https://trungtamthuoc.com/

HỘI CHỨNG OLMSTED

(Olmsted syndrome)

1. ĐẠI CƯƠNG

Hội chứng Olmsted (Olmsted syndrome - OS) là một hội chứng rất hiếm gặp, do đột biến gen (TRVP3 và MBTPS2) gây bất thường ở da, lông, tóc, móng và khớp. Hội chứng này do H.C. Olmsted mô tả lần đầu tiên năm 1927 với các biểu hiện dày sừng ở lòng bàn tay, bàn chân (palmoplantar keratoderma) và các mảng thương tổn dày sừng quanh các hốc tự nhiên như mắt, miệng, mũi... (periorificial keratotic plaques). Hội chứng Olmsted thường xuất hiện lúc trẻ mới sinh và tiến triển âm thầm, kéo dài nhiều năm, có thể gây hậu quả trầm trọng.

2. DỊCH TỄ

Là hội chứng di truyền rất hiếm gặp. Cho tới nay có 75 trường hợp được báo cáo trên toàn thế giới.

Tỷ lệ lưu hành là dưới 1 phần 1 triệu với tỷ lệ nam/nữ tương đương.

3. BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

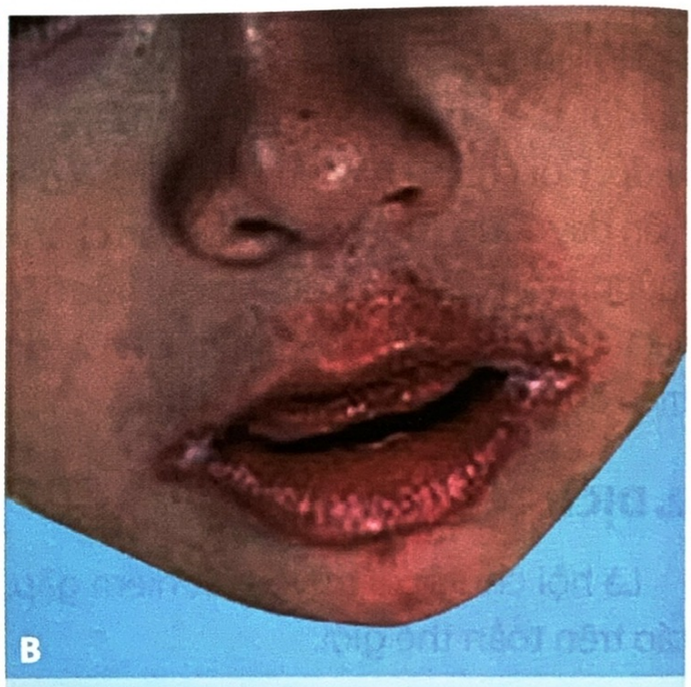
Các thương tổn thường xuất hiện ngay sau khi sinh hay trong những năm đầu đời.

- Dày sừng lòng bàn tay, bàn chân: các thương tổn có thể tạo thành các mảng dày, sần sùi, phát triển bất thường.
- Mảng sừng ở xung quanh hốc tự nhiên như miệng, mắt, mũi, hậu môn sinh dục...
- Có thể có dày sừng thành dải, từng đám quanh nang lông ở đùi, cẳng tay, khuỷu tay, đầu gối.

https://trungtamthuoc.com/

- Lông tóc móng bất thường: tóc lông vàng, thường rụng nhiều. Móng tay, móng chân loạn dưỡng hay dày, đục, thoái triển.
- Mắt: loạn dưỡng giác mạc, giảm thị lực.
- Niêm mạc: có các mảng dày sừng trắng ở niêm mạc miệng, lưỡi.
- Tăng tiết mồ hôi ở lòng bàn tay, bàn chân.
- Thương tổn khớp: hiện tượng dày sừng bất thường làm các khớp ở bàn, ngón tay, ngón chân khó cử động, bị co cứng, biến dạng, tàn tật, hoặc gây rụng ngón do "thắt" (giả Ainhum).

Hình 4.25A. Biểu hiện dày sừng bàn chân lan tỏa đối xứng



Hình 4.25B. Các mảng tăng sừng quanh miệng

(Nguồn: Megan Furniss, 2014, Journal of Investigative Dermatology)

4. TIẾN TRIỂN

- Bệnh tiến triển lâu dài có thể gây nhiễm trùng da, loạn dưỡng, tàn tật và có thể gây ung thư.
- Các tế bào sừng có thể tạo các vòng thắt tại các ngón tay, cổ tay, cổ chân gây hoại tử hay rụng các ngón (giống bệnh Ainhum).

https://trungtamthuoc.com/

5. CHẨN ĐOÁN

5.1. Chẩn đoán xác định

- Dựa vào biểu hiện lâm sàng: dày sừng đặc hiệu ở lòng bàn tay, bàn chân và hốc tự nhiên.
- Dựa vào các xét nghiệm:
  + Xét nghiệm di truyền xác định gen đột biến.
  + Có thể sinh thiết xác định hình ảnh mô bệnh học.

5.2. Chẩn đoán phân biệt

Cần chẩn đoán phân biệt với một số bệnh dày sừng:

- Bệnh Meleda (Mal de Medela): là bệnh di truyền lặn do đột biến gen GJB2, LOR.
- Hội chứng Vohwinkel: bệnh di truyền trội do đột biến gen beta 2 (GJB2).
- Hội chứng Clouston: hội chứng do di truyền trội (đột biến gen GJB6), thương tổn da, lông, tóc, móng và xương.
- Hội chứng Haim - Munk: là hội chứng giống với hội chứng Olmsted về biểu hiện lâm sàng nhưng do đột biến gen CTSC.

6. ĐIỀU TRỊ

Không có phương pháp điều trị đặc hiệu.

- Tại chỗ:
  + Dưỡng ẩm.
  + Bạt sừng.
  + Mỡ corticoid.
- Toàn thân: uống corticoid và vitamin A acid (chống chỉ định đối với trẻ em) có kết quả tốt trong một số trường hợp.