



BỆNH RỤNG TÓC TOÀN THỂ BẨM SINH

BSNT. Nguyễn Thị Hồng¹

1. GIỚI THIỆU

Một bệnh nhi nữ 5 tuổi với tổn thương không có tóc trên da đầu và lông mày, lông tay chân thưa, xuất hiện ngay sau sinh. Chẩn đoán phân biệt được loại trừ thông qua khám lâm sàng không có tổn thương sẩn trên da, không có thay đổi trong cấu trúc xương hoặc răng, tiết mồ hôi bình thường, khai thác tiền sử gia đình không có hôn nhân cận huyết. Chẩn đoán xác định thông qua sinh thiết da đầu, kết quả trung bì có các nang tóc ở giai đoạn catagen và telogen, không có nang tóc anagen, xâm nhập viêm và xơ hóa quanh nang tóc phù hợp với rụng tóc toàn thể giai đoạn mạn tính.

Rụng tóc toàn thể bẩm sinh (Alopecia universalis congenital) dùng để chỉ các trường hợp rụng tóc xuất hiện sớm sau khi sinh, không kèm theo các dị tật khác. Đây là loại rụng tóc hiếm gặp, đặc trưng bởi rụng tóc không sẹo trên toàn bộ da đầu và rụng lông gần như toàn bộ cơ thể.

Chúng tôi mô tả một trường hợp bệnh nhi xuất hiện rụng tóc toàn thể bẩm sinh.

2. BÁO CÁO CA BỆNH

Một bệnh nhi nữ 5 tuổi với tổn thương không có tóc trên da đầu và lông mày, lông tay chân thưa, xuất hiện ngay sau sinh. Bệnh nhi là con thứ 3 trong một gia đình không có hôn nhân cận huyết.

Mẹ bệnh nhi sinh bệnh nhi lúc 36 tuổi, sinh đủ tháng, không có bất thường trong thai kỳ và trong cuộc đẻ. Bố mẹ bệnh nhi khỏe mạnh, anh bệnh nhi và các thành viên trong gia đình không ai có biểu hiện tương tự.

Khi thăm khám phát hiện một vài sợi tóc vùng chẩm, không có sẩn trên da. Lông mày thưa, và lông trên các vùng khác của cơ thể thưa. Khám toàn thân: Bệnh nhi không có biểu hiện thiếu máu, không có tổn thương răng và móng, tiết mồ hôi bình thường, không có biểu hiện của thiếu vitamin D. Bệnh nhi phát triển tâm thần vận động phù hợp với lứa tuổi.

Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu, chức năng gan, thận bình thường. Xét nghiệm hormone tuyến giáp và kháng thể anti-TPO trong giới hạn bình thường. Định lượng vitamin D total giảm nhẹ: 21,7ng/mL.

Dermoscopy tổn thương rụng tóc vùng đỉnh: Các chấm trắng sắp xếp thành đám, không viêm, không thay đổi sắc tố.

Mô bệnh học: Thượng bì tương đối bình thường, trung bì có các đơn vị nang tóc, mỗi đơn vị nhiều nhất 3 nang tóc, các nang tóc ở giai đoạn catagen và telogen, không có nang tóc anagen. Xâm nhập viêm quanh mạch và quanh nang tóc, rải rác bạch cầu đa nhân ái toan kèm xơ hóa quanh nang tóc.

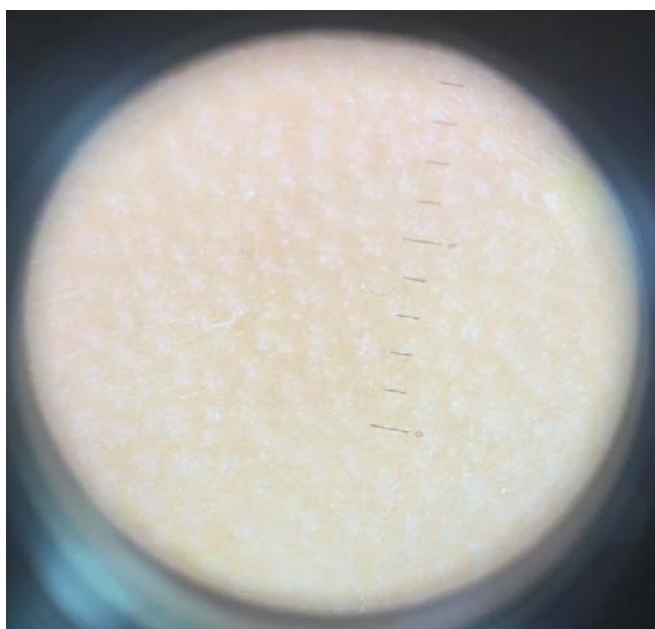
¹: Trường Đại học Y Hà Nội
DOI: 10.56320/tcdlhvn.37.32



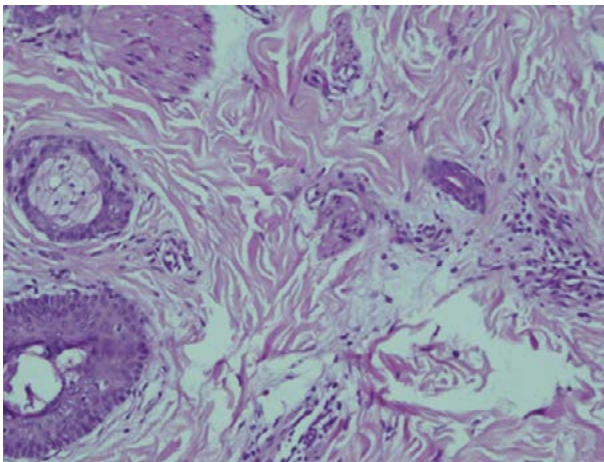
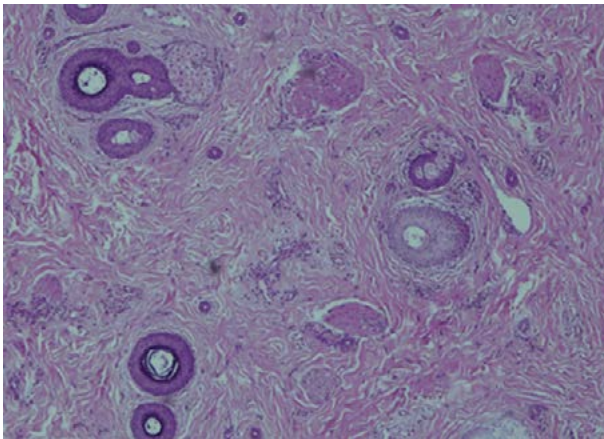
Hình 1 - 4: Tổn thương rụng tóc toàn thể (Nguồn: BSNT Nguyễn Thị Hồng)



Hình 5 - 7: Không có tổn thương răng và móng (Nguồn: BSNT Nguyễn Thị Hồng)



Hình 8: Dermoscopy tổn thương rụng tóc vùng đỉnh (Nguồn: BSNT Nguyễn Thị Hồng)



Hình 9 - 11: Mô bệnh học tổn thương rụng tóc vùng đỉnh (nhuộm Hematoxylin - Eosin) (Nguồn: BSNT Nguyễn Thị Hồng)

3. BÀN LUẬN

Rụng tóc bẩm sinh là tình trạng rụng tóc xuất hiện sớm sau khi sinh, dưới dạng rụng tóc lan tỏa hoặc khu trú. Rụng tóc bẩm sinh dạng lan tỏa bao gồm rụng tóc toàn thể, không có lông tóc bẩm sinh với các sẩn (congenital atrichia with papular lesions), thiếu vitamin D typ IIA và các loạn sản ngoại bì như hội chứng Moynahan, Hội chứng Progeria... Việc chẩn đoán sớm và phân loại rụng tóc bẩm sinh là cần thiết, vì khiếm khuyết cấu trúc của tóc có thể là biểu hiện của một hội chứng bẩm sinh.

Rụng tóc toàn thể bẩm sinh là loại rụng tóc bẩm sinh hiếm gặp, không đi kèm các khuyết tật khác 1,2. Khám lâm sàng và khai thác tiền sử kỹ lưỡng là cần thiết để chẩn đoán phân biệt rụng tóc toàn thể bẩm sinh với các nguyên nhân gây rụng tóc bẩm sinh khác.

Không có lông tóc bẩm sinh với các sẩn là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, liên quan đến đột biến gen không có lông ở người trên nhiễm sắc thể 8p12 3. Bệnh đặc trưng bởi các tổn thương dạng sẩn sừng hoặc nang sừng trên các vùng rộng của cơ thể. Tiền sử gia đình thường có hôn nhân cận huyết thống. Mô bệnh học có sự thay thế nang tóc trưởng thành bằng các nang sừng.

Bệnh còi xương kháng vitamin D typ IIA là bệnh hiếm gặp, do đột biến gen thụ thể Vitamin D, dẫn đến kháng 1,25(OH)₂ Vitamin D₃ ở cơ quan đích. Bệnh nhân có biểu hiện lâm sàng của bệnh còi xương đang tiến triển như biến dạng xương, cân nặng và chiều cao thấp, rụng tóc toàn bộ. Cận lâm sàng có Phosphatase kiềm tăng, X-quang xương có hình ảnh loãng xương, mất chất vôi, biến dạng các thân xương... Bệnh nhân đáp ứng kém với điều trị bằng vitamin D 4.



Loạn sản ngoại bì là một tập hợp các rối loạn di truyền, trong đó có hai hoặc nhiều yếu tố ngoại bì phát triển bất thường như lông, tóc, móng, tuyến mồ hôi, răng và màng nhầy. Bệnh nhân thường có các triệu chứng rụng tóc, không có lông mi, lông mày, bất thường hình dạng móng, răng hình nón hoặc hình chóp, mất răng, giảm tiết mồ hôi....5.

Bệnh nhi này có các đặc điểm lâm sàng phù hợp với rụng tóc toàn thể bẩm sinh với biểu hiện rụng tóc toàn bộ cơ thể, không đi kèm các khuyết tật khác. Mô bệnh học giúp củng cố và xác định chẩn đoán. Điều trị rụng tóc toàn thể bẩm sinh hiện nay vẫn là một thách thức.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Birnbaum PS, Baden HP. Heritable disorders of hair. *Dermatol Clin* 1987; 5: 137-153.

2. Baden HP, Kubilus J. Analysis of hair from alopecia congenita. *J Am Acad Dermatol* 1980; 3: 623-626.

3. Nöthen M.M., Cichon S., Vogt I.R, et al. (1998). A gene for universal congenital alopecia maps to chromosome 8p21-22. *Am J Hum Genet*, 62(2), 386-390.

4. Bergman R., Schein-Goldshmid R., Hochberg Z, et al. (2005). The alopecias associated with vitamin D-dependent rickets type IIA and with hairless gene mutations: a comparative clinical, histologic, and immunohistochemical study. *Arch Dermatol*, 141(3), 343-351.

5. Deshmukh S, Prashanth S. (2012). Ectodermal Dysplasia: A Genetic Review. *Int J Clin Pediatr Dent*, 5(3), 197-202.