

BỆNH XƯƠNG ĐÁ (OSTEOPETROSIS)

Xương đá, còn gọi là bệnh xương cẩm thạch (marble bone disease), hoặc bệnh Albers-Schönberg (bác sỹ chẩn đoán hình ảnh Đức, lần đầu tiên mô tả bệnh lý vào năm 1904) là bệnh lý di truyền cực kỳ hiếm gặp. Ở bệnh lý này, hủy cốt bào (osteoclasts) rối loạn chức năng, mất khả năng hấp thu lại xương. Hậu quả là quá trình tạo hình xương và tái tạo hình xương bị rối loạn, dẫn đến bộ xương dễ gãy mặc dù khối lượng xương tăng, quá trình mọc răng bị rối loạn, có thể suy giảm tạo tế bào máu, hội chứng chèn ép thần kinh, và chậm phát triển.

Phân loại

Ở người, có 3 thể lâm sàng: thể khởi phát ở trẻ nhỏ (infancy or early childhood), thể trung gian (intermediate): khởi phát trong 10 năm đầu tiên của đời sống nhưng ít ác tính hơn về sự tiến triển, và thể người lớn: có tuổi thọ bình thường, xuất hiện nhiều vấn đề chỉnh hình trong quá trình phát triển.

Tỷ lệ mắc mới của bệnh: 1/100 000-500 000. Tuy nhiên, tỷ lệ mắc mới thực sự chưa biết được vì chưa có nghiên cứu dịch tễ

Tiên lượng

Ở trẻ em, suy tủy xương có thể xảy ra. Nếu không điều trị, bệnh có thể dẫn đến chết trong thập niên đầu tiên của đời sống do thiếu máu nặng, chảy máu, hoặc nhiễm trùng. Bệnh nhi phát triển chậm về chiều cao. Tiên lượng ở trẻ em bị bệnh lý này có thể thay đổi sau khi ghép tủy xương. Ở người lớn, có thể có tuổi thọ tốt.

Tư vấn

Tư vấn bệnh nhân điều chỉnh lối sống để tránh gãy xương. Tư vấn di truyền cho bệnh nhân để có kế hoạch lập gia đình phù hợp.

Bệnh xương đá ở người lớn

Bệnh xương đá ở người lớn (còn gọi là xương đá lành tính) được chẩn đoán vào cuối giai đoạn vị thành niên hoặc người lớn.

Khoảng 50% bệnh nhân không có triệu chứng, và được chẩn đoán tình cờ; chẩn đoán thường được thực hiện vào cuối tuổi vị thành niên, vì bất thường hình ảnh học chỉ bắt đầu xuất hiện từ thời thơ ấu. Ở những bệnh nhân khác, chẩn đoán được dựa vào tiền sử gia đình. Nhưng bệnh nhân có thể biểu hiện bằng viêm xương tủy xương hoặc gãy xương.

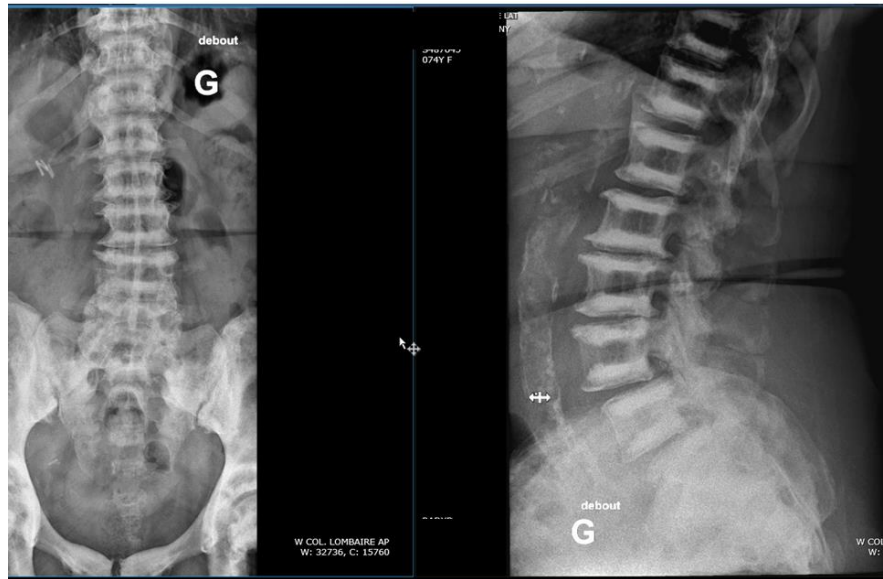
Nhiều bệnh nhân bị đau xương. Khiếm khuyết xương là phổ biến, có biểu hiện bệnh lý thần kinh do các dây thần kinh sọ bị chèn ép (ví dụ, điếc, liệt mặt), hội chứng ống cổ tay, và viêm khớp xương. Xương dễ gãy. Khoảng 40% bệnh nhân bị gãy xương tái phát. Viêm xương tủy xương hàm dưới xảy ra ở 10% bệnh nhân.

Có thể giảm thị lực do thoái hóa võng mạc và chậm phát triển tâm lý vận động. Chức năng tủy xương không bị tổn thương.

Ở thể người lớn, về hình ảnh học có hai loại khác nhau:

Typ I: Xquang có hình ảnh xơ hóa rõ rệt ở vòm sọ nhưng tương đối ít thấy ở đốt sống.

Typ II: Có hình ảnh đặc trưng là xương trong xương (endobones) và dày rõ rệt đĩa sống (endplate) (hình 1)



Hình 1. Bệnh xương đá typ II

Điều trị trượt đốt sống ở bệnh nhân bị xương đá

Bệnh xương đá là bệnh lý hiếm, y văn hiện tại chỉ có 6 báo cáo về vấn đề cột sống ở bệnh nhân bị xương đá. Do bất thường chức năng của tế bào hủy xương (osteoblast), đặc điểm của xương đá đặt ra nhiều khó khăn cho vấn đề phẫu thuật trượt đốt sống như xương cứng, dễ bể, khó bắt vít cũng như vấn đề liền xương. Về vấn đề phẫu thuật cột sống ở bệnh nhân bị xương đá, chưa có nghiên cứu case series, các báo cáo ca lâm sàng (case report) cho thấy dùng khoan mài để phá vỡ xương (decortication) một cách tỷ mỉ, ngoài xương ghép tự thân, sử dụng xương xốp dị ghép (allogenic cancellous bone) có thể tạo sự liền xương vững vàng.

BS. Trương Văn Trí lược dịch

Nguồn:

<https://emedicine.medscape.com/article/123968-overview>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10685493>