

19. NGÓN TAY CONG (CLINODACTYLY)

CÁC ĐIỂM CHÍNH

THUẬT NGỮ

- Ngón út lệch về phía ngón đeo nhẫn
- Đốt ngón giữa ngắn dẫn đến gập góc

HÌNH ẢNH

- Thấy rõ nhất ở mặt cắt vành bàn tay trong quý 2
 - Ngón tay thứ 5 cong về phía ngón tay thứ 4
 - Thường ở hai bên
 - Đánh giá tốt hơn trên siêu âm 3D
- 2-4% thai nhi bình thường có ngón tay cong
- Ngón tay cong là một marker yếu của lệch bội/hội chứng
 - 60% thai nhi trisomy 21 (T21) có ngón tay cong
- Tìm kiếm các marker T21 khác
 - ↑ nếp gấp da gáy (“marker” mạnh)
 - Bất sản xương mũi (“marker” mạnh)
 - Các marker khác: Nốt tăng âm trong tim, ruột tăng âm, giãn bề thận, xương cánh tay/xương đùi ngắn, khe hở sandal ở bàn chân (khe hở rộng giữa ngón 1 và 2)

BỆNH HỌC

- Nguyên nhân
 - Đốt ngón giữa hình thang/tam giác

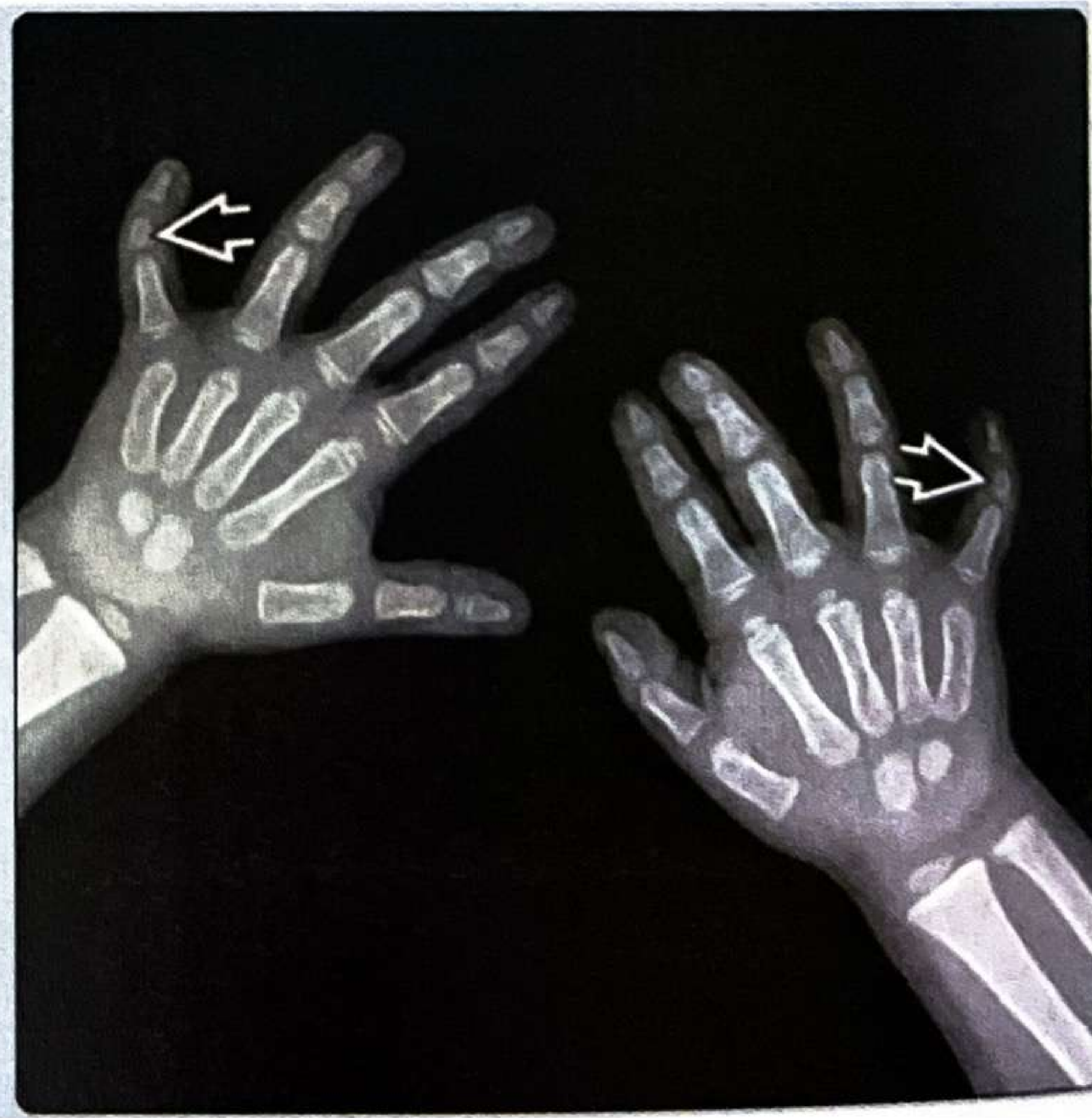
- Ngón tay cong có tính chất gia đình
 - Di truyền trội trên NST thường
 - Biểu hiện có thể thay đổi
- Liên quan với hội chứng khác ngoài T21




CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG

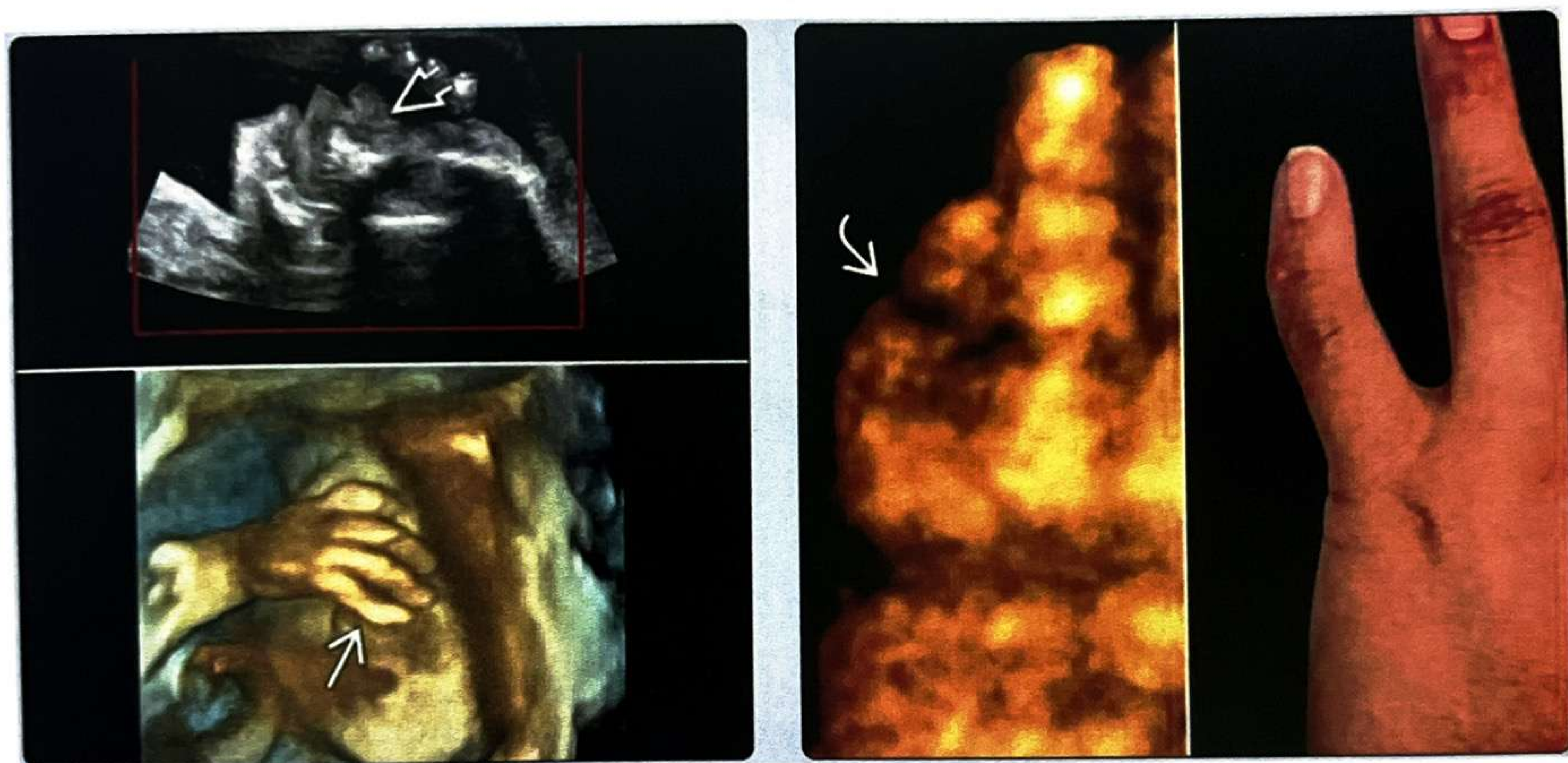
- Tiên lượng rất tốt khi đơn độc
- Thường có thể gây hạn chế chức năng nếu $> 30-40^\circ$
 - Có thể cần điều trị ngoại khoa

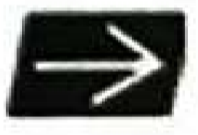


BẢNG KIỂM CHẨN ĐOÁN

- Đánh giá bàn tay mở là một phần của siêu âm hình thái thai nhi thường quy
- Xem xét tư vấn di truyền nếu không đơn độc hoặc bệnh nhân có nguy cơ cao mắc lệch bội hoặc hội chứng di truyền
- Hỏi gia đình xem có ai có ngón tay cong không khi phát hiện ngón tay cong đơn độc



(**Trái**) Mặt cắt vành bàn tay thai nhi đang mở tại thời điểm siêu âm hình thái, ngón thứ 5  cong về phía ngón thứ 4 , phù hợp với chẩn đoán ngón tay cong (clinodactyly). Không phát hiện bất thường hoặc marker lệch bội nào khác ở bệnh nhân nguy cơ thấp này. Đứa bé vẫn bình thường. (**Phải**) Phim X-quang bàn tay của trẻ 4 tháng tuổi có ngón tay cong cho thấy ngón thứ 5 cong thứ phát do đốt ngón giữa hình thoi . Loạn sản và cốt hóa muộn xương này gây ra ngón tay cong.



(**Trái**) Thai nhi này bị T21 và ngón tay cong (clinodactyly)  cũng không có xương mũi . Xét nghiệm di truyền nên được xem xét khi phát hiện nhiều marker T21. Trường hợp này cũng cho thấy siêu âm 3D có thể dễ dàng thấy được ngón tay cong. (**Phải**) Ở một thai nhi khác, siêu âm 3D cho thấy ngón tay thứ 5  cong về phía ngón tay thứ 4. Khi thảo luận tình trạng này với bệnh nhân, cô ấy đã giơ bàn tay lên để chứng minh rằng cô ấy cũng có ngón tay cong hai bên (hình ảnh). Đây là một trường hợp ngón tay cong di truyền trội trên NST thường.

NGÓN TAY CONG (CLINODACTYLY)

THUẬT NGỮ

Định nghĩa

- Ngón út lệch về phía ngón đeo nhẫn
- Loạn sản đốt ngón giữa thứ phát ở ngón tay thứ 5

HÌNH ẢNH

Dấu hiệu trên siêu âm

- Đầu ngón tay thứ 5 cong về phía ngón tay thứ 4
- Thấy rõ nhất ở mặt cắt vành bàn tay mở
- Đánh giá tốt hơn trên siêu âm 3D
- Thường ở hai bên
- 2-4% thai nhi bình thường có ngón tay cong
- Ngón tay cong là một marker yếu của trisomy 21 (T21)
- 60% T21 có ngón tay cong
- Tìm kiếm các “marker” T21 khác
 - ↑ nếp gấp da gáy (“marker” mạnh)
 - Bất sản xương mũi (“marker” mạnh)
 - Nốt tăng âm trong tim
 - Ruột tăng âm
 - Giãn bể thận
 - Xương cánh tay/xương đùi ngắn

○ Hội chứng Apert

– Thừa ngón-dính ngón (Polysyndactyly) (bàn tay đeo găng đầu quỳen anh (mitten hands))

– Dính khớp sọ sớm và các dị tật khác

Thừa ngón

- Sau trục (ngón thừa ở phía xương trụ)
- Trước trục (ngón thừa ở phía xương quay)
- Các hội chứng và lệch bội thường gặp

○ Trisomy 13

○ Hội chứng Meckel-Gruber

BỆNH HỌC

Đặc điểm chung

• Nguyên nhân

○ Đốt ngón giữa có hình thang hoặc hình tam giác thay vì hình chữ nhật như bình thường

– Cốt hóa chậm do loạn sản

○ Nếp gấp khí (nếp ngang bàn tay) cũng có thể gặp trong T21

– Bàn tay ít đóng mở hơn bình thường

– Dẫn đến chỉ có 1 nếp gấp thay vì 2 như bình thường

• Di truyền học

○ Ngón tay cong có tính chất gia đình (di truyền trội trên NST thường)

– Biểu hiện thay đổi với độ thâm gen không hoàn toàn (incomplete penetrance)

○ Liên quan

– T21 (1/3 trường hợp kèm theo bất thường hoặc “marker”)

□ Chỉ riêng siêu âm đã có tỷ lệ phát hiện (DR) T21 là 69% với tỷ lệ dương tính giả là 5%

□ Sàng lọc huyết thanh mẹ hoặc xét nghiệm DNA tự do cải thiện DR đáng kể

– Nhiều hội chứng liên quan với ngón tay cong

□ Hội chứng Russell Silver

□ Hội chứng Rubinstein-Taybi

□ Hội chứng Apert

□ Loạn sản ngón-răng-mắt (Oculodental digital dysplasia)

Giai đoạn, phân độ và phân loại

• Cân nhắc phẫu thuật nếu gập góc $> 20^\circ$

• Thường có thể gây hạn chế chức năng nếu $> 30-40^\circ$

CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG

Biểu hiện lâm sàng

• Các dấu hiệu/triệu chứng hay gặp nhất

○ Tình cờ phát hiện trong khi siêu âm hình thái thai nhi

○ Kết hợp với các bất thường/marker khác

Diễn tiến tự nhiên và Tiên lượng

• Tiên lượng rất tốt khi đơn độc

○ Các trường hợp nặng có khó khăn về chức năng

- Khó sử dụng bàn phím là than phiền phổ biến nhất

Điều trị

- Phẫu thuật đối với trường hợp nặng
- Cắt xương hình chêm (Wedge osteotomy)
- Cắt bỏ đầu xương

BẢNG KIỂM CHẨN ĐOÁN

Xem xét

- Tìm kiếm cẩn thận các marker T21 khác
- Khuyến cáo tư vấn di truyền để đánh giá nguy cơ
- Hỏi gia đình xem có ai có ngón tay cong không khi phát hiện ngón tay cong đơn độc
- Cần nhớ, độ thấm gen thay đổi nên có thể nhẹ

Tài liệu tham khảo

1. Kaya Akca U et al: Genetic disorders with symptoms mimicking rheumatologic diseases: a single-center retrospective study. Eur J Med Genet. 64(4):104185, 2021
2. Bhattacharyya R et al: Diagnostic algorithm of Down syndrome by minor physical anomaly. Indian J Psychiatry. 60(4):398-403, 2018
3. Achter A et al: New osseous soft markers for trisomy 13, 18 and 21. Arch Gynecol Obstet. 294(2):251-9, 2016