

## **25. BẤT SẢN ĐOẠN XA XƯƠNG CHÀY/XƯƠNG MÁC (FIBULAR/TIBIAL HEMIMELIA)**

### **CÁC ĐIỂM CHÍNH**

### **THUẬT NGỮ**

- Định nghĩa: Thiếu hụt xương dài theo chiều dọc
- Từ thiếu hụt nhẹ đến bất sản hoàn toàn

### **HÌNH ẢNH**

- Bất sản đoạn xa xương mác (FH): Xương mác bị biến dạng, ngắn hoặc không có
  - Kèm theo xương chày ngắn và cong về phía trước
  - Kèm theo các bất thường xương đùi, bàn chân và mắt cá ngoài
    - Loạn sản xương đùi khu trú đoạn gần
    - Thiếu xương đốt bàn chân và các ngón bên
    - Bàn chân lệch ra ngoài (Valgus deviation of foot)
- Bất sản đoạn xa xương chày (TH): Xương chày bị biến dạng, ngắn hoặc không có
  - Xương mác thường bình thường
  - Kèm theo các biến dạng mắt cá và bàn chân trong
    - Biến dạng bàn chân lệch vào trong
    - Thiếu xương đốt bàn chân và các ngón trong
- Siêu âm 3D đánh giá đường viền và tư thế các chi
- MR rất hữu ích nếu nghi ngờ kèm theo các bất thường khác

### **CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT HÀNG ĐẦU**



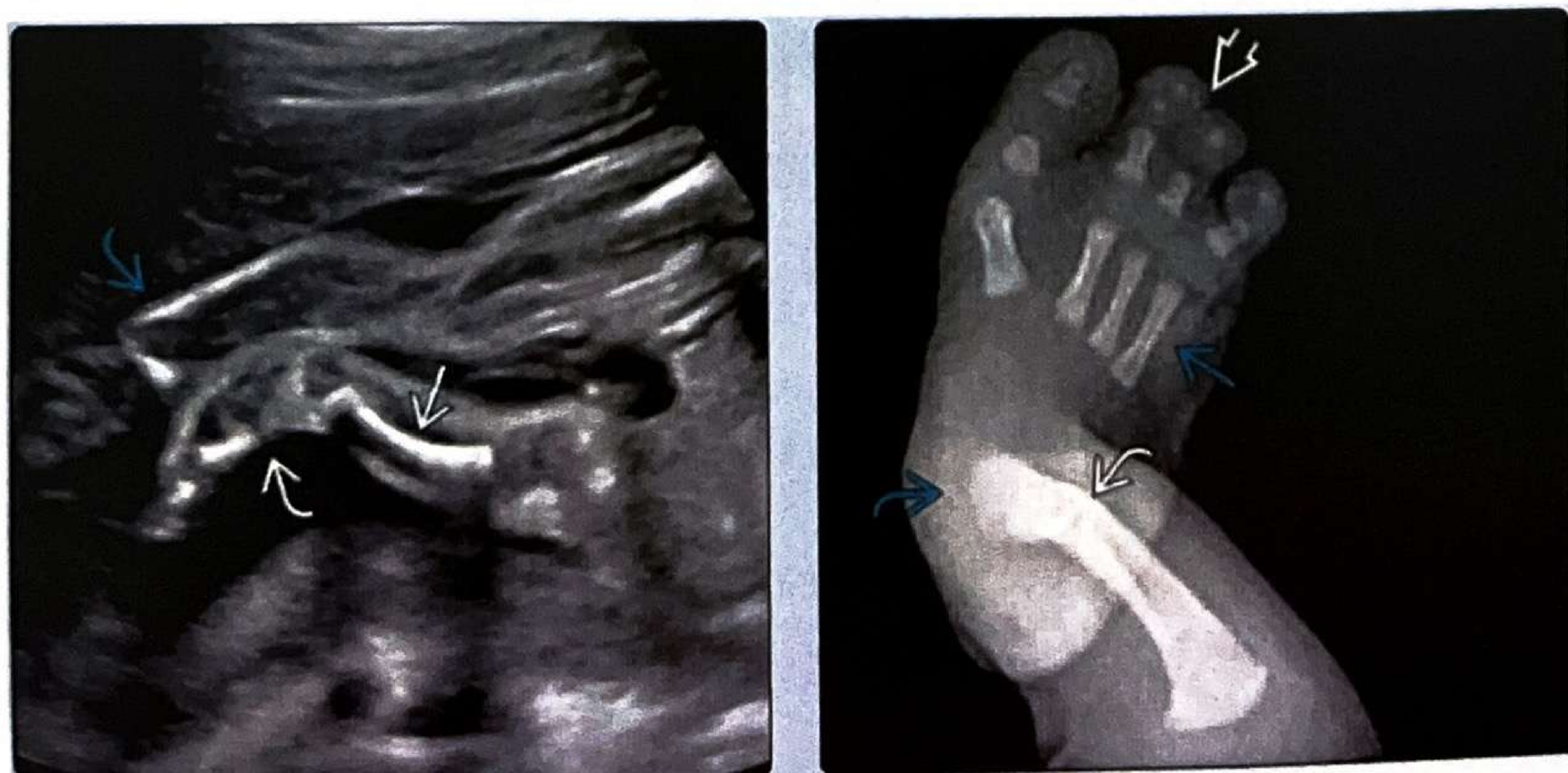
- Loạn sản xương đùi khu trú đoạn gần (Proximal focal femoral dysplasia)
- Hội chứng xương đùi-xương mác-xương trụ (Femur-fibula-ulna syndrome)
- Bàn chân khoèo không có bất sản chi đoạn xa (hemimelia)

## CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG

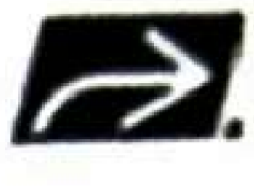






- FH phổ biến hơn TH
- Tiên lượng phụ thuộc vào mức độ thiếu hụt và các bất thường liên quan ở đầu gần và xa xương dài
- Điều trị sau sinh bằng phẫu thuật
  - Tái tạo chi
  - Cắt cụt chi và lắp chân giả

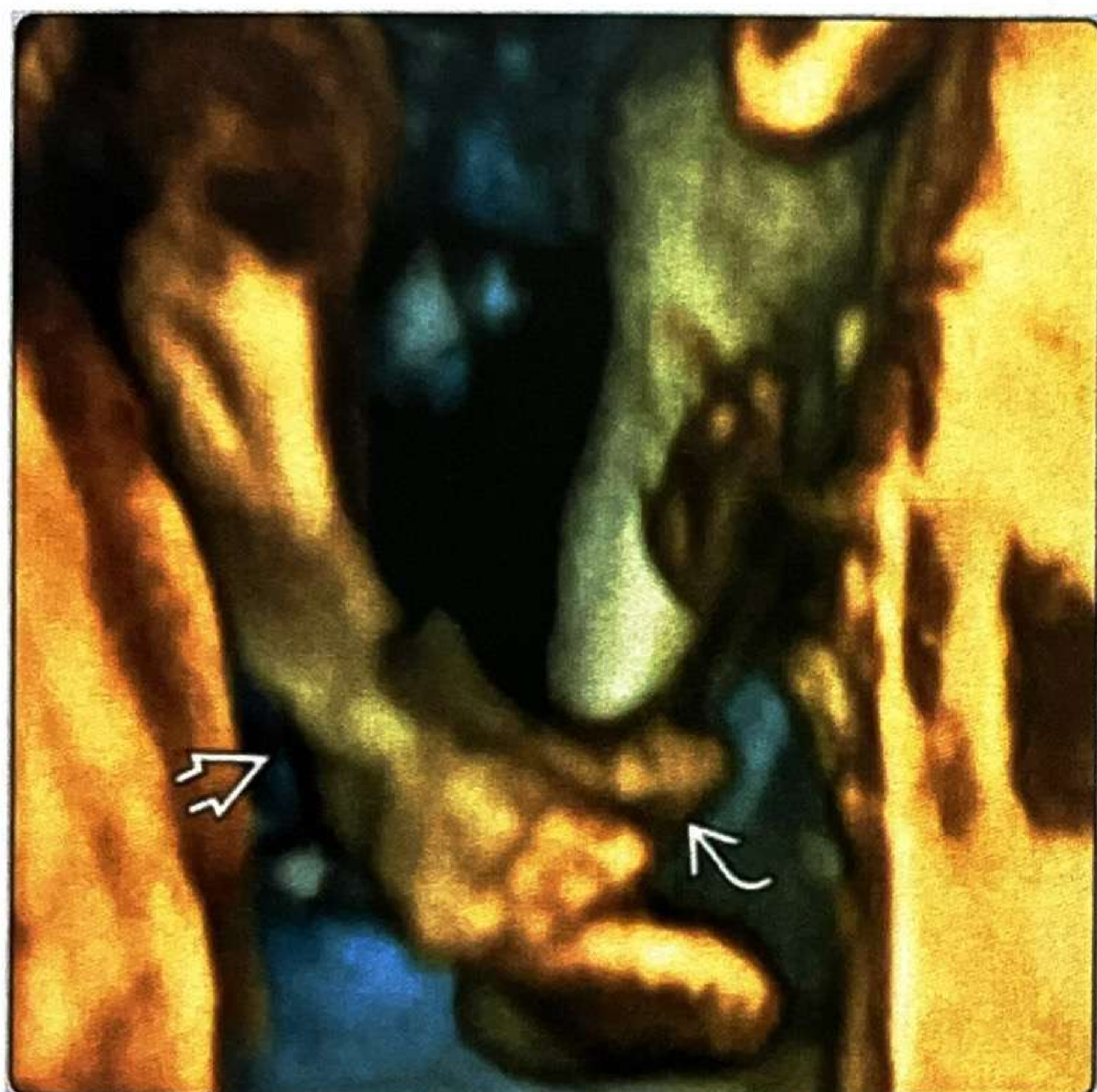
## BẢNG KIỂM CHÂN ĐOÁN





- Dấu hiệu thiếu xương là bàn chân lệch về phía xương bị thiếu
  - Thiếu xương mác, bàn chân lệch ra ngoài
  - Thiếu xương chày, bàn chân lệch vào trong
- Nếu phát hiện 1 xương dài ngắn, cần phải đo tất cả các xương dài





(**Trái**) Thai nhi này bị bất sản đoạn xa xương mác (FH), chi dưới bên trái  ngắn hơn chi dưới bên phải . Chỉ thấy xương chày cong về phía trước  và không có xương mác. (**Phải**) Phim X-quang sau sinh ở cùng một bệnh nhân bị FH cho thấy xương mác hoàn toàn không có. Xương chày cong về phía trước  với gập góc ra ngoài ở mắt cá chân . Có 4 xương đốt bàn chân  và 4 ngón chân . Dị tật bàn chân có thể gặp ở cả FH và bất sản đoạn xa xương chày (TH). Trong FH, các xương ngoài (lateral bones) bị ảnh hưởng.



(**Trái**) Thai nhi TH này, có biến dạng bàn chân vẹo vào trong . Ngoài ra, còn thấy bất thường bàn chân trong; ngón chân cái có vẻ to bất thường và giạng ra thứ phát do ngón chân cái chẻ đôi (ngón chân nhân đôi) . Các bất thường cổ chân và ngón chân trong là điển hình của TH. (**Phải**) Phim X-quang chi dưới của trẻ sơ sinh bị TH cho thấy rõ xương chày ngắn  và xương mác bình thường . MR thường được thực hiện để đánh giá lượng mô sợi và sụn xơ liên quan với xương chày ngắn và lên kế hoạch phẫu thuật.



- Biến dạng bàn chân lệch vào trong
- Thiếu xương đốt bàn chân và các ngón trong

### **Khuyến nghị về hình ảnh**

- Siêu âm 3D có thể rất hữu ích trong việc đánh giá đường viền và tư thế chi dưới
- Cân nhắc MR thai nhi nếu nghi ngờ kèm theo bất thường khác
- Đo tất cả các xương dài để loại trừ loạn sản xương và tìm kiếm các dấu hiệu kín đáo ở chi dưới cùng bên

### **CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT**

#### **Loạn sản xương đùi khu trú đoạn gần (Proximal focal femoral dysplasia)**

- Xương đùi ngắn, gập góc với khoáng hóa bình thường
- Có thể kèm theo FH

#### **Hội chứng xương đùi-xương mác-xương trụ (Femur-fibula-ulna syndrome)**

- Thiếu sản/bất sản xương đùi, xương mác và xương trụ

#### **Bàn chân khoèo không có bất sản chi đoạn xa (hemimelia)**

- Biến dạng bàn chân khoèo

### **BỆNH HỌC**

#### **Đặc điểm chung**

- **Nguyên nhân**
  - Tồn thương mạch máu hoặc cơ học tới chồi chi
- Hiếm khi chỉ ảnh hưởng đến 1 xương
- Di truyền học



## **BÁT SẢN ĐOẠN XA XƯƠNG CHÀY/XƯƠNG MÁC (FIBULAR/TIBIAL HEMIMELIA)**

### **THUẬT NGỮ**

#### **Định nghĩa**

- **Bất sản chi đoạn xa:** Thiếu hụt xương dài bẩm sinh
- **Bất sản đoạn xa xương mác (FH):** Xương mác ngắn hoặc không có
- **Bất sản đoạn xa xương chày (TH):** Xương chày ngắn hoặc không có

### **HÌNH ẢNH**

#### **Dấu hiệu trên siêu âm**

- **FH: Xương mác bị biến dạng, ngắn hoặc không có**
  - Chỉ thấy đoạn gân còn lại
  - Cốt hóa bình thường
  - Kèm theo xương chày ngắn và cong về phía trước
  - Kèm theo các bất thường xương đùi, bàn chân và mắt cá ngoài
    - Loạn sản xương đùi khu trú đoạn gân (PFFD)
    - Thiếu xương đốt bàn chân và các ngón bên
    - Bàn chân lệch ra ngoài (Valgus deviation of foot)
- **TH: Xương chày bị biến dạng, ngắn hoặc không có**
  - Cốt hóa bình thường
  - Xương mác thường bình thường
  - Kèm theo các biến dạng mắt cá và bàn chân trong



- Đã xác định được các đột biến tăng cường SHH (sonic hedgehog) và ức chế SHH GL13
- Hầu hết là ngẫu nhiên nhưng di truyền lặn và trội trên NST thường cũng đã được báo cáo
- Các hội chứng liên quan cũng đã được báo cáo
- Các bất thường liên quan
  - FH: Xương chày cong, không có trục ngoài bàn chân (absent lateral rays of foot), biến dạng mắt cá chân vẹo ra ngoài (valgus ankle deformity), cầu xương cổ chân (tarsal coalition), PFFD
  - TH: Hình ảnh xương mác thay đổi (bình thường, loạn sản, bán trật (subluxed)), biến dạng mắt cá chân vẹo vào trong (varus ankle deformity), không có trục trong bàn chân (absent medial foot rays), biến dạng khớp gối
- Xương dài không cốt hoá ở các mức độ khác nhau
- Thường được thay thế bằng mô sợi ± sụn

### **Giai đoạn, phân độ và phân loại**

- Có nhiều hệ thống phân loại khác nhau cho FH và TH
  - FH: Achterman và Kalamchi, Birch, Paley
  - TH: Jones, Kalamchi và Dawe, Paley, Weber

### **CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG**

#### **• Dịch tễ học**

- FH hiếm gặp (7-20 trên một triệu ca sinh sống)
- TH thậm chí còn hiếm gặp hơn FH (1 trên một triệu ca sinh sống)
- FH: 60-80% ở một bên, phải > trái, nam/nữ là 2/1



- TH: 70% ở một bên, phải > trái
- Bất sản hoàn toàn phổ biến hơn bất sản một phần

### **Diễn tiến tự nhiên và Tiên lượng**

- Tiên lượng phụ thuộc vào mức độ thiếu hụt và các bất thường liên quan ở đầu gần và xa xương dài
- Dị tật xương đùi
- Tư thế bất thường ở đầu gối/mắt cá chân/bàn chân
- Phim X-quang sau sinh cho phép đánh giá toàn diện khiếm khuyết
- Có thể đánh giá quá cao hoặc quá thấp mức độ thực sự của dị tật do cốt hoá kém
- MR sau sinh có thể giúp phát hiện các phần xơ hoặc sụn xơ không cốt hóa bên dưới

### **Điều trị**

- Điều trị sau sinh bằng phẫu thuật
- Tái tạo chi
- Thủ thuật kéo dài và tái tạo chi
- Cắt cụt chi và lắp chân giả
- Ít biến chứng hơn tái tạo chi
- Báo cáo mức độ hài lòng của bệnh nhân cao hơn

### **BẢNG KIỂM CHẨN ĐOÁN**

#### **Xem xét**

- Siêu âm 3D giúp đánh giá tư thế chân và bàn chân

#### **Các vấn đề cần lưu ý**



- Có thể khó phân biệt giữa FH và TH
  - Chỉ thấy 1 xương ở cẳng chân
- Bàn chân lệch về phía xương bị thiếu
  - FH (thiếu xương phía ngoài) → gập góc ra ngoài
  - TH (thiếu xương phía trong) → gập góc vào trong
- Tìm kiếm các bất thường chi dưới cùng bên có liên quan
  - Đo tất cả các xương dài nếu phát hiện 1 xương dài ngắn