

HỘI CHỨNG LEOPARD

(Leopard syndrome)



1. ĐẠI CƯƠNG

Hội chứng Leopard (Leopard syndrome - LSyn) là một rối loạn rất hiếm gặp do đột biến gen, gây thương tổn ở da và nhiều cơ quan khác như tim, phổi, mắt, não, tai, sinh dục...

Năm 1936, lần đầu tiên Zeiler và Becker mô tả một trường hợp có nhiều dát, vết thâm ở da cùng với các dị dạng ở mặt, bộ phận sinh dục. Sau đó, Rosen mô tả các triệu chứng tương tự cùng thương tổn tim trong một gia đình có hai anh em cùng bị (năm 1942). Năm 1969, Gorlin tổng hợp các triệu chứng bệnh và đặt tên là hội chứng LEOPARD dựa trên các chữ đầu của các triệu chứng chính:

- **L**entigines: các vết tăng sắc tố.
- **E**lectrocardiographic abnormalities: bất thường điện tâm đồ.
- **O**cular hypertelorism: bất thường mắt.
- **P**ulmonary valve stenosis: hẹp phổi (động mạch phổi).
- **A**bnormal genitalia: bất thường bộ phận sinh dục.
- **R**etardation of growth: chậm phát triển.
- **D**eafness: điếc.

Ngoài ra hội chứng này cũng có một số tên khác như:

- Noonan syndrome with multiple lentigines.
- Multiple lentigines syndrome.
- Cardio - cutaneous syndrome.
- Moynahan syndrome.

2. CĂN NGUYÊN

Đây là một hội chứng di truyền trội do đột biến gen PTPN11 và RAF1. Trên 90% bệnh nhân bị LSyn có đột biến gen PTPN11. Ngoài ra đa số bệnh nhân bị hội chứng này có PTPN11 bình thường nhưng đột biến gen RAF1. Đa số bệnh nhân bị LSyn do truyền từ bố hoặc mẹ, trong khi một số khác do đột biến gen trong quá trình phát triển.

Cho đến nay người ta chưa biết chính xác tại sao đột biến các gen này gây ra rối loạn và thương tổn ở nhiều cơ quan, bộ phận trong cơ thể.

3. DỊCH TỄ

Bệnh rất hiếm gặp, cả hai giới đều có khả năng bị bệnh như nhau. Vì bệnh hiếm gặp, chẩn đoán khó, dễ nhầm nên không có số liệu chính xác về tỉ lệ bệnh. Tuy nhiên, cho tới nay chỉ có khoảng hơn 200 trường hợp bị hội chứng này được báo cáo trên toàn thế giới.

4. BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

Các thương tổn có thể xuất hiện sớm, năm đầu tiên của đứa trẻ, sau đó phát triển từ từ với nhiều biểu hiện khác nhau.

- Thương tổn da: vết dát sắc tố màu nâu hoặc đen với số lượng từ hàng chục đến hàng trăm, hàng ngàn. Kích thước thương tổn: 2 - 5 mm đường kính, tuy nhiên có một số dát màu cà phê sữa có kích thước lớn, từ 2 - 10 cm. Vị trí khu trú của dát sắc tố: chủ yếu tập trung ở lưng, bụng, ít khi xuất hiện ở cẳng chân.

Các thương tổn thường xuất hiện năm đầu tiên sau đẻ và tiến triển tăng lên, lan ra toàn thân trông giống như tàn nhang (freckle - like).

- Tim - Phổi: có thể có phì đại cơ tim, dày van 2 lá. Điện tâm đồ thay đổi: QT kéo dài, sóng P bất thường và rối loạn dẫn truyền. Hẹp động mạch chủ, động mạch phổi. Các rối loạn hệ thống tuần hoàn và hô hấp thường phối hợp với nhau gây ra các biểu hiện lâm sàng: mệt mỏi, khó thở, tức ngực, ngất.
- Bất thường ở khuôn mặt đầu: xương sọ bất thường, sụp mí mắt, tai vẹo, mặt hình tam giác với xương hàm dưới dị hình.



- Bộ phận sinh dục: lỗ niệu đạo bị lệch, dương vật teo nhỏ (micropenis), tinh hoàn không phát triển. Ở trẻ em gái: dây thì muộn, buồng trứng không phát triển.
- Hình thể: trẻ phát triển chậm nên nhẹ cân và thấp bé, không tương xứng với tuổi.
- Một số triệu chứng khác ít gặp: rụng lông tóc, ung thư hắc tố (melanomas), xương ức bất thường, chậm phát triển trí tuệ.



Hình 4.22. (1, 2) Bệnh nhân với nhiều vết tổn thương tăng sắc tố màu nâu (Nguồn: DermNet)

5. CHẨN ĐOÁN

- Chẩn đoán xác định:
 - + Dựa vào các triệu chứng lâm sàng: thương tổn đặc trưng ở da (nhiều dát thâm giống tàn nhang) xuất hiện ở đứa bé dưới 5 tuổi cùng với 2 triệu chứng khác như trình bày ở trên. Hoặc có 3 triệu chứng trên cùng với bố hoặc mẹ bị hội chứng Leopard.
 - + Xét nghiệm di truyền xác định gen đột biến.
- Chẩn đoán phân biệt:
 - + U xơ thần kinh (neurofibromatosis).

- + Hội chứng Peutz - Jagher.
- + Carney Complex.

6. ĐIỀU TRỊ

Không có phương pháp điều trị đặc hiệu.

Điều trị các triệu chứng: tim mạch, hô hấp khi có biểu hiện lâm sàng. Cần phối hợp các chuyên khoa.

Phát hiện sớm, điều trị kịp thời các biến chứng ở da đặc biệt là ung thư hắc tố (melanoma).

Có thể phẫu thuật chỉnh hình trong các trường hợp bị dị hình nặng ở mặt.