

28. CỐT HÓA BẤT THƯỜNG (ABNORMAL OSSIFICATION)

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Thường gặp

- Bệnh tạo xương bất toàn (osteogenesis imperfecta)
- Co cứng khớp, chuỗi mất vận động thai nhi (arthrogryposis, akinesia sequence)

Ít gặp hơn

- Bất sản sụn (achondrogenesis)
- Thiếu sản sụn (Hypochondrogenesis)

Hiếm gặp nhưng quan trọng

- Giảm phosphatase kiềm (hypophosphatasia)
- Loạn sản xương ngắn chi đoạn gần (atelosteogenesis)

THÔNG TIN CẦN THIẾT

Các vấn đề chẩn đoán phân biệt chính

- Có gãy xương không?
 - Có hay không có gãy xương là manh mối quan trọng nhất để chẩn đoán phân biệt
- Gãy xương toàn thân hay chỉ giới hạn ở một phần của bộ xương (ví dụ: xương sườn)?
- Xương dài có ngắn không?
- Nếu xương dài ngắn, có phải micromelia không?
- Các xương dài có bị cong hoặc gập góc mà không bị gãy không?
- Tình trạng cốt hoá kém toàn thân hay chỉ giới hạn ở một phần của bộ xương?

○ Xương dài, cột sống, xương chậu?

• Hộp sọ có bị ảnh hưởng không?

• Thai nhi có cử động bình thường không, hoặc có bằng chứng toàn thân thai nhi không cử động hoặc các khớp cố định?

Manh mối hữu ích cho các chẩn đoán thường gặp

• Bệnh tạo xương bất toàn (osteogenesis imperfecta)

○ Gãy xương do khoáng hoá kém là đặc điểm đặc trưng của bệnh tạo xương bất toàn

○ Các dạng nặng hơn có liên quan với gãy xương nhiều hơn trong tử cung

– Dạng gãy chết chu sinh với nhiều vết gãy xương trong tử cung

– Xương sườn dính cườm do gãy nhiều xương sườn

○ Hộp sọ bị biến dạng bởi áp lực đầu dò do cốt hóa kém

• Co cứng khớp, chuỗi mất vận động thai nhi (arthrogryposis, akinesia sequence)

○ Thiếu cử động trong tử cung → giảm khoáng hóa

○ Xương dài và xương sườn thường mỏng manh, đặc biệt ở cuối thai kỳ

○ Gãy xương hiếm gặp trong tử cung; có thể xảy ra lúc mới sinh

○ Các biểu hiện thay đổi từ quý 1 đến đầu quý 3

– Nhìn chung, tình trạng giảm cử động khởi phát càng sớm → dấu hiệu về xương càng nghiêm trọng

○ Phù thai xảy ra khi thai nhi bất động nặng và kéo dài

– Thường tử vong

Manh mối hữu ích cho các chẩn đoán ít gặp hơn

• Bất sản sụn (achondrogenesis)

- Hộp sọ lớn, micromelia
- Giảm cốt hóa xương cột sống nghiêm trọng ở tất cả các loại → manh mối chẩn đoán quan trọng
- Hộp sọ cốt hóa kém ở loại IA, IB
- Gãy xương sườn ở loại IA; không ở loại IB
- Hộp sọ cốt hóa bình thường, không gãy xương sườn ở loại II

• **Thiếu sản sụn (Hypochondrogenesis)**

- Là một phần của phổ bệnh bất sản sụn (achondrogenesis) loại II nhưng ít nghiêm trọng hơn
- Gãy xương hiếm gặp

Manh mối hữu ích cho các chẩn đoán hiếm gặp

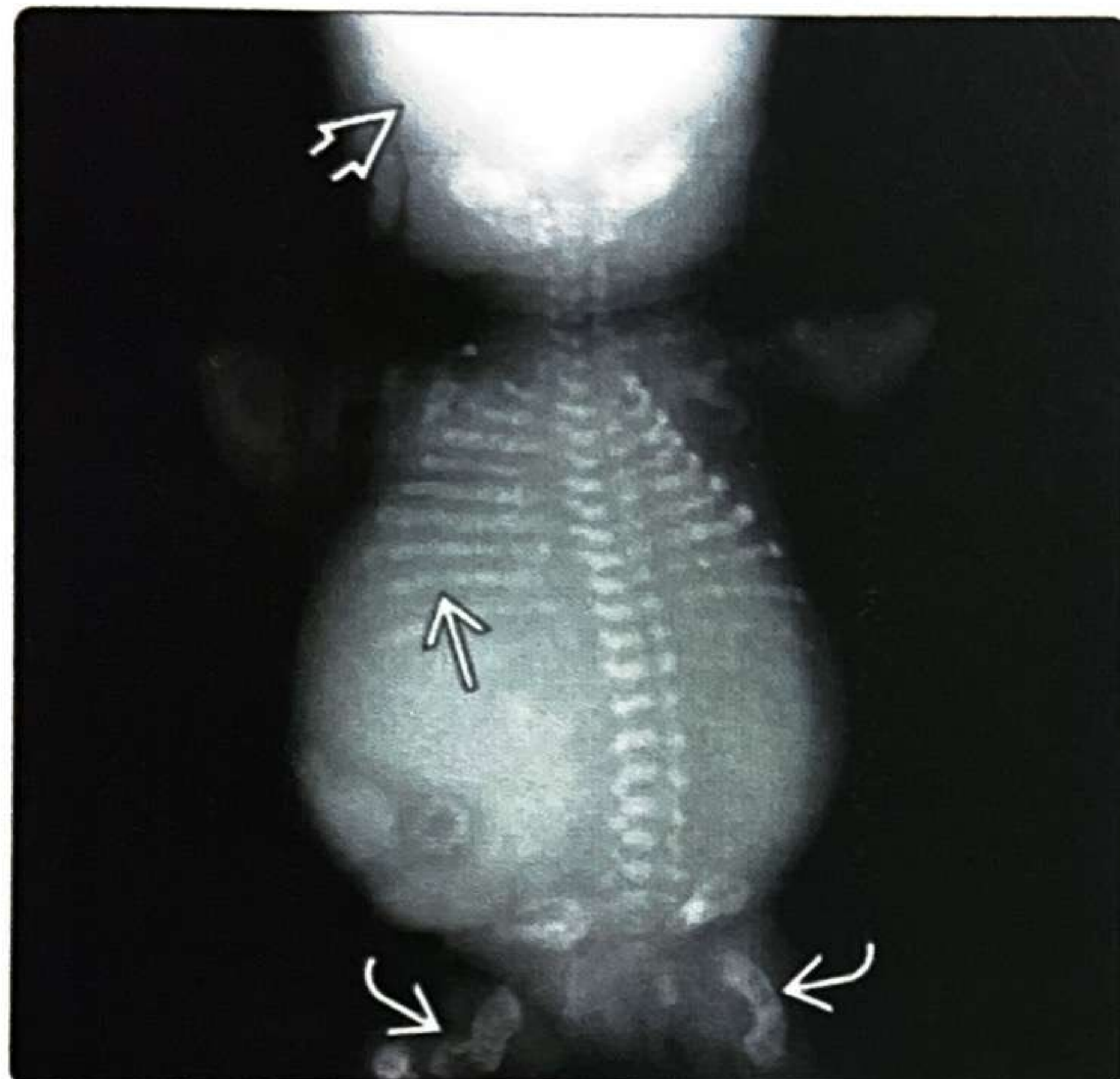
• **Giảm phosphatase kiềm (hypophosphatasia)**

- Cốt hoá kém toàn thân, đặc biệt nghiêm trọng ở dạng gây chết chu sinh
- Hộp sọ cốt hóa kém
- Ngực nhỏ, các chi ngắn
- Gãy xương hiếm gặp nhưng có thể gãy xương sườn, có thể có hình ảnh chuỗi tràng hạt

• **Loạn sản xương ngắn chi đoạn gần (atelosteogenesis)**

- Giảm cốt hoá xương dài
- Ngắn chi đoạn gần với xương cánh tay thon nhọn
- Ngực hẹp

Osteogenesis Imperfecta



Osteogenesis Imperfecta

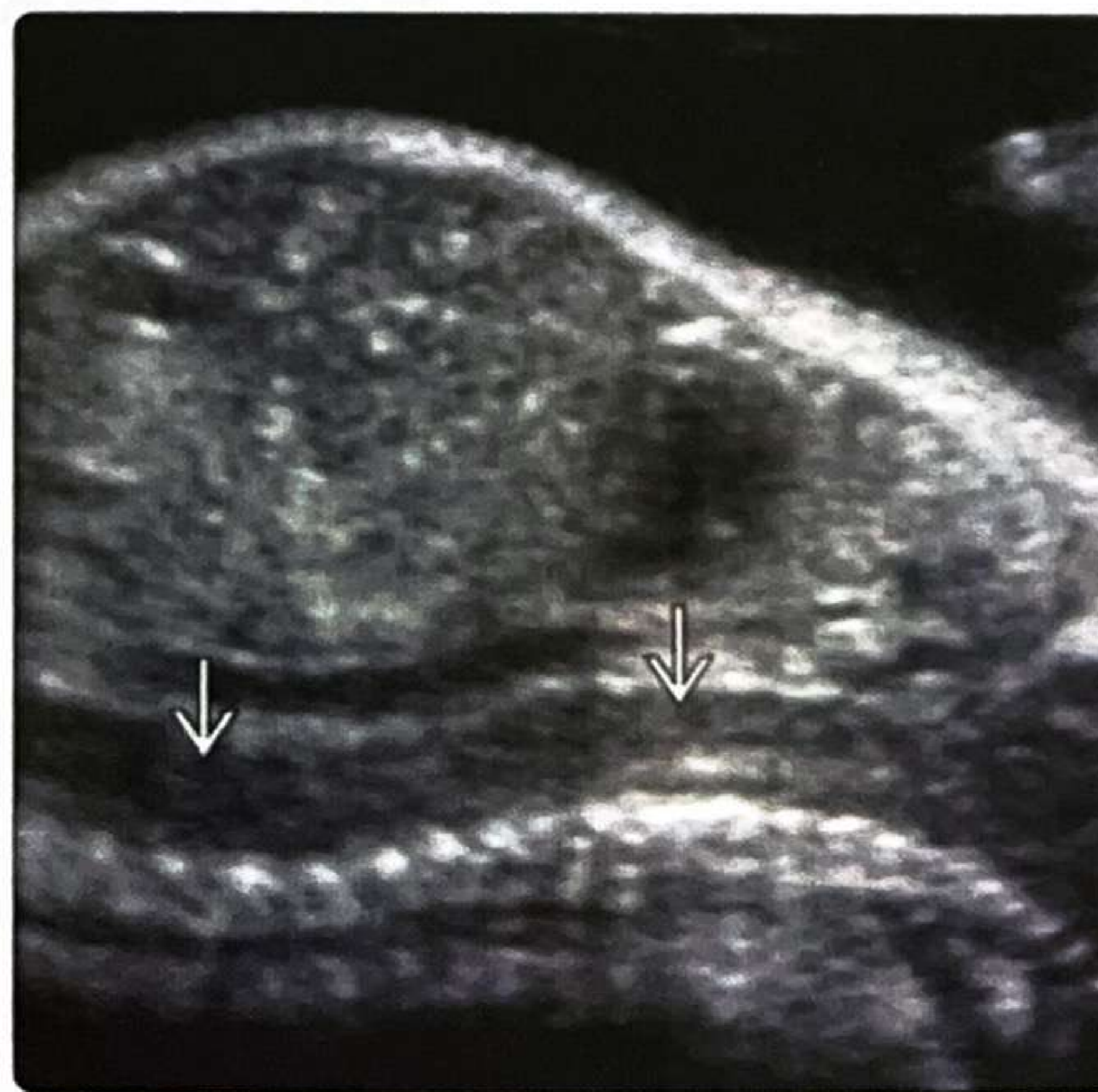






(Trái) Phim X-quang của một trẻ sơ sinh chết lưu mắc bệnh tạo xương bất toàn (osteogenesis imperfecta) gây chết chu sinh cho thấy các đặc điểm đặc trưng. Giảm khoáng hoá toàn bộ bộ xương với đặc điểm nổi bật là gãy xương. Xương sọ cốt hoá kém ➡, các xương dài "vỡ vụn" ➡ do gãy xương nhiều lần. Các xương sườn ➡ dính cườm do gãy xương nhiều lần. (Phải) Siêu âm mặt cắt ngang-chếch ở một thai nhi mắc bệnh tạo xương bất toàn (osteogenesis imperfecta) cho thấy hộp sọ bị biến dạng ngay cả với áp lực đầu dò bình thường ➡.

Arthrogryposis, Akinesia Sequence



Achondrogenesis








(Trái) Hình ảnh siêu âm chi dưới cho thấy đầu gối gập cố định  và tư thế bàn chân  của "diễn viên múa ba lê" ở một thai nhi bị mất vận động (akinesia sequence) trong quý 2. Xương có vẻ mỏng  nhưng không gãy. Các xương sườn cũng thường mỏng. Ở thai nhi mất vận động, xương cốt hóa kém là hậu quả của thiếu cử động trong tử cung. (Phải) Hình ảnh siêu âm cho thấy một thai nhi bị bất sản sụn (achondrogenesis). Lưu ý, xương cột sống cốt hoá rất kém , một đặc điểm đặc trưng của rối loạn này và là manh mối chẩn đoán quan trọng.

Achondrogenesis

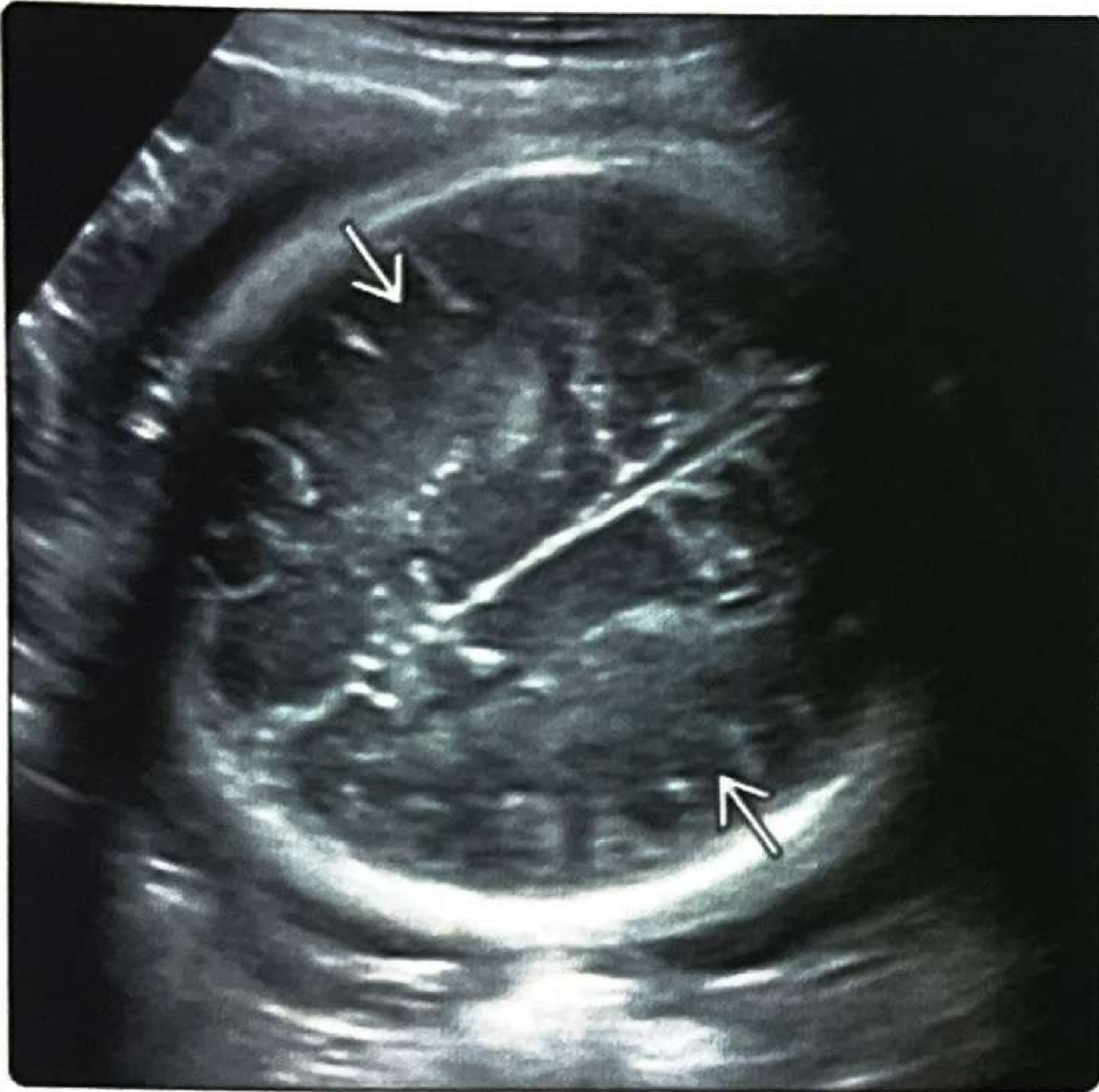


Hypochondrogenesis



(Trái) Phim X-quang của một thai nhi bị bất sản sụn (achondrogenesis) loại IA cho thấy hộp sọ cốt hoá rất kém  và các xương sườn mỏng, lượn sóng thứ phát do gãy xương nhiều lần . Lưu ý, thân đốt sống gần như không cốt hoá . Loại IB có hình ảnh tương tự nhưng không có gãy xương sườn. (Phải) Hình ảnh siêu âm mặt cắt dọc của một thai nhi bị thiếu sản sụn (hypochondrogenesis) ở quý 3 cho thấy ngực nhỏ , một rối loạn allele dẫn đến bất sản sụn loại II. Có thể thấy giảm cốt hoá cột sống nhẹ .

Hypophosphatasia



Atelosteogenesis



(Trái) Siêu âm trong quý 3 của một thai nhi bị giảm phosphatase kiềm (hypophosphatasia) gây chết chu sinh cho thấy, mặc dù có xương sọ, nhưng não được nhìn thấy "quá rõ" ở cả hai bên ➡, dẫn đến suy luận rằng hộp sọ giảm khoáng hoá. Một hiện tượng tương tự cũng được ghi nhận ở bệnh tạo xương bất toàn (osteogenesis imperfecta) nặng. **(Phải)** Một dấu hiệu đặc trưng trong loạn sản xương ngắn chi đoạn gần (atelosteogenesis) là xương cánh tay thiếu sản, thon nhọn ở đoạn xa ➡. Thiếu sản và giảm khoáng hoá xương chày và chi dưới cũng là các dấu hiệu thường gặp.