GIỚI THIỆU BỆNH DA HIẾM GẶP: BỆNH MITCHELL (Erythromelalgia)

Trần Hậu Khang[1,2]

1. ĐẠI CƯƠNG

Bệnh Mitchell (Erythromelalgia) là một bệnh hiếm gặp do Silas Weir Mitchell mô tả lần đầu tiên vào năm 1878. Thuật ngữ Erythromelalgia bắt nguồn từ tiếng Hy lạp: erythos: đỏ, melos: chi, algos: đau. Triệu chứng chính của bệnh là đỏ da, nóng và đau. Thương tổn khu trú ở bất kỳ vùng da nào trên cơ thể, song hay gặp nhất là ở bàn tay và bàn chân.

Tên gọi: Trong y văn thế giới, bệnh này được mang tên nhiều nhà nghiên cứu trong các giai đoạn khác nhau. Đó là các nhà da liễu học, thần kinh học và di truyền học:

- Erythromelalgia: Do Silas Weir Mitchell đặt tên năm 1878.

- Gerhardt's disease: Garl.G đặt tên (1892).

- Erythralgia: Thomas Lewis đặt tên (1933).

- Erythermalgia: Smith and Alen đặt tên (1938).

- Acromelalgia: Haiginga đặt tên (1957).

Tuy nhiên, ngày nay người ta vẫn gọi Erythromelalgia là bệnh Mitchell để tôn vinh công lao đầu tiên của ông.

2. CĂN NGUYÊN VÀ CĂN SINH BỆNH HỌC

2.1. Căn nguyên

Cho đến nay, căn nguyên của bệnh vẫn chưa rõ ràng. Tuy nhiên, nhiều nghiên cứu đã đưa ra các yếu tố có liên quan đến sau đây:

- Di truyền: Một số tác giả đã xác định đột biến gen SCN9A có liên quan mật thiết đến bệnh. Đây được xác định là nguyên nhân của thể tiên phát (primary erythromelalgia), hay xuất hiện ở trẻ em. Ngoài ra, gần đây người ta cũng xác định được một số gen có liên quan đến bệnh: L136V, E216S, S241T…

- Các yếu tố nguy cơ liên quan đến thể thứ phát (secondary erythromelalgia):

+ Bệnh rối loạn tăng sinh tủy (myeloproliferative disorder).

+ Bệnh tự miễn.

+ Nhiễm độc thủy ngân.

+ Ăn phải nấm độc, đặc biệt là loại verapamil.

+ Nhiễm virus.

+ Do thuốc: Các thuốc có liên quan như bromocriptin.

2.2. Căn sinh bệnh học

Năm 2004, các nhà di truyền học xác định đột biến gen SCN9A có liên quan trực tiếp đến cơ chế bệnh sinh của bệnh. Sau đó, Cummins cho rằng hậu quả của đột biến gen này đã kích thích chức năng gen Nav1.7, làm tăng truyền cảm giác đau đến não và tủy sống, khuếch đại tín hiệu đau. Tuy nhiên, rất nhiều bệnh nhân bị bệnh này không xác định được hiện tượng đột biến gen này.

1: Trường Đại học Y Hà Nội
2: Bệnh viện Da liễu Trung ương
DOI: https://doi.org/10.56320/tcdlhvn.38.50

Nhiều nghiên cứu khác đã cho rằng có sự bất thường các lòng mạch (hẹp hay giãn nở) tạo nên dòng chảy không bình thường tới các chi, hậu quả gây đỏ da. Ngoài ra, yếu tố bất thường các sợi thần kinh nhỏ ở da, gây rối loạn chức năng cũng được đề cập. Chính vì vậy, vùng da thương tổn đỏ, phù và tăng cảm giác đau, nóng

3. PHÂN LOẠI

3.1. Thể sơ phát (primary form)

Bệnh xuất hiện sớm ở trẻ em. Thương tổn thường đối xứng hai bên. Nguyên nhân là do di truyền.

3.2. Thể thứ phát (secondary form)

Bệnh gặp ở người lớn, không có yếu tố di truyền mà liên quan đến các yếu tố thuận lợi. Thương tổn có thể hai bên hay không đối xứng.

3.3. Thể bệnh liên quan tới tiểu cầu (thrombocythemia)

Thể bệnh này thường xuất hiện ở những người có số lượng tiểu cầu cao. Thương tổn gặp ở bất kỳ vùng da nào và thường khu trú một bên. Bệnh đáp ứng tốt với aspirin.

4. TRIỆU CHỨNG LÂM SÀNG

Ba triệu chứng điển hình của bệnh:

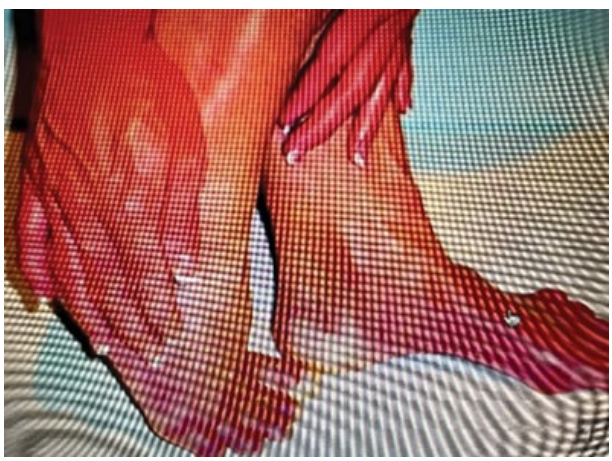
- Đỏ da: Da đỏ tươi, hơi phù nề một vùng nhỏ hay lớn tùy mức độ bệnh.

- Nóng: Vùng da thương tổn nóng hơn vùng da xung quanh (không bị bệnh) khoảng 0,2 - 0,5^{o}C. Bệnh nhân có cảm giác nóng thường xuyên, đặc biệt là lúc ra nắng hay tiếp xúc với hơi nóng.

- Đau: Cảm giác đau rát, bỏng vùng đỏ da, có lúc đau đột ngột, gây choáng.

- Vị trí: Thương tổn hay xuất hiện ở bàn chân, bàn tay. Tuy nhiên, thương tổn cũng có thể khu trú ở má, mũi, tai…

Bệnh tiến triển từng đợt, rồi giảm dần. Khi gặp các yếu tố kích thích như nắng, nóng, ăn uống chất kích thích, bệnh tái phát hay nặng lên.



Hình 1: Bệnh biểu hiện ở bàn tay, bàn chân

Hình 2: Bệnh biểu hiện ở tai

Hình 3: Bệnh biểu hiện ở mặt

Hình 4: Bệnh nhân H, đang điều trị tại Phòng khám, Bệnh viện Da liễu Trung ương

5. CHẨN ĐOÁN

5.1. Chẩn đoán xác định

- Dựa vào biểu hiện lâm sàng với ba triệu chứng điển hình: Đỏ da, nóng và đau.

- Cần đo nhiệt độ vùng thương tổn và vùng da bình thường để xác định sự chênh lệch, đồng thời làm các test thử cảm giác đau để đánh giá chính xác.

5.2. Chẩn đoán phân biệt

Bệnh Mitchell là một bệnh rất hiếm gặp nên dễ bỏ sót và chẩn đoán nhầm với một số bệnh. Cần phân biệt với một số bệnh sau:

- Trứng cá đỏ (Rosacea).

- Viêm da do ánh sáng.

- Lupus ban đỏ.

- Pellagra.

Các bệnh trên có đỏ da, nhưng không nóng và đau.

6. ĐIỀU TRỊ

Cho đến nay, không có phương pháp điều trị đặc hiệu bệnh này.

Điều trị các triệu chứng và các bệnh nền nếu có.

- Tại chỗ: Bôi các thuốc làm mát da, giảm đau, giảm đỏ (lidocain, capsaicin, diclofenac gel 1%).

- Toàn thân: Một số thuốc có tác dụng tốt: Aspirin, amitriptylin, pregabalin.

- Điều trị các bệnh nền nếu có (bệnh tự miễn, bệnh thần kinh, nhiễm virus…).

- Tránh các yếu tố kích thích: Nắng, hơi nóng, bia, rượu, thuốc lá…

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Mann.N, King.T., Murphy. R Review of primary and secondary erythromelalgi

Clin Exp Dermatol 7/2019, 44(5), 477 - 82

2. Cohen JS High dose oral magnesium treatment of chronic, intractable erythromelalgia. Ann Pharmacother 2002, 36, 255 - 60.

3. Cohen JS Erythromelalgia: New theories and new therapies

J. am Acad Dermatol 2000,43,841 - 47.

4. Davis MD., Rooke. T Erythromelalgia Curr Treat Option Cardiovas Med. 2002, 4:207 - 22.

5. Layzer RB Hot feet: erythromelalgia and related disorders, J.Child Neurol. 2001, 16, 199 - 202.

6. Tran Hau Khang Erythromelalgia: Case report in Vietnam, Vietnam Journal of D&V 10/2021. P:80 - 83.

7. Ronald B.Johnston Erythromelalgia: Skin pathology Elserier, 2012, 192 (192).