

ĐẶC ĐIỂM TỔN THƯƠNG DA Ở BỆNH NHÂN KHÔ DA SẮC TỔ TẠI BỆNH VIỆN DA LIỄU TRUNG ƯƠNG

**Vũ Duy Linh^{1*}, Nguyễn Hữu Sáu^{2,3*}, Lê Thị Mai², Đinh Hữu Nghị^{2,3}, Hồ Phương Thùy²,
Lê Thị Hoài Thu², Nguyễn Mậu Tráng², Hà Anh Minh², Nguyễn Thị Huế¹,
Nguyễn Thị Ngọc Anh², Nguyễn Thị Hạnh³**

TÓM TẮT

Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 35 bệnh nhân khô da sắc tố (XP: Xeroderma pigmentosum) để khảo sát các đặc điểm lâm sàng và ung thư da. Kết quả ghi nhận tuổi trung bình của bệnh nhân là 23,23 tuổi, trong đó 60% là nam giới; 60% người bệnh có thành viên trong gia đình cũng mắc XP. Tuổi khởi phát bệnh là $2,88 \pm 3,25$ tuổi. Triệu chứng biểu hiện sớm nhất là ở da (100%) như bỏng nắng (42,86%), tăng sắc tố da (tàn nhang, đồi mồi) (54,29%). Khô da là dạng tổn thương có tỷ lệ cao nhất (82,86%). Các biểu hiện khác như bỏng nắng, tàn nhang, dày sừng da đầu, teo da, poikiloderma, giãn mạch đều gặp ở trên 60% số lượng bệnh nhân. Có 7 bệnh nhân (20%) bị ung thư da gồm 6 trường hợp ung thư biểu mô tế bào đáy (BCC) và 1 ung thư biểu mô vảy (SCC). Tuổi trung bình xuất hiện tổn thương BCC là $44 \pm 18,72$ tuổi. Tất cả các bệnh nhân BCC đều được điều trị bằng phẫu thuật và cho kết quả tốt. Trường hợp SCC duy nhất là một bệnh nhân nam 16 tuổi với khối u khổng lồ vùng đầu, cũng là trường hợp duy nhất tử vong do ung thư da.

Từ khóa: *Khô da sắc tố, poikiloderma, ung thư da.*

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Khô da sắc tố (xeroderma pigmentosum - XP) là một rối loạn rất hiếm gặp đặc trưng bởi các biểu hiện da và mắt do tăng nhạy cảm ánh nắng mặt trời, nguyên nhân là do sự thiếu hụt trong khả năng sửa chữa DNA đến từ các bất thường về di truyền. Các bệnh nhân XP thường đến khám với các biểu hiện da và mắt xuất hiện sớm như bỏng

nắng, tàn nhang, khô da, giãn mạch, poikiloderma khởi phát từ vùng da tiếp xúc ánh sáng cùng với sự xuất hiện của nhiều tổn thương ung thư da.^{1,2} Bên cạnh các biểu hiện da, bệnh nhân XP còn xuất hiện các rối loạn về mắt và các tổn thương thần kinh đa dạng. Khoảng một nửa các bệnh nhân XP có biểu hiện bằng bỏng nắng với các tiếp xúc ánh nắng mặt trời tối thiểu và hơn 30% trong số họ có biểu hiện thoái hóa thần kinh tiến triển như chậm phát triển trí tuệ và giảm thính lực.^{3,4} Bệnh có thể gặp ở mọi chủng tộc và ở cả hai giới, thường biểu hiện sớm từ lúc 1 - 2 tuổi. Bệnh rất hiếm gặp với tỷ lệ mắc ước tính ở Âu Mỹ, Nhật Bản lần lượt là 1 : 250 000 đến 1 : 1 000 000 000 và 1:22 000.^{5,6}

1: Bệnh viện Bạch Mai

2: Bệnh viện Da liễu Trung ương

3: Trường Đại học Y Hà Nội

*Đồng tác giả thứ nhất: linhvud.95@gmail.com

Thời gian nhận bài: 10/02/2023

Ngày được chấp nhận: 20/3/2023

DOI: <https://doi.org/10.56320/tcdlhn.39.53>



Các bất thường di truyền đã được tìm thấy ở các bệnh nhân XP thường liên quan đến các gen nhận biết và sửa chữa tổn thương DNA gây ra do UV. Phần lớn các rối loạn nằm ở cơ chế cắt sửa nucleotid (nucleotide excision repair - NER), được quy định bởi một nhóm gen với cơ chế di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường.⁷ Các thể của XP được chia ra dựa trên các gen thuộc con đường NER bị đột biến bao gồm từ XPA đến XPG, mỗi thể bệnh có biểu hiện lâm sàng và mức độ bệnh khác nhau.⁸ NER có thể được chia làm hai cơ chế: Cắt sửa nucleotid cặp sao chép (transcription coupled repair - TCR) và cắt sửa nucleotid gen toàn vẹn (global genome repair - GGR). XPC và XPE chủ yếu ảnh hưởng lên cơ chế GGR trong khi XPA, XPB, XPD, XPF, XPG có thể ảnh hưởng tới cả hai con đường TCR và GGR.⁹ Khác với XPA đến XPG, các rối loạn trong khô da sắc tố thể "variant" (XPV) - một biến thể khác của XP, không ảnh hưởng đến con đường NER mà liên quan đến cơ chế sửa chữa sau sao chép do đột biến gen mã hóa enzym DNA polymerase η (polη).¹⁰ Do cơ chế TCR vẫn được bảo tồn ở các bệnh nhân XPC, XPE và XPV nên ở các bệnh nhân này tổn thương da do ánh sáng mặt trời thường không nặng nề và xuất hiện muộn hơn, tuy nhiên điều này cũng dẫn đến sự chậm trễ trong chẩn đoán bệnh và việc tích lũy các tổn thương DNA do UV trong thời gian dài khiến tỷ lệ ung thư da cao hơn.⁹

Sự xuất hiện của các tổn thương ác tính là yếu tố chính ảnh hưởng đến tiên lượng ở các bệnh nhân XP. Các báo cáo trước đây đã ghi nhận được trên các bệnh nhân XP cả tổn thương ung thư da và các ung thư khác (như ung thư tiêu hóa, vú, bàng quang, đại trực tràng, phổi, niêm mạc tử cung, não, đầu cổ, tiền liệt tuyến).¹¹ Sai lệch trong cơ chế sửa chữa tổn thương DNA do UV đã dẫn đến đột biến sinh ung thư và hình thành các khối u ác tính sớm hơn. Bradford và cộng sự đã báo cáo trong số

bệnh nhân XP có ung thư da, nguy cơ ung thư da không melanoma tăng gấp 10000 lần và nguy cơ melanoma tăng gấp 2000 lần trong số bệnh nhân dưới 20. Ngoài ra, ung thư da cũng là nguyên nhân chính dẫn đến tử vong (34%) bên cạnh thoái hóa thần kinh (31%) và ung thư nội tạng (17%) ở các bệnh nhân này.³ XPC, XPE và XPV thường là nhóm có nguy cơ ung thư da cao hơn do sự chậm trễ trong phát hiện bệnh và thiếu các biện pháp tránh nắng cần thiết trong giai đoạn sớm của cuộc đời.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên các bệnh nhân XP mới được phát hiện tại Việt Nam trong thời gian từ 2018 - 2022. Các bệnh nhân này được chẩn đoán chủ yếu dựa vào lâm sàng với mẫu thuận tiện thông qua khám sàng lọc các trường hợp nghi ngờ và sau đó được đánh giá lại bởi các chuyên gia da liễu.

Mỗi bệnh nhân đều được khám tầm soát các tổn thương da và ung thư da dựa trên khám lâm sàng, chụp dermoscopy và sinh thiết da các tổn thương nghi ngờ. Đối với ung thư da, chúng tôi ghi nhận các tổn thương tiền ung thư (dày sừng ánh nắng - AK), các ung thư da không hắc tố bao gồm ung thư biểu mô tế bào đáy (BCC) và ung thư biểu mô vảy (SCC), và melanoma. Ngoài ra bệnh nhân cũng được khám tầm soát các tổn thương mắt, thần kinh bởi các bác sĩ chuyên khoa.

3. KẾT QUẢ

35 bệnh nhân XP được ghi nhận trong thời gian tiến hành nghiên cứu. Các bệnh nhân chủ yếu sinh sống tại các vùng miền núi khó khăn tại 11 tỉnh thành phía Bắc (Bảng 1).

Bảng 1: Phân bố bệnh nhân XP theo địa dư (n = 35)

STT	Tỉnh/thành phố	Số bệnh nhân	Tỷ lệ (%)
1	Yên Bái	1	2,86%
2	Sơn La	12	34,29%
3	Quảng Bình	1	2,86%
4	Phú Thọ	4	11,43%
5	Nghệ An	1	2,86%
6	Nam Định	1	2,86%
7	Hòa Bình	9	25,71%
8	Hà Tĩnh	2	5,71%
9	Hà Nội	1	2,86%
10	Hà Nam	1	2,86%
11	Bắc Giang	2	5,71%

Hai tỉnh có nhiều bệnh nhân nhất là Sơn La (34,29%) và Hòa Bình (25,71%) sau đó là tỉnh Phú Thọ (11,43%), các tỉnh giáp nhau thuộc vùng núi phía Bắc.

Bảng 2: Đặc điểm chung các bệnh nhân XP (n = 35)

Đặc điểm		Kết quả
Tuổi trung bình		23,23 ± 19,75
Giới	Nam	21 (60,0%)
	Nữ	14 (40,0%)
Địa dư	Thành phố	1 (2,86%)
	Nông thôn, miền núi	34 (97,14%)
Tiền sử gia đình		21 (60,0%)
Tuổi khởi phát bệnh	Trước 1 tuổi	13 (37,14%)
	1 - 5 tuổi	18 (51,43%)
	Sau 5 tuổi	4 (11,43%)
Cơ quan biểu hiện đầu tiên	Da	100%
	Mắt, thần kinh, khác	0%
Triệu chứng khởi phát	Bỏng nắng	15 (42,86%)
	Tăng sắc tố da	19 (54,29%)
	Khác	1 (2,86%)

Các bệnh nhân có tuổi trung bình là 23,23 tuổi, trong đó 60% là nam giới; 60,0% người bệnh có thành viên trong gia đình cũng mắc XP. Tuổi khởi phát bệnh trung bình là 2,88 ± 3,25 tuổi. Tất cả các



bệnh nhân đều biểu hiện bệnh đầu tiên bằng tổn thương trên da, trong đó bỏng nắng (42,86%) và các tổn thương tăng sắc tố da (tàn nhang, đồi mồi) (54,29%).

Bảng 3: Đặc điểm tổn thương da ở bệnh nhân XP (n = 35)

Đặc điểm		Kết quả
Diện tích vùng tổn thương da	< 10%	20,00%
	10 - 30%	48,57%
	> 30%	31,43%
Vị trí vùng da có tổn thương	Chỉ vùng da hở	9 (25,71%)
	Cả vùng da hở và vùng da kín	26 (74,29%)
Tỷ lệ các loại tổn thương da		
Bỏng nắng		22 (62,86%)
Tàn nhang		27 (77,14%)
Dày sừng da đầu		24 (68,57%)
Khô da		29 (82,86%)
Teo da		25 (71,43%)
Poikiloderma		27 (77,14%)
Giãn mạch		23 (65,71%)
Dày sừng ánh sáng		12 (34,29%)
Ung thư da		7 (20,00%)

Khô da là dạng tổn thương có tỷ lệ cao nhất (82,86%). Các biểu hiện khác như bỏng nắng, tàn nhang, dày sừng da đầu, khô da, teo da, poikiloderma, giãn mạch đều gặp trên 60% bệnh nhân.

Bảng 4: Đặc điểm nhóm bệnh nhân có dày sừng ánh nắng và ung thư da

Đặc điểm	AK (n = 12)	BCC (n = 6)	SCC (n = 1)
Tuổi	30,58 ± 16,94	53 ± 15,41	16
Tuổi xuất hiện ung thư da	-	44 ± 18,72	9
Số lượng tổn thương	2,67 ± 1,83	1,5 ± 0,84	1
Tử vong	0/12	0/6	1/1

12 trường hợp có tổn thương tiền ung thư (dày sừng ánh nắng - AK) và 7/35 trường hợp (20%) có tổn thương ung thư da, trong đó có 6 trường hợp ung thư biểu mô tế bào đáy (BCC) với độ tuổi trung bình xuất hiện ung thư là 44 ± 18,72 và một trường hợp mắc ung thư biểu mô vảy (SCC). Không có trường hợp nào mắc ung thư tế bào hắc tố.



Hình 1: A: Bệnh nhân XP với biểu hiện lâm sàng điển hình là các tổn thương tăng sắc tố, khô da, giãn mạch tập trung chủ yếu ở vùng da hở. B: Hiện tượng bóng nắng (mũi tên xanh) ở người bệnh XP. C: Bệnh nhân XP với nhiều tổn thương ung thư biểu mô đáy (BCC) vùng mặt (mũi tên đỏ). D: Bệnh nhân nam 16 tuổi với tổn thương SCC khổng lồ vùng mặt (mũi tên đen)

4. BÀN LUẬN

Bệnh khô da sắc tố là bệnh di truyền lặn với nhiều biến thể khác nhau. Mỗi một thể bệnh đặc trưng bởi một đột biến khác nhau ở các gen có vai trò trong quá trình sửa chữa DNA, từ đó biểu hiện ra một kiểu hình khác nhau. Tương quan giữa kiểu gen và kiểu hình ở bệnh nhân XP đã được báo cáo trong nhiều nghiên cứu.^{9,12-15}

Đầu năm 2008 tại xã Mường Chiềng, huyện Đà Bắc, tỉnh Hòa Bình đã phát hiện nhiều trường hợp bệnh nhân mắc bệnh khô da sắc tố với các biểu

hiện tổn thương ở da và mắt do tăng nhạy cảm với ánh nắng mặt trời. Từ đó đến nay chúng tôi đã tiến hành khảo sát nhiều bệnh nhân và đã phát hiện được 35 trường hợp mắc XP tại 11 tỉnh. Trong đó các tỉnh miền núi phía Bắc có số lượng bệnh nhân nhiều nhất, bao gồm Sơn La với 12 trường hợp (34,29%), Hòa Bình: 9 trường hợp (25,71%), và Phú Thọ: 4 trường hợp (11,43%), các tỉnh khác có từ 1 đến 2 trường hợp như Yên Bái, Hà Nội, Quảng

(Bảng 1). Đặc biệt 4 tỉnh Sơn La, Hòa Bình, Phú Thọ, Yên Bái có số lượng bệnh nhân nhiều nhất (26/35 bệnh nhân). Tại Hòa Bình, chỉ trong địa



bàn xã Mường Chiềng đã có tới 8 trường hợp mắc bệnh, trong đó có 1 trường hợp đã tử vong, tập trung ở 5 gia đình hộ nghèo, là đồng bào dân tộc thiểu số (dân tộc Tày). Các bệnh nhân này có tổn thương biến dạng không hồi phục ở da và mắt ảnh hưởng lớn đến cuộc sống lao động và sinh hoạt hàng ngày.

Kết quả nghiên cứu cho thấy các bệnh nhân có tuổi trung bình là 23,23 tuổi, trong đó 60% là nam giới. 21/35 bệnh nhân có thành viên trong gia đình cũng mắc XP. Trong 35 bệnh nhân có 7 gia đình có nhiều người cùng mắc bệnh. Tuổi khởi phát bệnh trung bình là $2,88 \pm 3,25$ tuổi, trong đó hơn một nửa các trường hợp khởi phát biểu hiện bệnh đầu tiên lúc 1 - 5 tuổi, ngoài ra có 13/35 bệnh nhân có biểu hiện bệnh sớm trước 1 tuổi, đặc biệt có 8 trường hợp có biểu hiện bệnh ngay trong 3 tháng đầu sau sinh. Tất cả các bệnh nhân đều biểu hiện bệnh đầu tiên bằng tổn thương trên da, trong đó bỏng nắng (42,86%) và các tổn thương tăng sắc tố da (tàn nhang, đồi mồi) (54,29%) thường gặp nhất (Bảng 2, Hình 1A,B).

Tại thời điểm được chẩn đoán bệnh, đa số bệnh nhân (74,29%) đã có biểu hiện tổn thương da ở cả vùng da hở và vùng da kín, với tỷ lệ diện tích phần tổn thương da trung bình là $27,03 \pm 22,4$ (% diện tích cơ thể). Các loại tổn thương da được tìm thấy hầu hết có tỷ lệ tương đồng với nhau, trong đó khô da là dạng tổn thương có tỷ lệ cao nhất (82,86%). Các biểu hiện khác như bỏng nắng, tàn nhang, dày sừng da dầu, teo da, poikiloderma, giãn mạch đều gặp ở trên 60% số lượng bệnh nhân (Bảng 3, Hình 1). Các tổn thương tập trung chủ yếu ở vùng da hở như mặt, cổ, chân tay. Những đặc điểm này khá đặc hiệu giúp cho việc chẩn đoán bệnh. Tuy nhiên, để chẩn đoán bệnh cần phối hợp thêm với các biểu hiện lâm sàng khác như sợ ánh sáng, tổn thương mắt, chậm phát triển tinh thần và thể chất; đặc biệt là xét nghiệm giải trình tự gen

để phát hiện các đột biến XPA, XPB, XPC, XPD, XPE, XPF, XPG và XPV để chẩn đoán xác định bệnh.

Mặc dù có thể xuất hiện tổn thương da từ sớm trong những năm đầu của cuộc đời, tuy nhiên tiên lượng của bệnh nhân XP phụ thuộc chủ yếu vào sự xuất hiện ung thư da di căn nội tạng, nguyên nhân chính dẫn đến tử vong ở các bệnh nhân XP³ Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận 12 trường hợp có tổn thương tiền ung thư (dày sừng ánh nắng) và 7/35 trường hợp (20%) đã có các tổn thương ung thư da tại thời điểm được chẩn đoán bệnh, trong đó có ung thư biểu mô tế bào đáy (6/7 bệnh nhân) và ung thư biểu mô vảy (1/7 bệnh nhân). Không có trường hợp melanoma nào được ghi nhận (Bảng 3, Bảng 4, Hình 1). Độ tuổi xuất hiện tổn thương BCC đầu tiên trong nghiên cứu này trung bình là 44 tuổi, già hơn khá nhiều so với độ tuổi xuất hiện ung thư da không hắc tố ở các bệnh nhân XP tại Mỹ. Theo Cleaver, các bệnh nhân bị XP tại Mỹ, tuổi trung bình xuất hiện tổn thương ung thư da không melanoma đầu tiên rất sớm (8 tuổi), sớm hơn 50 năm so với dân số chung và trẻ hơn so với độ tuổi trung bình của các bệnh nhân được chẩn đoán BCC tại Bệnh viện Da liễu Trung ương.¹⁶ Hầu hết các bệnh nhân BCC trong nghiên cứu của chúng tôi đều có các tổn thương da khác ở mức độ nhẹ, bệnh nhân chỉ đi khám khi quan sát thấy có sự xuất hiện của tổn thương nghi ngờ BCC đầu tiên. Số lượng tổn thương dày sừng ánh sáng (AK) nhiều nhất chúng tôi phát hiện được trên một bệnh nhân là 5 tổn thương (2/12 bệnh nhân), 3 tổn thương (1/6 bệnh nhân). Trong đó có một bệnh nhân vừa có nhiều tổn thương AK đồng thời với nhiều tổn thương BCC (Hình 1C). Có một trường hợp bị ung thư biểu mô tế bào vảy xuất hiện sớm, khi bệnh nhân mới 9 tuổi với tổn thương ở vùng mặt phát triển rất nhanh thành khối u sùi khổng lồ năm 16 tuổi, kết quả sinh thiết là SCC biệt hóa thấp. Sau 1 năm phát hiện, bệnh nhân đã tử vong

do ung thư di căn nội tạng (Bảng 4, Hình 1D). Lý do chính dẫn đến tiên lượng xấu là do bệnh nhân này cũng như đa số các bệnh nhân khác trong nghiên cứu của chúng tôi, sinh sống ở những vùng miền núi đặc biệt khó khăn (34/35 bệnh nhân, 97,14%), khả năng tiếp cận với các dịch vụ y tế rất hạn chế.

Có hai nhóm chính của XP là nhóm có sự rối loạn ở con đường TCR (bao gồm các đột biến gen XPA, XPB, XPD, XPF, XPG) và nhóm không rối loạn TCR (bao gồm XPC, XPE, XPV). Ở nhóm thứ nhất mặc dù có nguy cơ hình thành các tổn thương da và ung thư da trong giai đoạn sớm, tuy nhiên điều này cũng thúc đẩy bệnh nhân đi khám và điều trị dự phòng sớm, khi số lượng tổn thương da chưa nhiều. Trái lại, với nhóm thứ hai (không rối loạn gen TCR), sự hình thành các tổn thương da muộn hơn dẫn đến chẩn đoán và điều trị bệnh muộn, nên tiên lượng thường rất xấu. Tuy vậy, nhìn chung XP là bệnh lý di truyền có nguy cơ cao ung thư da với nhiều tổn thương và xuất hiện sớm.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, phần lớn các bệnh nhân được phát hiện một cách tình cờ khi đến khám tại Bệnh viện Da liễu Trung ương, hoặc qua khám tầm soát thành viên gia đình, chưa có ca bệnh nào được phát hiện và ghi nhận tại các cơ sở y tế tuyến dưới với rất nhiều lý do khác nhau. Vì vậy, việc tăng cường năng lực cho cán bộ y tế tuyến cơ sở cũng như tuyên truyền kiến thức về bệnh có ý nghĩa quan trọng trong việc phát hiện sớm và quản lý bệnh tốt hơn nhằm nâng cao chất lượng cuộc sống người bệnh và giảm tỷ lệ tử vong.

5. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu khảo sát, điều tra 35 bệnh nhân bị khô da sắc tố tại 11 tỉnh, thành, chúng tôi đã ghi nhận hơn 2/3 trường hợp, tập trung tại các tỉnh miền núi phía Bắc (Sơn La, Hòa Bình và Phú Thọ). Phần lớn các bệnh nhân đều có biểu hiện

lâm sàng đầu tiên trên da từ rất sớm với đầy đủ các triệu chứng điển hình. Có 20% bệnh nhân bị ung thư da không hắc tố, trong đó có một trường hợp xuất hiện ung thư biểu mô vảy lúc 9 tuổi và tử vong lúc 16 tuổi do di căn xa; 6 trường hợp bị ung thư biểu mô tế bào đáy được điều trị bằng phẫu thuật đạt kết quả tốt.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lehmann AR, McGibbon D, Stefanini M. Xeroderma pigmentosum. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6(1):70. doi:10.1186/1750-1172-6-70.
2. DiGiovanna JJ, Kraemer KH. Shining a Light on Xeroderma Pigmentosum. *J Invest Dermatol.* 2012;132(3, Part 2):785-796. doi:10.1038/jid.2011.426.
3. Bradford PT, Goldstein AM, Tamura D, et al. CANCER AND NEUROLOGIC DEGENERATION IN XERODERMA PIGMENTOSUM: LONG TERM FOLLOW-UP CHARACTERIZES THE ROLE OF DNA REPAIR. *J Med Genet.* 2011;48(3):168-176. doi:10.1136/jmg.2010.083022.
4. Sethi M, Lehmann AR, Fawcett H, et al. Patients with xeroderma pigmentosum complementation groups C, E and V do not have abnormal sunburn reactions. *Br J Dermatol.* 2013;169(6):1279-1287. doi:10.1111/bjd.12523.
5. Hirai Y, Kodama Y, Moriwaki SI, et al. Heterozygous individuals bearing a founder mutation in the XPA DNA repair gene comprise nearly 1% of the Japanese population. *Mutat Res.* 2006;601(1-2):171-178. doi:10.1016/j.mrfmmm.2006.06.010.
6. Kleijer WJ, Laugel V, Berneburg M, et al. Incidence of DNA repair deficiency disorders in western Europe: Xeroderma pigmentosum, Cockayne syndrome and trichothiodystrophy.



- DNA Repair. 2008;7(5):744-750. doi:10.1016/j.dnarep.2008.01.014.
7. Cleaver JE. Defective repair replication of DNA in xeroderma pigmentosum. 1968. DNA Repair. 2004;3(2):183-187.
8. Lehmann AR. DNA repair-deficient diseases, xeroderma pigmentosum, Cockayne syndrome and trichothiodystrophy. Biochimie. 2003;85(11):1101-1111. doi:10.1016/j.biochi.2003.09.010.
9. Fassihi H, Sethi M, Fawcett H, et al. Deep phenotyping of 89 xeroderma pigmentosum patients reveals unexpected heterogeneity dependent on the precise molecular defect. Proc Natl Acad Sci. 2016;113(9). doi:10.1073/pnas.1519444113.
10. Inui H, Oh KS, Nadem C, et al. Xeroderma Pigmentosum-Variant Patients from America, Europe, and Asia. J Invest Dermatol. 2008;128(8):2055-2068. doi:10.1038/jid.2008.48.
11. Zhao J, Chen S, Zhou H, et al. XPG rs17655 G>C polymorphism associated with cancer risk: evidence from 60 studies. Aging. 2018;10(5):1073-1088. doi:10.18632/aging.101448.
12. Lim R, Sethi M, Morley AMS. Ophthalmic Manifestations of Xeroderma Pigmentosum. Ophthalmology. 2017;124(11):1652-1661. doi:10.1016/j.ophtha.2017.04.031.
13. Hida T, Okura M, Kobayashi K, Yamashita T, Nishigori C, Uhara H. Xeroderma pigmentosum group D: Report of a novel combination of ERCC2 variations and its phenotype. J Dermatol. 2019;46(3):e81-e82. doi:10.1111/1346-8138.14596.
14. Sun Z, Zhang J, Guo Y, et al. Genotype-phenotype correlation of xeroderma pigmentosum in a Chinese Han population. Br J Dermatol. 2015;172(4):1096-1102. doi:10.1111/bjd.13429.
15. Zhang J, Cheng R, Yu X, Sun Z, Li M, Yao Z. Expansion of the genotypic and phenotypic spectrum of xeroderma pigmentosum in Chinese population. Photodermatol Photoimmunol Photomed. 2017;33(1):58-63. doi:10.1111/phpp.12283.
16. Kraemer KH, DiGiovanna JJ. Forty Years of Research on Xeroderma Pigmentosum at the US National Institutes of Health. Photochem Photobiol. 2015;91(2):452-459. doi:10.1111/php.12345.
17. Kraemer KH, Tamura D, Khan SG, DiGiovanna JJ. Burning issues in the diagnosis of xeroderma pigmentosum. Br J Dermatol. 2013;169(6):1176. doi:10.1111/bjd.12707.

SUMMARY

CLINICAL FEATURES IN XERODERMA PIGMENTOSUM PATIENTS AT NATIONAL HOSPITAL OF DERMATOLOGY AND VENERELOGY

Vu Duy Linh^{1*}, Nguyen Huu Sau^{2,3*}, Le Thi Mai², Dinh Huu Nghi^{2,3}, Ho Phuong Thuy²,
Le Thi Hoai Thu², Nguyen Mau Trang², Ha Anh Minh², Nguyen Thi Hue¹,
Nguyen Thi Ngoc Anh², Nguyen Thi Hanh³

A cross-sectional descriptive study was conducted on 35 xeroderma pigmentosum (XP) patients to investigate the clinical features and complication of skin cancer. The average age of all patients was 23.23 years old, of which 60% were male; 60% of patients had family members who also had XP. The mean age of disease onset was 2.88 ± 3.25 years old. The onset symptoms were all cutaneous lesions (100%) such as sunburn (42.86%), hyperpigmentation (freckles, lentiginos) (54.29%). Xerosis was the lesion with highest incidence (82.86%). Other skin manifestations such as sunburn, freckles, seborrheic keratosis, skin atrophy, poikiloderma, telangiectasia were found in over 60% of all patients. There were 7 patients (20%) with skin cancer including 6 cases of basal cell carcinoma (BCC) and 1 case of squamous cell carcinoma (SCC). The mean age at first appearance of BCC was $44 \pm 18,72$ years. BCC patients all received surgical treatment and had good outcome. The only case of SCC was a 16-year-old male patient with a giant tumor on the head, also the only case to have died from skin cancer).

Keywords: *Xeroderma pigmentosum, poikiloderma, skin cancer.*

1: Bach Mai Hospital

2: National Hospital of Dermatology and Venereology

3: Hanoi Medical University

*Correspondence: Vu Duy Linh, Nguyen Huu Sau

E-mail: linhvud.95@gmail.com