-bàn chân và mụn trứng cá nặng
- Biểu hiện trên da có thể xuất hiện trước, trong hoặc sau biểu hiện ở xương, do đó, rất cần phải khai thác tiền sử kỹ càng.
 - Sự phân bố bệnh xương có xu hướng phụ thuộc vào độ tuổi.
 - + Ở người lớn, tình trạng tăng sinh xương trong hội chứng SAPHO có xu hướng liên quan đến xương dọc và thành ngực trước, đặc biệt là khớp xương ức-đòn. Tổn thương cột sống thường chỉ ảnh hưởng đến một đốt sống và có thể bao gồm viêm đốt sống và tiêu xương bao gồm gãy xẹp.
 - + Ở trẻ em và thanh thiếu niên, hội chứng SAPHO phần nhiều có liên quan đến hành xương dài và xương đòn thường là viêm tủy xương đa ổ tái phát mạn tính, có biểu hiện xơ cứng, có thể kết hợp với tiêu xương, viêm màng xương và giãn rộng

Hội chứng SAPHO



Các tổn thương mụn trứng cá đặc trưng của hội chứng SAPHO



Hình ảnh X – Quang của BN nam nhỏ tuổi

Bệnh u hạt Sarcoidosis

- Bệnh u hạt Sarcoidosis là một rối loạn hạt đa hệ thống, thường ảnh hưởng đến phổi, hạch bạch huyết, da và mắt. Bệnh thường gặp ở người trưởng thành trẻ và trung niên
- Bệnh u hạt sarcoidosis ở xương được tìm thấy ở 13% bệnh nhân và báo hiệu tiên lượng mạn tính và xấu hơn.
 - + Xuất hiện khi các u hạt tủy xâm nhập vào vỏ xương và gây phá hủy hoặc xơ hóa phản ứng.
 - + U hạt còn có thể hình thành trong màng hoạt dịch, gây viêm màng hoạt dịch và mòn xương.
 - + Tổn thương xương thường đi kèm các biểu hiện trên da ; đôi khi tổn thương xương có thể là biểu hiện sớm nhất. Các tổn thương thường khu trú ở bàn tay, bàn chân và các tổn thương vỏ xương hủy xương
- Các tổn thương có thể biểu hiện trên X-quang dưới dạng các ổ tiêu xương hoặc các tổn thương xơ cứng khu trú.

Bệnh u hạt Sarcoidosis

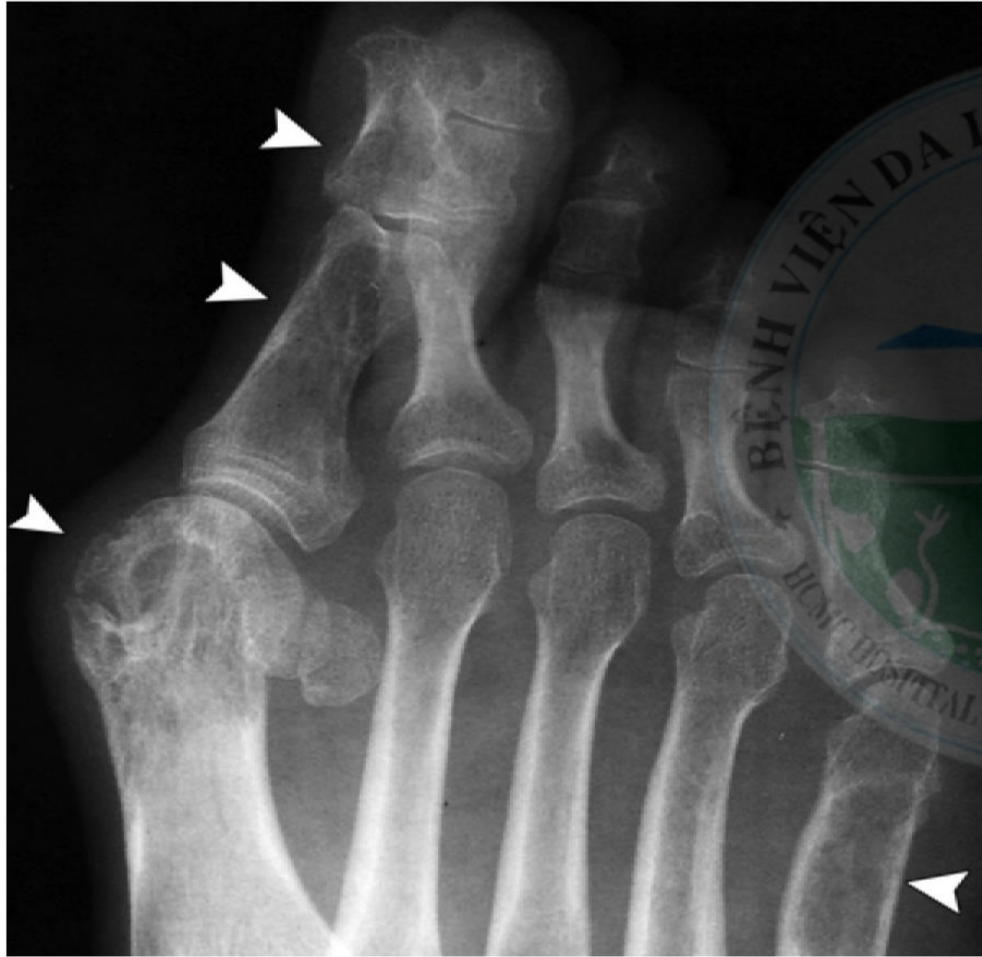


Các mảng ở bệnh nhân bị bệnh u hạt sarcoidosis

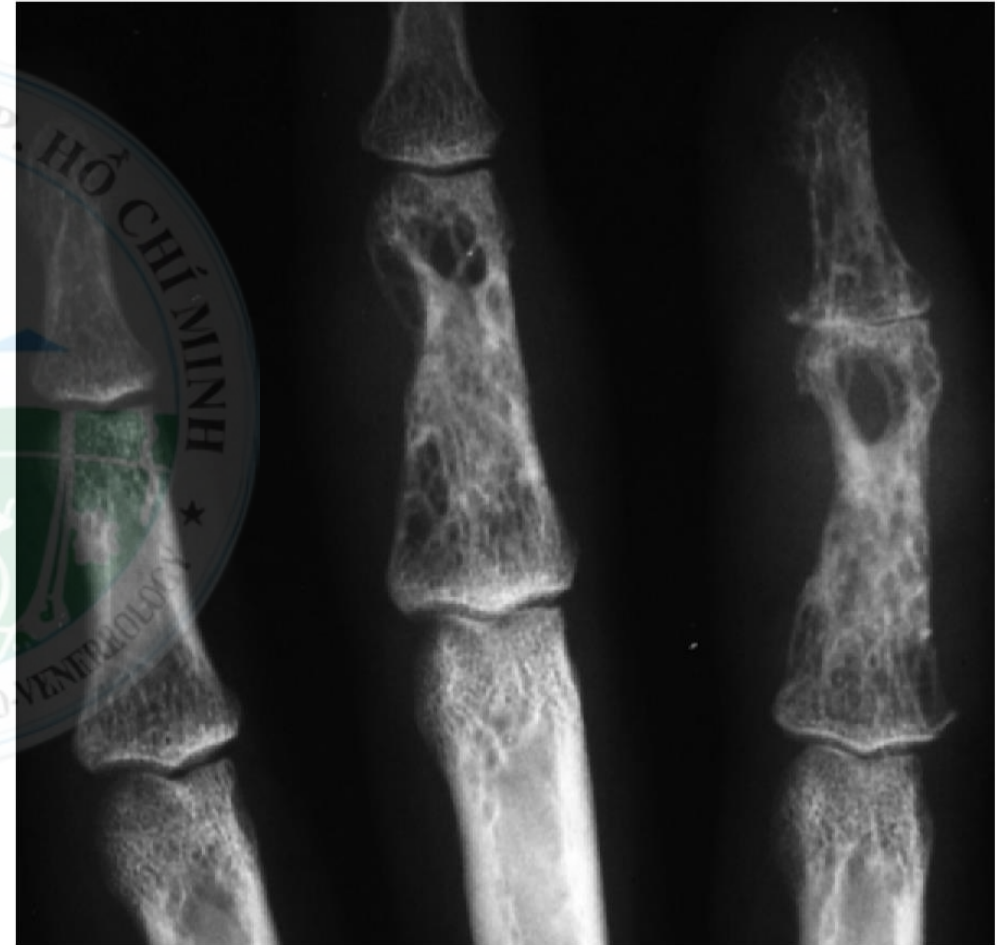


Lupus cước (Lupus pernio) ở bệnh nhân bị bệnh u hạt sarcoidosis.

Bệnh u hạt Sarcoidosis



Bệnh u hạt sarcoidosis ở xương



Bệnh u hạt sarcoidosis ở xương

Viêm khớp vẩy nến

- Viêm khớp vẩy nến là một bệnh tự miễn không rõ nguyên nhân, ảnh hưởng đến các khớp cũng như các điểm bám gân và dây chằng.
- Từ 5% đến 42% bệnh nhân bị bệnh vẩy nến phát triển thành viêm khớp. Dù bệnh ngoài da thường xảy ra trước bệnh khớp, nhưng tình trạng ngược lại cũng có thể xảy ra
- Khoảng 40% bệnh nhân cho thấy các thay đổi khớp không thể phát hiện bằng X-quang .

Viêm khớp vẩy nến

- Biểu hiện là: sự kết hợp đặc trưng của những thay đổi phá hủy và tăng sinh, bao gồm:
 - + Viêm ngón dactylitis ("ngón tay xúc xích");
 - + Viêm điểm bám (enthesitis) (đặc biệt là tại xương gót);
 - + Mất gian khớp , đôi khi dính khớp;
 - + Tăng sinh xương, bao gồm viêm màng xương quanh khớp và quanh trục xương;
 - + Tiêu xương, bao gồm biến dạng “pencil-in-cup” và tiêu xương đầu chi
 - + Ở hệ xương dọc, tổn thương khớp cùng chậu thường không đối xứng. Bệnh nhân có thể biểu hiện các cầu xương cạnh đốt sống ở đốt sống ngực dưới và thắt lưng trên. Dính khớp máu, vôi hóa dây chằng và mất vững khớp đội-trục (atlantoaxial subluxation) cũng có thể biểu hiện

Viêm khớp vẩy nến



Bệnh vẩy nến



Viêm khớp vẩy nến ở bàn tay

Viêm khớp phản ứng

- Viêm khớp phản ứng là một tình trạng viêm khớp ngoại vi sau khi nhiễm trùng, liên quan đến viêm niệu đạo hoặc viêm cổ tử cung, viêm kết mạc hoặc viêm màng bồ đào, và các tổn thương da đặc trưng. Viêm khớp phản ứng phát triển trong vài tuần sau một số nhiễm trùng đường sinh dục-niệu (thường gặp nhất là *Chlamydia* và *Ureaplasma* ở nam giới)
- Viêm khớp thường tự giới hạn, không đối xứng, ảnh hưởng đến một khớp hoặc ít khớp, và thường ảnh hưởng đến chi dưới và khớp cùng chậu.
- Biểu hiện ở xương thường xuất hiện muộn, sau khi viêm niệu đạo và mắt đã giảm.

Viêm khớp phản ứng



Viêm bao quy đầu
ở bệnh nhân bị viêm khớp phản ứng



Viêm khớp phản ứng ở ngón chân cái.

Kết luận

- Có nhiều tình trạng bệnh có biểu hiện ở cả da và xương.
 - Thông qua di truyền học cho ta thấy mối quan hệ mật thiết giữa cấu trúc xương và da là $_ \rightarrow$ có chung nguồn gốc phôi thai, và các khiếm khuyết di truyền xảy ra đủ sớm trong quá trình biệt hóa tế bào có thể dẫn đến bệnh ở cả hai hệ cơ quan.
 - Thông qua các bệnh trên cho ta thấy: mối liên hệ mật thiết giữa da và xương
- \Rightarrow Nên việc khám lâm sàng và kết hợp cận lâm sàng X quang là rất cần thiết \rightarrow trong chẩn đoán, điều trị, theo dõi diễn tiến của bệnh

Gợi ý chỉ định

Tên bệnh	Bộ phận cần khảo sát	Chỉ định X Quang
Hội chứng BCC Nevroid	- Nang rang	Xương hàm dưới thẳng - nghiêng
Hội chứng McCune-Albright	- Sọ mặt (50% trường hợp), - Xương chậu - Xương đùi - Xương chày	- Mặt thẳng nghiêng - Khung chậu thẳng - Xương đùi thẳng – nghiêng - Xương cẳng chân thẳng nghiêng
Bệnh u sợi thần kinh loại 1 (NF1)	- Cánh xương bướm	- Khung chậu thẳng
Bệnh xơ cứng củ	- Thân xương bướm	- Khung chậu thẳng
Rối loạn móng và tóc	- Xương chậu - Xương bánh chè	- Khung chậu thẳng - Khớp gối thẳng nghiêng

Gợi ý chỉ định

Tên bệnh	Bộ phận cần khảo sát	Chỉ định X Quang
Hội chứng SAPHO	<ul style="list-style-type: none">- Cột sống	<ul style="list-style-type: none">- Cột sống thắt lưng thẳng nghiêng
Bệnh u hạt sarcoidosis	<ul style="list-style-type: none">- Bàn tay- Bàn chân	<ul style="list-style-type: none">- Bàn tay thẳng nghiêng- Bàn chân thẳng nghiêng
Viêm khớp vẩy nến	<ul style="list-style-type: none">- Bàn tay- Bàn chân- Khớp cùng chậu- Cột sống	<ul style="list-style-type: none">- Bàn tay thẳng nghiêng- Bàn chân thẳng nghiêng- Khung chậu thẳng- Xương cùng cụt thẳng nghiêng- Cột sống thắt lưng thẳng nghiêng
Viêm khớp phản ứng	<ul style="list-style-type: none">- Chi dưới- Khớp cùng chậu	<ul style="list-style-type: none">- Khung chậu thẳng- Xương cùng cụt thẳng nghiêng- Xương đùi thẳng – nghiêng- Xương cẳng chân thẳng nghiêng

THANK YOU

For Your Attention

