

ĐẶC ĐIỂM HÌNH ẢNH XQUANG CỦA TỔN THƯƠNG ĐA CHỒI XƯƠNG CÓ TÍNH CHẤT DI TRUYỀN: NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP

Imagings of hereditary multiple exostosis (hme): A case report

Nguyễn Miên*, Phạm Mạnh Cường**, Vũ Đăng Lưu**,
Phạm Minh Thông**

SUMMARY

Osteochondromatosis or Hereditary Multiple Exostoses (HME) is a rare disease which is inherited in an autosomal dominant manner, there are many osteochondromas at the appendicular skeleton. This report presents the patient who had typical clinical and radiologic features of the disease. Female patient, 24 years old, she has a pain both lower limbs, there are slight deformity both upper and lower limbs on the examination. On the X-rays of the limbs present many osteochondromatosis at the meta-physeal regions of long tubular bone, it may be pedunculated or broad-based form, the pedunculated appearance follow the direction away from the epiphysis and towards the diaphysis following the tendon pill. With characteristic features on the plain radiology: the final diagnosis is hereditary multiple exostosis.

1. LÂM SÀNG

Bệnh nhân nữ 24 tuổi, đến khám vì đau khớp gối 2 bên, kiểu đau cơ học. Gia đình chưa phát hiện ai có bệnh lí đa chồi xương. Tiền sử bản thân không phát hiện gì đặc biệt.

Khám lâm sàng: Bệnh nhân cao 1,5m, không có sự mất cân đối giữa các đoạn cơ thể, tay phải ngắn hơn so với bên trái, chân bên trái vẹo nhẹ vào trong so với bên đối diện (chân hình chữ X) (hình 1).

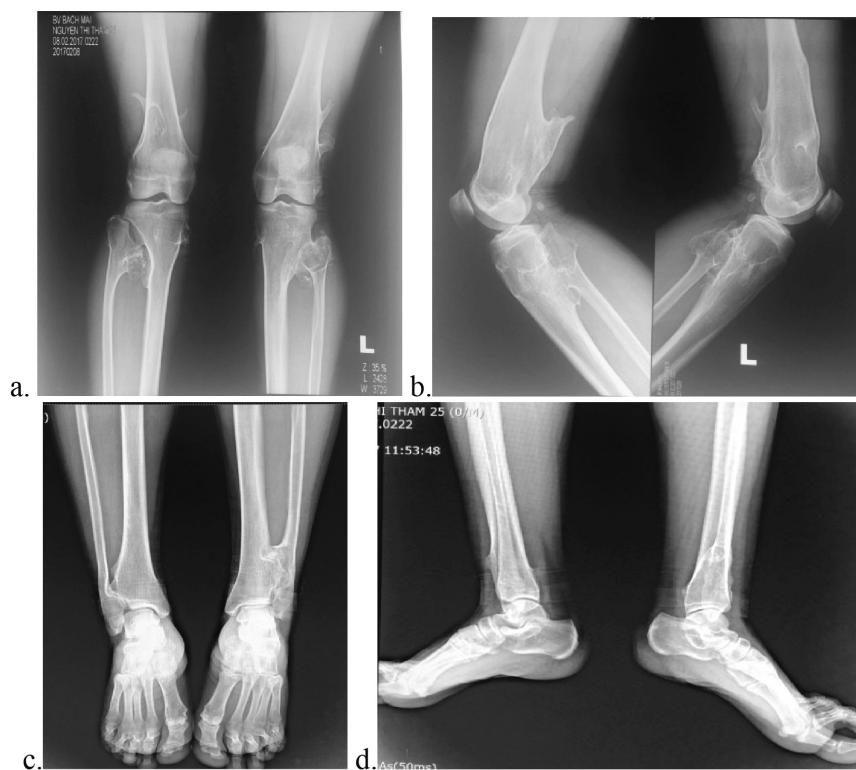


Hình 1. Hình ảnh chụp cẳng tay bệnh nhân tư thế ngửa, khớp gối hai bên tư thế đứng

2. HÌNH ẢNH X QUANG

Bệnh nhân được chỉ định chụp Xquang cánh và cẳng tay hai bên, khớp gối và cổ chân 2 bên theo các tư thế thẳng - nghiêng.

* BSNT ĐHY Hà Nội, ** Khoa Chẩn đoán hình ảnh BV Bạch Mai



Hình 2. Hình ảnh Xquang khớp gối 2 bên tư thế thẳng (a) và tư thế nghiêng (b) khớp cổ chân 2 bên tư thế thẳng (c) và nghiêng (d)



Hình 3. Hình ảnh chụp X quang cánh và cổ tay 2 bên tư thế nghiêng

- Nhiều chồi xương xuất hiện ở thân và hành xương của các xương cánh tay trái, xương quay hai bên, xương đùi, xương chày và xương mác hai bên. Chồi xương có nhiều hình thái, loại có cuống rõ, loại đáy rộng.

- Xương trụ cong, đầu dưới xương quay dài hơn xương trụ, trật khớp quay trụ dưới bên phải.
- Lệch trục khớp gối hai bên hình chữ X, khớp cổ chân 2 bên vẹo ra ngoài.
- Không thấy tổn thương dạng u sụn hay các tổn thương hình thái khác trên các phim.

Về mặt hình ảnh, tổn thương có những dấu hiệu hình ảnh điển hình của chồi xương nhiều vị trí và nằm trong bệnh cảnh bẩm sinh có gây biến dạng chi trên và chi dưới (osteochondromatosis hoặc HME- Hereditary Multiple Exotosis).

3. CÁC XÉT NGHIỆM KHÁC

- Các xét nghiệm hóa sinh, tế bào máu trong phạm vi bình thường
- Chưa có xét nghiệm gen học

4. BÀN LUẬN

HME là bệnh lí hiếm gặp (ước khoảng 1/50.000 dân), thể hiện trên hình ảnh Xquang với tối thiểu hai chồi xương ở vùng hành xương dài. Chẩn đoán xác định bằng chẩn đoán gen với sự biến mất hoặc đột biến một trong hai gen EXT1 hoặc EXT2. Trong trường hợp bệnh nhân có yếu tố gia đình dương tính với xét nghiệm gen thì không cần tiêu chuẩn xét nghiệm gen nữa. Các gen EXT1 và EXT2 được coi là có vai trò điều hòa quá trình tăng sinh và biệt hóa của các tế bào sụn ở vùng phát triển xương.

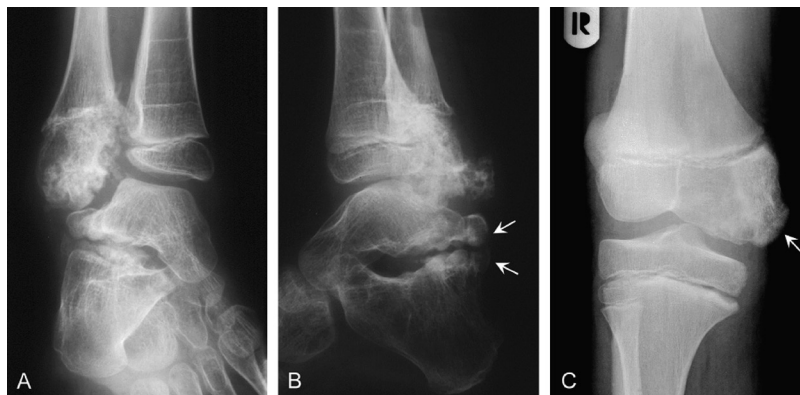
Ngoài biểu hiện đa chồi xương, các tổn thương xương phối hợp với HME gồm có: biến dạng cẳng tay (xương trụ ngắn kèm theo cong xương quay thứ phát) 39-60%, hai chân dài ngắn khác nhau 10-50%, lệch trục khớp gối (chân chữ X hoặc chữ O) 8-33%, biến dạng cổ chân 2-54%, lùn không cân đối 37-44%.

Những biến chứng của HME gồm có: viêm bao hoạt dịch, bao khớp 14%, chèn ép gân thần kinh lân cận 22,6%, chèn ép mạch máu 11,3%, chèn ép tủy 0,6%, nguy cơ gãy xương bệnh lí, trong các biến chứng, đáng quan tâm nhất là tỉ lệ chuyển dạng ác tính ước khoảng 0,5-5%. Dấu hiệu nghi ngờ chuyển dạng ác tính gồm có: chồi xương tăng kích thước đáng kể sau tuổi dậy thì, đau tại chỗ mới xuất hiện, chiều dày mũ sụn >1,5cm ở trẻ em hoặc >1cm ở người lớn.

Hình ảnh X quang thường đủ để chẩn đoán HME, trong một số trường hợp cần bổc lộ các chồi xương vị trí phức tạp cần sử dụng CLVT, CHT có vai trò đánh giá độ dày mũ sụn (xung T2W), có thể sử dụng PET trong đánh giá mức độ tăng hấp thụ phóng xạ của các chồi xương trong dự đoán nguy cơ chuyển dạng tuy nhiên chưa có bằng chứng rõ ràng.

Chẩn đoán phân biệt với: Loạn sản một nửa bên sụn đầu xương (Dysplasia epiphysealis hemimelica-DEH) và bệnh lý đa xương sụn (Metachondromatosis)

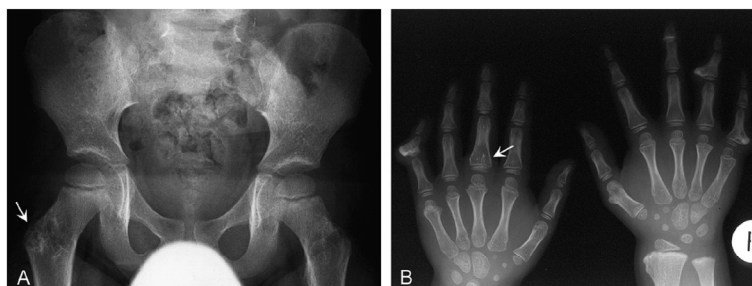
- Loạn sản một nửa bên sụn đầu xương (DEH) hay bệnh Trevor, bệnh hiếm, xuất hiện các u xương sụn phát triển ở một phía của đầu xương, không di truyền, không có nguy cơ chuyển dạng ác tính.



Hình 4. DEH với tổn thương đặc xương không đều dạng súp lơ phát triển ở một bên đầu dưới xương mác (A), các tổn thương khác phát triển ở mặt bên của xương sên và xương gót (B), lõi cầu trong xương đùi (C) [4].

- Bệnh lý đa xương sụn (Metachondromatosis - MC), bệnh hiếm, di truyền gen trội, đột biến gen PTPN 11, thể hiện ở sự kết hợp giữa đa u sụn và

đa u xương sụn (chồi xương). Bệnh có thể tự thoái triển, hiếm khi gây biến dạng chi, rất hiếm khi chuyển dạng ác tính.



Hình 5: Metachondromatosis.
 Hình ảnh Xquang khung chậu và bàn tay hai bên của một bệnh nhân 6 tuổi với u nội sụn ở đầu trên xương đùi phải (A), u nội sụn ở đầu gần xương bàn ngón 1 ngón 3 tay trái (mũi tên), nhiều chồi xương ở các

HME thường chỉ cần theo dõi đơn thuần bằng X quang, phẫu thuật cắt bỏ chồi xương khi gây đau, ảnh hưởng thẩm mỹ, gây chèn ép mạch máu, thần kinh hoặc có nguy cơ chuyển dạng ác tính. Chưa có bằng

chứng rõ ràng việc phẫu thuật cắt bỏ các chồi xương liên quan có thể giải quyết được các biến đổi hình thái xương kèm theo.

5. KẾT LUẬN

Nhiều chồi xương bẩm sinh (Hereditary Multiple Exostosis) là tình trạng bệnh lý hiếm gặp, di truyền gen trội nằm trên nhiễm sắc thể thường, chẩn đoán trên hình ảnh khi xuất hiện trên 2 chồi xương ở vùng hành xương dài, có thể kèm theo các bất thường về hình thái xương. Chẩn đoán phân biệt với Loạn sản một nửa bên sụn đầu xương (Dysplasia epiphysealis hemimelica- DEH) và bệnh lý đa xương sụn. Nếu không có biểu hiện lâm sàng, chỉ cần theo dõi, phẫu thuật khi tổn thương gây đau, chèn ép các cấu trúc mạch máu thần kinh hoặc nguy cơ chuyển dạng ác tính.

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

1. **A. M. Davies · M. Sundaram · S. L. J. James (2009)**, *Imaging of bone tumors or tumor-like lesions: techniques and applications*, p.232-234.
2. **Yinusa W¹, Owoola AM, Esin IA (2010)**, “Hereditary multiple exostoses: case report”, *Niger J Clin Pract.*;13 (2):218-22.
3. Judith VMG Bovée, Multiple osteochondromas, *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2008
4. JVMG Bovee, EXT-related pathways are not involved in the pathogenesis of dysplasia epiphysealis hemimelica and metachondromatosis, *J Pathol* 2006; 209: 411–419

TÓM TẮT

Bệnh lý u xương sụn (osteochondromatosis) hoặc còn được gọi là nhiều chồi xương bẩm sinh (hereditary multiple exostosis) là tình trạng bệnh lý hiếm gặp liên quan đến di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường, trong đó, có sự hiện diện của các chồi xương mà chủ yếu phân bố ở hệ thống xương ngoại vi. Bài viết này chúng tôi giới thiệu một bệnh nhân có triệu chứng lâm sàng và các dấu hiệu hình ảnh điển hình của chồi xương trên phim chụp Xquang. Bệnh nhân nữ, 24 tuổi, vào viện vì lý do đau vùng gối 2 bên, lâm sàng có biến dạng và mất đối xứng về cấu trúc chi trên, chi dưới 2 bên, trên hình ảnh Xquang chi trên (cánh, cẳng tay) và chi dưới (đùi, cẳng và cổ chân) hai bên: sự hiện diện của nhiều chồi xương phân bố rải rác ở các xương dài, phát triển đẩy lùi vỏ xương ở vùng chuyển tiếp - thân xương, có các hình thái có cuống hoặc hình thái đáy rộng, tổn thương có xu hướng phát triển về phía thân xương và đi xa vỏ xương. Với đặc điểm hình ảnh điển hình: bệnh nhân được chẩn đoán đa chồi xương có tính chất di truyền.

* **Các chữ viết tắt:** BN= bệnh nhân, HME= hereditary multiple exostosis (đa chồi xương có tính chất di truyền), CLVT= cắt lóp vi tính, CHT= cộng hưởng từ.

* **Từ khoá:** u xương sụn, chồi xương, osteochondroma, osteochondromatosis, hereditary multiple exostosis.

Người liên hệ: Nguyễn Miên, Bs Nội trú bộ môn CDHA đại học Y Hà Nội. Email: miennt.c25qt@gmail.com
 Ngày nhận bài: 20.4.2017. Ngày chấp nhận đăng: 25.6.2017