



XƠ CỨNG BÌ KHU TRÚ THỂ LAN TỎA

Trịnh Ngọc Phát¹

TÓM TẮT

Bệnh nhân nữ 31 tuổi với tổn thương teo da, tăng giảm sắc tố dạng dải và dạng mảng phân bố rải rác ở đầu - cổ, các chi và thân, không có triệu chứng cơ năng, diễn biến khoảng 10 năm. Hiện tại tổn thương của bệnh nhân ổn định, không xuất hiện tổn thương mới. Bệnh nhân không có triệu chứng nào khác. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh hay chấn thương nào khác, không xạ trị, hiện tại không điều trị thuốc gì, trong gia đình trong có ai có biểu hiện tương tự. Sinh thiết tổn thương cho kết quả hình ảnh xơ cứng bì khu trú thể teo da Pasini - Pierini.

Từ khóa: Xơ cứng bì khu trú, xơ cứng bì khu trú thể lan tỏa.

GIỚI THIỆU

Xơ cứng bì khu trú (XCBKT) là một bệnh tự miễn hiếm gặp đặc trưng bởi xơ hóa da khu trú¹. Ở người lớn, thể mảng và thể lan tỏa là hai thể thường gặp nhất; thể sâu ít gặp ở cả người lớn và trẻ em². Ở Việt nam, tỷ lệ nữ/nam khoảng 5,3/1, trong đó, thể mảng hay gặp nhất chiếm 45,6%, tiếp đến là thể dải và thể lan tỏa³. XCBKT thể lan tỏa (Generalized morphea) là một thể của XCBKT trong đó tổn thương là nhiều tổn thương XCBKT, ranh giới rõ, lan rộng ở nhiều vị trí giải phẫu. Chúng tôi mô tả một trường hợp bệnh nhân nữ với tổn thương XCBKT thể lan tỏa.

BÁO CÁO CA BỆNH

Bệnh nhân nữ 31 tuổi, cách đây 10 năm bệnh nhân xuất hiện mảng đỏ vùng lưng, sưng nề nhẹ, tổn thương diễn biến từ từ và trở nên cứng dần và để lại dát tăng sắc tố. Bệnh nhân dần xuất hiện thêm các tổn thương khác ở các vị trí khác trên cơ thể và tổn thương cũ dần lõm xuống và ổn định đến hiện tại. Các tổn thương không có triệu chứng cơ năng, một số tổn thương có ngứa ít. Bệnh nhân không có xơ cứng đầu không, không có các cơn đau buốt và tím các đầu ngón tay, không đau khớp và hoàn toàn không có triệu chứng nào khác. Bệnh nhân không mắc bệnh nào khác, không điều trị thuốc gì, không tiếp xúc phóng xạ và cũng không bị chấn thương tại các vùng tổn thương. Các tổn thương không gây ảnh hưởng đến cuộc sống của bệnh nhân và bệnh nhân chưa từng điều trị gì. Trong gia đình bệnh nhân (bao gồm họ hàng, bố mẹ, anh chị em và con bệnh nhân) không ai có biểu hiện tương tự. Hiện tại khi thăm khám phát hiện được: Tổn thương teo da giảm sắc tố ranh giới rõ dạng vết chém ở trán phải; tổn thương teo da tăng sắc tố dạng mảng ranh giới rõ vùng giữa lưng bên trái, hai bên hông, mặt sau đùi trái, vai và cánh tay phải (tổn thương dạng mạng kiểu teo da Pasini - Pierini); dát tăng sắc tố hơi teo da nhẹ ở vùng cẳng tay trái và một số tổn thương dạng giọt teo da tăng sắc tố phần thấp của lưng. Bề mặt tổn thương thô ráp. Bệnh nhân không xơ cứng đầu ngón, không đau khớp, không có hiện tượng Raynaud hay se lõm đầu ngón, không có bất thường da niêm mạc nào khác. Toàn thân không có triệu chứng nào khác.

¹: Bệnh viện đa khoa Quốc tế Vinmec
DOI: <https://doi.org/10.56320/tcdlhnv.38.48>

Hình ảnh mô bệnh học tổn thương vùng lưng cho thấy thương bì tương đối bình thường; trung bì có xuất huyết, không có tế bào viêm, tăng sinh sợi collagen, sắp xếp hơi lộn xộn có đứt gãy. Bệnh nhân có kết quả ANA - Hep2 dương tính (++) homogeneous) và anti - Scl70 âm tính.

Bệnh nhân thỏa mãn tiêu chuẩn chẩn đoán XCBKT thể lan tỏa: Có ít nhất 4 tổn thương hoặc nhiều tổn thương ≥ 3 cm (không phân biệt dạng dải hoặc mảng) tại ít nhất 2/7 vị trí giải phẫu (đầu và cổ, tay phải, tay trái, thân trước, thân sau, chân phải, chân trái) và không có xơ cứng đầu ngón



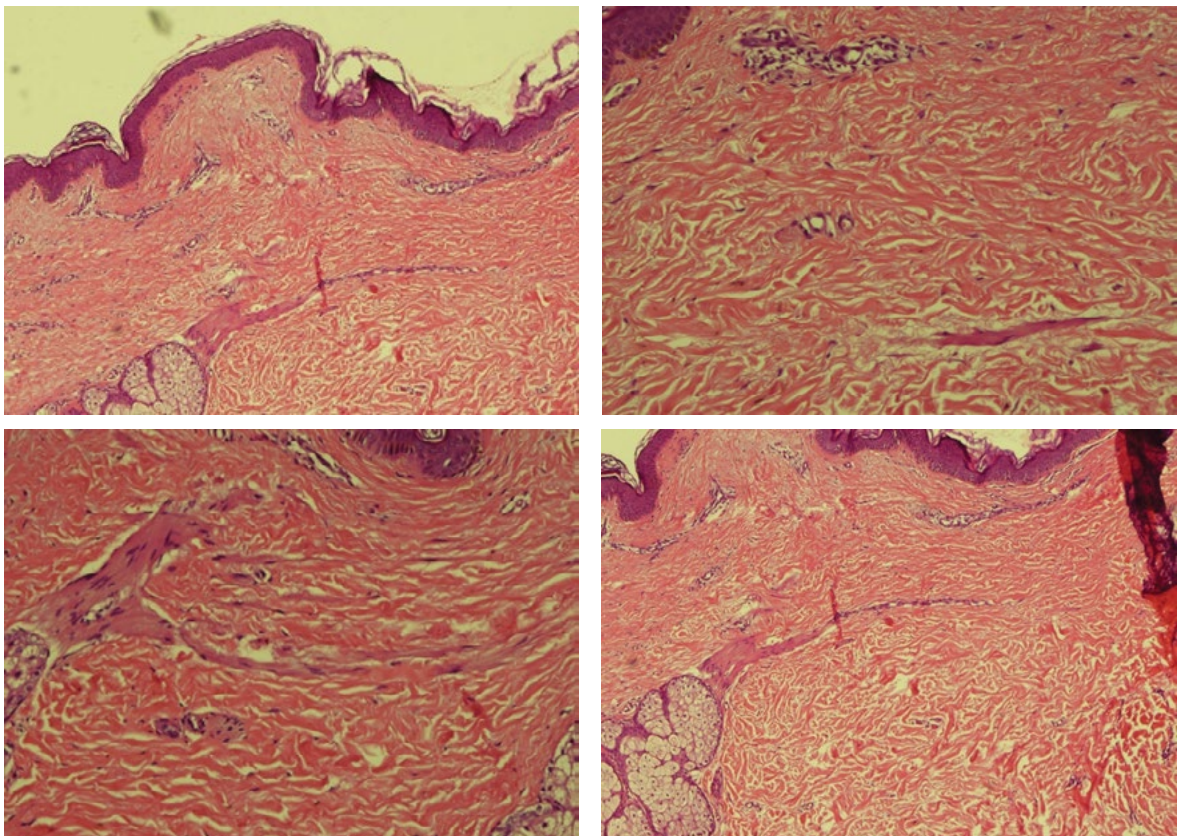
Hình 1: Tổn thương XCBKT dạng vết chém (nguồn: Trịnh Ngọc Phát)



Hình 2: Tổn thương XCBKT dạng mảng kiểu teo da Pasini - Pierini (nguồn: Trịnh Ngọc Phát)



Hình 3: Tổn thương dát tăng sắc tố hơi teo da nhẹ (nguồn: Trịnh Ngọc Phát)



Hình 4: Mô bệnh học tổn thương vùng lưng (nhuộm Hematoxylin - Eosin): Cho thấy thượng bì tương đối bình thường; trung bì có xuất huyết, không có tế bào viêm, tăng sinh sợi collagen, sắp xếp hơi lộn xộn có đứt gãy (nguồn: Trịnh Ngọc Phát)

BÀN LUẬN

Năm 1752, Carlo Curzio lần đầu tiên mô tả chi tiết một bệnh nhân có da dày lên. Rất lâu sau đó vào năm 1836, Giovambattista Fantonetti mới đưa ra thuật ngữ xơ cứng da (scleroderma) để mô tả các bệnh cảnh tương tự như bệnh nhân của Curzio. Hiện nay thuật ngữ scleroderma được dùng để chỉ xơ cứng bì hệ thống (systemic sclerosis), tuy nhiên một số tác giả vẫn cho rằng thuật ngữ scleroderma mô tả biểu hiện xơ cứng da trong cả xơ cứng bì hệ thống (XCBHT) và XCBKT. Để tránh nhầm lẫn các tác giả đã đưa ra thuật ngữ morphea để mô tả XCBKT^{1,2,4}.

Căn nguyên và cơ chế bệnh sinh của bệnh còn chưa rõ. Cơ chế bệnh sinh của xơ cứng bì khu trú chủ yếu được suy luận từ các nghiên cứu về xơ cứng bì hệ thống. Giống như xơ cứng bì hệ thống, các yếu tố như: Di truyền, rối loạn miễn dịch, rối loạn chức năng mạch máu, môi trường (nhiễm trùng, tiếp xúc môi trường) là yếu tố trong bệnh sinh của bệnh; tuy nhiên đa số các tác giả coi đây là 2 bệnh có nguồn gốc khác nhau. Tình trạng xơ hóa xuất hiện ở giai đoạn sau của bệnh và do tăng tổng hợp collagen type I và III^{1,2,5,6}.

Điểm khác biệt cơ bản giữa XCBKT (localized scleroderma hay morphea) và XCBHT là vị trí xơ cứng da, tổn thương mạch máu, tổn thương tạng và sự có mặt của các tự kháng thể (Bảng 1). Peterson và cộng sự phân XCBKT thành 5 thể dựa vào hình ảnh lâm sàng bao gồm: thể mảng, thể lan tỏa, thể dải, thể bọng nước và thể sâu. XCBKT thể lan tỏa là một thể ít gặp, chiếm tỷ lệ khoảng 3 - 13% tùy theo nghiên cứu. Bệnh nhân được chẩn đoán XCBKT thể lan tỏa khi có ít nhất 4 tổn thương hoặc nhiều tổn thương ≥ 3 cm (không phân biệt dạng dải hoặc mảng) tại ít nhất 2/7 vị trí giải phẫu (đầu và cổ, tay phải, tay trái, thân trước, thân sau, chân phải, chân trái) và không có xơ cứng đầu ngón. Tổn thương trong XCBKT thể lan tỏa thường có dạng mảng, ranh giới rõ, kích thước từ 1 đến hơn 20 cm đường kính, với viền hơi đỏ tím trong giai đoạn hoạt động, thường tăng sắc tố^{1,2,3,4,5,6}.

Bệnh nhân của chúng tôi thỏa mãn các tiêu chuẩn này với các tổn thương thành phần bao gồm tổn thương thể dải (dạng vết chém) và thể mảng (dạng teo da Pasini - Pierini). Bệnh nhân của chúng tôi không có tổn thương thể sâu và thể bọng nước.

Bảng 1: Phân biệt XCBKT thể lan tỏa và XCBHT thể lan tỏa

Đặc điểm lâm sàng/huyết thanh/tiền lượng	Tên viết tắt	Đặc trưng
Hiện tượng Raynaud	Không có	Có
Vị trí xơ cứng da	Chủ yếu ở thân mình	Đầu cực, mặt và thân mình
Xơ cứng ngón	Không có	Có
Giãn mạch	Không có	Có
Sẹo/rỗ ngón	Không có	Có
Thay đổi mao mạch nền móng	Không có	Có
Tổn thương cơ quan hệ thống tiến triển	Không có*	Có
Kháng thể Scl70/anti-centromere	Không có**	Có
Tiến triển	Thường cải thiện theo thời gian	Tiến triển nặng dần

*Có thể kèm theo các biểu hiện ngoài da như sốt, hạch to, yếu cơ, đau khớp và triệu chứng thần kinh trung ương.

**Có thể có kháng thể kháng nhân dương tính và tăng globulin miễn dịch trong máu.



Tự kháng thể cũng thường gặp trong tất cả các thể của XCBKT dẫn đến một số tác giả cho rằng có vai trò của tự kháng thể lưu hành trong cơ chế bệnh sinh của bệnh. Kháng thể kháng nhân gặp ở xấp xỉ 50% bệnh nhân, thường dạng homogeneous. Kháng thể kháng histon (AHA) phát hiện trong khoảng 42% bệnh nhân XCBKT nói chung và 87% bệnh nhân XCBKT thể lan tỏa; một số nghiên cứu ghi nhận mối tương quan mạnh giữa AHA và số lượng tổn thương cũng như số vùng cơ thể bị ảnh hưởng. Tỷ lệ lưu hành AHA cũng tương quan với tỷ lệ lưu hành kháng thể kháng chuỗi đơn DNA (Anti-ssDNA - Ab). Anti-ssDNA - Ab gặp ở 25% bệnh nhân XCBKT thể mảng và 75% XCBKT thể lan tỏa. Ngược lại, các kháng thể đặc hiệu cho XCBKT như anticentromere và anti-Scl70 gặp với tỷ lệ dưới 5% ở bệnh nhân XCBKT, điều này càng ủng hộ cho quan điểm về nguồn gốc khác nhau giữa 2 bệnh. Bệnh nhân của chúng tôi có ANA - Hep2 dương tính (++) homogeneous) và anti-Scl70 âm tính^{1,7,8}.

Điều trị XCBKT thể lan tỏa gặp nhiều khó khăn. Corticosteroid bôi loại mạnh thường được sử dụng. Corticosteroid toàn thân, thuốc kháng sốt rét, colchicin và azathioprin thường ít hiệu quả. Dpenicillamine (2 - 5 mg/kg) có thể giúp ngăn hình thành tổn thương mới và làm mềm tổn thương cũ. Calcitriol đường uống (0,50 - 0,75 m/ngày) có thể gặp tăng sự co giãn ở vùng da tổn thương. UVA1 (340 - 450nm) và methotrexat (15 - 25 mg/tuần) cũng mang lại hiệu quả^{1,6,9}.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Heidi T. Jacobe NC. Morphea and Lichen Sclerosus. In: Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. Vol 1. 9th ed.; 2019:1106 - 1127.
2. Jean L Bolognia, Joseph L Jorizzo, Julie V Schaffer, eds. Dermatology, 3rd edition, New York: Elsevier. 2018.
3. Nguyễn Văn Thường. Bệnh học da liễu. Hà Nội, Nhà xuất bản Y Học. 2018: tập 2.
4. Peterson LS, Nelson AM, Su WP. Classification of morphea (localized scleroderma). Mayo Clin Proc 1995; 70: 1068 - 76.
5. Yoshihide ASANO et al (2018). Guideline Diagnostic criteria, severity classification and guidelines of localized scleroderma of JDA. Journal of Dermatology, 1 - 26.
6. Yoshihide ASANO et al (2018). Diagnostic criteria, severity classification and guidelines of localized scleroderma. Japanese Journal of Dermatology 126, 2039 - 2067.
7. Sato S, Fujimoto M, Ihn H, Kikuchi K, Takehara K. Clinical characteristics associated with antihistone antibodies in patients with localized scleroderma. J Am Acad Dermatol 1994; 31: 567 - 71.
8. Sato S, Ihn H, Soma Y et al. Antihistone antibodies in patients with localized scleroderma. Arthritis Rheum 1993; 36: 1137 - 41.
9. Zulian F, Martini G, Vallongo C et al (2011). Methotrexate treatment in juvenile localized scleroderma: a randomized, double - blind, placebo - controlled trial. Arthritis Rheum; 63, 1998 2006.