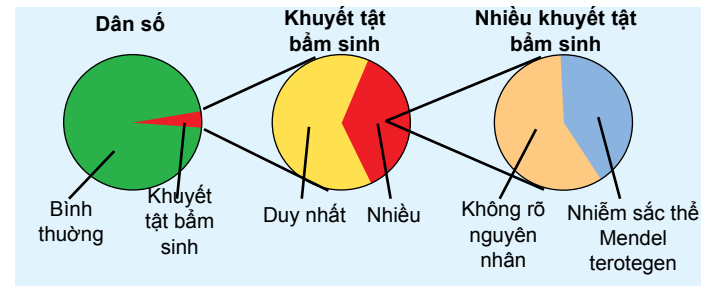


Chương 16 – Các hội chứng

Introduction.....418	Engel–Von Recklinghausen Disease	Morquio–Brailsford Syndrome
Evaluation.....420	Engelmann–Camurati Disease	Mucopolysaccharidosis
Conditions in Alphabetic Order.....422	Familial Dysautonomia	Multiple Synostosis Syndrome.....431
Achondroplasia422	Fanconi Syndrome	Nail–Patella Syndrome
Acrodysostosis	Fairbank Disease	Neurofibromatosis
Albers–Schönberg Syndrome	Femoral–Facial Syndrome	Niemann–Pick Disease
Amniotic Band Syndrome	Fetal Alcohol Syndrome	Nievergelt Syndrome
Amyoplasia	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	Oculodentodigital Dysplasia Syn.....432
Antley–Bixler Syndrome	Focal Fibrocartilaginous Dysplasia.....427	Ollier Disease
Arthrogyposist	Freeman–Sheldon Syndrome	Osteogenesis Imperfecta
Apert Syndrome.....423	Friedreich Ataxia	Osteopetrosis.....433
Beals I Syndrome	Gaucher Disease	Pfeiffer Syndrome
Beals II Syndrome	Goldenhar Syndrome	Poland Syndrome
Beckwith–Wiedemann Syndrome	Guillain–Barré Syndrome	Prader–Willi Syndrome
Brachydactyly	Hand–Foot–Uterus Syndrome	Proteus Syndrome
Brachyrachia	Hemophilia	Pseudoachondroplasia
Bruck Syndrome	Holt–Oram Syndrome	Prune Belly Syndrome
Caffey Disease	Homocystinuria	Pterygium Syndrome434
Camptomelic Dysplasia.....424	Hunter Syndrome	Pycnodysostosis
Carpenter Syndrome	Hurler Syndrome.....428	Rett Syndrome
Caudal Regression Syndrome	Hypochondroplasia	Riley–Day Syndrome
Chondroectodermal Dysplasia	Infantile Cortical Hyperostosis	Rubinstein–Taybi Syndrome
Cleft hand–foot	Klein–Waardenburg Syndrome	Sanfilippo Syndrome
Cleidocranial dysplasia	Klippel–Feil Syndrome	Silver–Russell Syndrome
Conradi Hünemann Syndrome	Klippel–Trenaunay–Weber Syndrome	Small–Patella Syndrome
Cornelia De Lange Syndrome	Kniest Dysplasia	Spondyloepimetaphyseal Dysplasia..435
Craniodiaphyseal Dysplasia	Kugelberg–Wielander Syndrome	Spondyloepiphyseal Dysplasia
Cranioepiphyseal Dysplasia.....425	Larsen Syndrome	Spondylometaphyseal Dysplasia
De Barsy Syndrome	Lemierre syndrome	Stickler Syndrome
Diastrophic Dysplasia	Lesch–Nyhan Syndrome.....429	Streeter Dysplasia
Down Syndrome	Marfan Syndrome	Taybi Syndrome
Dyggve–Melchior–Clausen Syndrome	McCune–Albright Syndrome	Thrombocytopenia–Absent Radius Syn.
Epiphyseal Dysplasia	Melnick–Needles Syndrome	Trichorhinophalangeal Syndrome
Dysplasia Epiphysealis Hemimelica	Melorheostosis	Turner Syndrome
Epiphyseal Dysplasia, Multiple	Mermaid Syndrome	VACTERL Association
Ehlers–Danlos Syndrome.....426	Metachondromatosis	Velocardiofacial Syndrome
Ellis–Van Creveld Syndrome	Metaphyseal Chondrodysplasias430	Whistling Face Syndrome
	Metaphyseal Dysplasia	Additional Reading436
	Möbius Syndrome	



A Dị tật bẩm sinh trong dân số Xác định vị trí của bất thường giúp phân biệt các hội chứng. Theo Aase (1990).



B Dị tật nhẹ và nặng Trong khi các đốt xương bàn khớp - metatarsus adductus (phải) là tật nhẹ, bất sản xương mác - fibular hemimelia (trái) là tật nặng.



C Các hội chứng có thể kèm chân khoèo Đây là vài trong số các hội chứng có thể phối hợp chân khoèo.

Chân khoèo có thể kèm

- Myelodysplasia
- Amyoplasia
- Distal arthrogryposis
- Diastrophic dwarfism
- Larsen syndrome
- Trisomy 9, 9p, 20p syndromes
- Camptomelic dysplasia
- Caudal regression syndrome
- Escobar syndrome
- Freeman-Sheldon syndrome

Tật thừa ngón có thể kèm

- Chondroectodermal dysplasia
- Oto-Palato-Digital syndrome
- Carpenter syndrome
- Grebe syndrome
- Trisomy-13 syndrome
- Rubinstein-Taybi syndrome
- Chondrodysplasia punctata
- Bloom syndrome



D Các hội chứng có thể kèm tật thừa ngón Đây là vài trong số các hội chứng có thể phối hợp tật thừa ngón.

Dẫn nhập - Introduction

Trong chương này, các hội chứng được liệt kê theo thứ tự ABC để dễ tra cứu. Các hội chứng có thể mang tính chất toàn thân hay khu trú. Các hội chứng được trình bày đan chéo nhau, theo những tên gọi thường dùng nhất. Chương này được đặt tên là *hội chứng* do chưa tìm được một thuật ngữ toàn diện hơn.

Mỗi vấn đề tổng quát của hệ cơ xương khớp chứa đựng hàng ngàn bệnh lý. Khi bộ gen của con người được tìm ra, kiến thức về các rối loạn ADN có thể tiếp tục được mở rộng. Mỗi nhóm bệnh lý kinh điển đang được mở rộng thành các phân nhóm mới.

Hầu hết các vấn đề chỉnh hình xảy ra dưới dạng các khuyết tật đơn độc ở trẻ vốn bình thường ở các phương diện khác. Việc chẩn đoán thường không khó. Khó khăn nằm ở chỗ có khả năng điều trị thành công hay không. Đối với các bệnh lý mang tính toàn thân, chẩn đoán thường khó khăn nhưng là bước đầu tiên, quan trọng nhất trước khi điều trị. Phần đầu của chương này bàn về phương pháp tiếp cận để xác định nguyên nhân.

Tỉ lệ - Prevalence

Khoảng 3% dân số có một dị tật bẩm sinh [A]. Hầu hết các khuyết tật xuất hiện đơn độc, và đa số là tật không nghiêm trọng [B]. Có những khuyết tật dễ nhận ra như bàn chân khoèo hoặc trật khớp háng bẩm sinh.

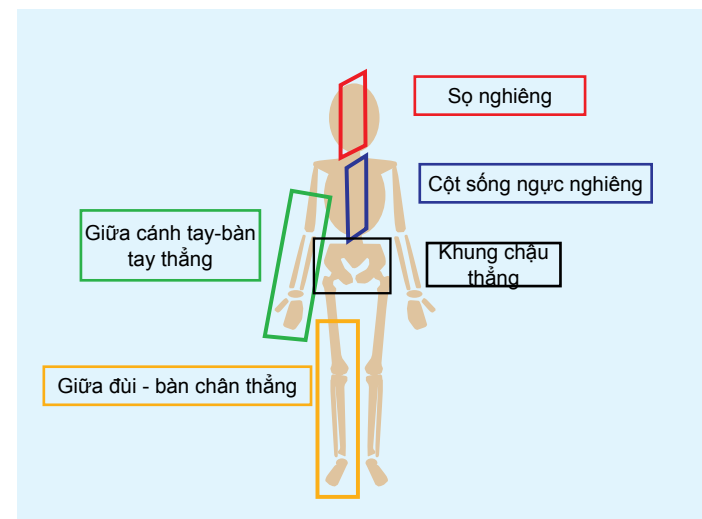
Trong số những bệnh lý nhiều khuyết tật, có nhiều bệnh di truyền theo cơ chế Mendel và do rối loạn nhiễm sắc thể hay một chất có hại cho phát triển phôi thai. Trong một số trường hợp, các khuyết tật không biểu hiện rõ lúc mới sinh nhưng sẽ rõ dần trong giai đoạn nhũ nhi hoặc trẻ nhỏ. Một nửa các trường hợp không tìm ra chẩn đoán.

Vai trò của chuyên khoa chấn thương chỉnh hình - Orthopedic Involvement

Chuyên khoa chỉnh hình có vai trò điều trị một số hội chứng.

Các dị tật cơ xương khớp Các dị tật có thể nổi trội như chân khoèo trong hội chứng bất sản cơ [C], dính ngón bẩm sinh trong hội chứng Apert, gổai vẹo ngoài trong hội chứng loạn sản sụn, thừa ngón trong loạn sản sụn-ngoại bì [D], hoặc vẹo cột sống trong hội chứng Marfan. Bệnh lý gốc có thể đã được nêu ra trước khi bệnh nhân đến khám chuyên khoa chỉnh hình. Trong một số trường hợp khác, bệnh lý gốc không được đề cập và bác sĩ chỉnh hình có nghĩa vụ tìm chẩn đoán, hoặc ít ra, nghĩ đến khả năng có một bệnh lý gốc nào đó. Bác sĩ chỉnh hình có thể khám lâm sàng, dùng một số phương pháp xét nghiệm và hình ảnh [E] để xác định bệnh lý gốc.

Chậm phát triển vận động - Delayed motor development Có thể là lý do đưa bệnh nhân đến khám chuyên khoa chỉnh hình. Thông thường các câu hỏi xoay quanh việc trẻ chậm biết đi. Trẻ 18 tháng tuổi mà vẫn chưa biết đi là điều đáng quan tâm.



E Các phép chụp X quang tầm soát khi nghĩ đến loạn sản bộ xương (skeletal dysplasia)

Hội chẩn - Specialist's opinion Tham khảo bác sĩ chuyên khoa khi hệ cơ xương khớp bất thường. Bác sĩ chỉnh hình sẽ giúp chẩn đoán và khuyên trẻ nên khám tiếp với một chuyên gia về hình thái hoặc gen.

Những triệu chứng gợi ý - Suspicious Features

Một số triệu chứng cho thấy đây không phải là một biến dạng hoặc một bệnh lý riêng lẻ, mà gợi ý đến một hội chứng. Khám sàng lọc giúp nhận ra các triệu chứng gợi ý này (Chương 2).

Bề ngoài không bình thường - Atypical appearance là nhận xét có tính chủ quan nhưng rất quan trọng [A]. Trẻ mắc hội chứng Apert hoặc Down có gương mặt rất đặc biệt. Một số hội chứng chỉ có bề ngoài không giống bình thường.

Chiều cao cơ thể bất thường - Altered stature So sánh chiều cao của bệnh nhân với bảng chiều cao chuẩn. Chú ý rằng tỷ lệ giữa các phần của cơ thể bình thường thay đổi theo quá trình tăng trưởng.

Thấp quá - Short stature Thường dưới 3rd percentile. So sánh chiều cao của bệnh nhân với chiều cao chuẩn. Thấy thuốc gia đình thường cho cha mẹ biết chiều cao và trọng lượng tiêu chuẩn. Cơ thể thấp và cân đối thường là biểu hiện của sự thiếu hụt hormone tăng trưởng.

Cao quá - Tall stature Rất ít gặp và chỉ trong một số bệnh lý, như hội chứng Marfan.

Tầm vóc không cân đối - Disproportionate stature Có thể do ngắn ở chi hoặc thân. Tầm vóc không cân đối là triệu chứng đặc trưng của nhóm bệnh loạn sản bộ xương và thường do bất thường gen. Chi ngắn và nhỏ ở các đoạn khác nhau [B]: phần gốc chi, gọi là rhizomicro-melia, phần giữa của chi, gọi là mesomicro-melia, hoặc phần ngọn chi gọi là acromicro-melia. Ghi nhận phần nào của cơ thể bị ngắn [C].

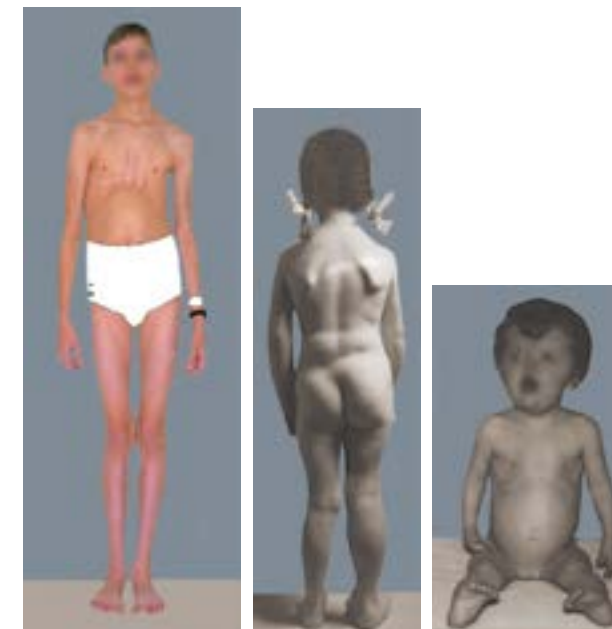
Mất đối xứng - Asymmetry trong quá trình tăng trưởng hoặc trong kích thước có thể dẫn đến tình trạng phì đại hoặc teo một bên cơ thể. Một chi hoặc một phần của chi có thể lớn hoặc nhỏ hơn bình thường.

Nhiều khuyết tật cùng hiện diện - Multiple defects tăng khả năng có một bệnh lý tiềm ẩn.

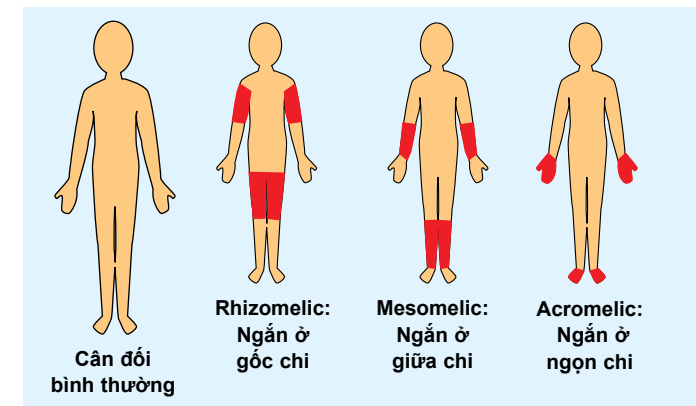
Chậm phát triển - Delayed maturation về vận động, trí tuệ, ngôn ngữ, hoặc mức độ hóa cốt khi khảo sát X quang, cũng là triệu chứng gợi ý.

Đáp ứng bất thường với điều trị - Atypical response to treatment là dấu hiệu muộn nhưng quan trọng, báo hiệu có bệnh lý tiềm ẩn. Xương chày sau gãy không lành có thể là một biểu hiện của bệnh u sợi thần kinh; vẹo cột sống không đáp ứng với áo nẹp có thể do hội chứng Marfan; trật khớp háng bẩm sinh nấn thối bại có thể do bệnh lý collagen.

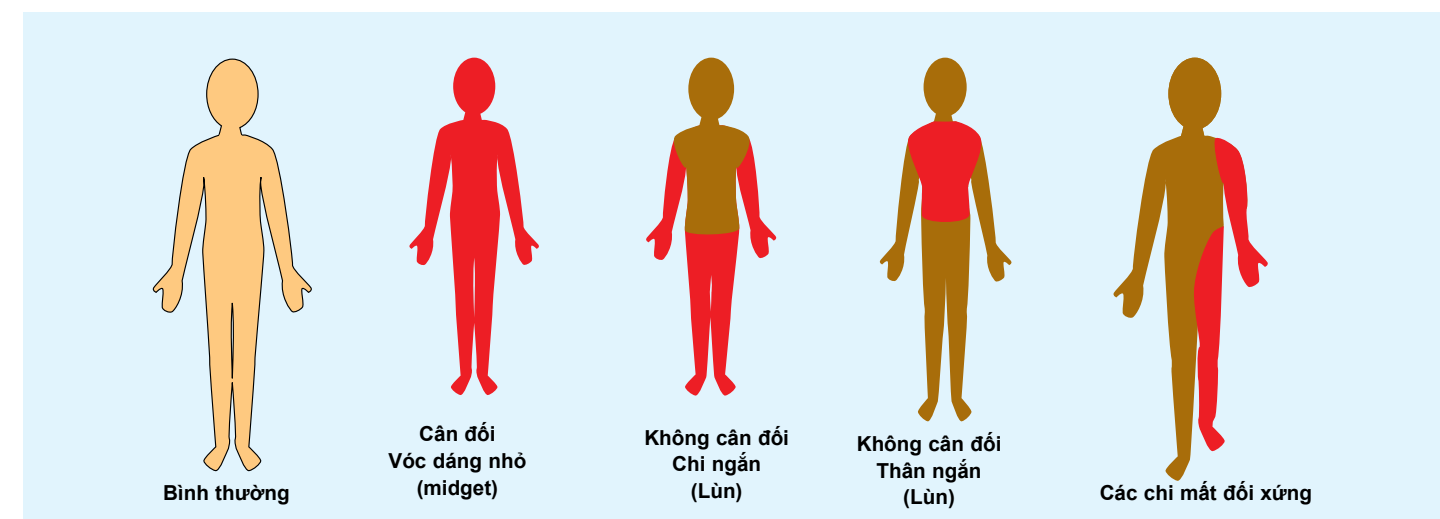
Các vấn đề cơ xương khác - Other musculoskeletal problems Ví dụ gãy xương, kèm những thay đổi về chất lượng của xương, như thiếu xương, hoặc có bất thường ở các đầu xương, là các dấu hiệu cần gửi khám chuyên khoa.



A Hình dáng đặc trưng Hội chứng Marfan, lipodosis, và hội chứng Apert có hình dáng đặc trưng.



B Danh pháp dành cho ngắn chi Ngắn ở phần gốc chi (đùi, cánh tay); ngắn ở phần giữa chi (cẳng chân, cẳng tay); và ngắn ở phần ngọn chi (bàn tay, bàn chân).



C Tỉ lệ phân bố cơ thể Xem phần cơ thể nào bất thường để giúp phân biệt các hội chứng.



A Hình dáng lâm sàng đặc biệt đi kèm với bệnh lý neurofibromatosis cho phép thiết lập chẩn đoán ở trẻ này.

Lượng giá - Evaluation

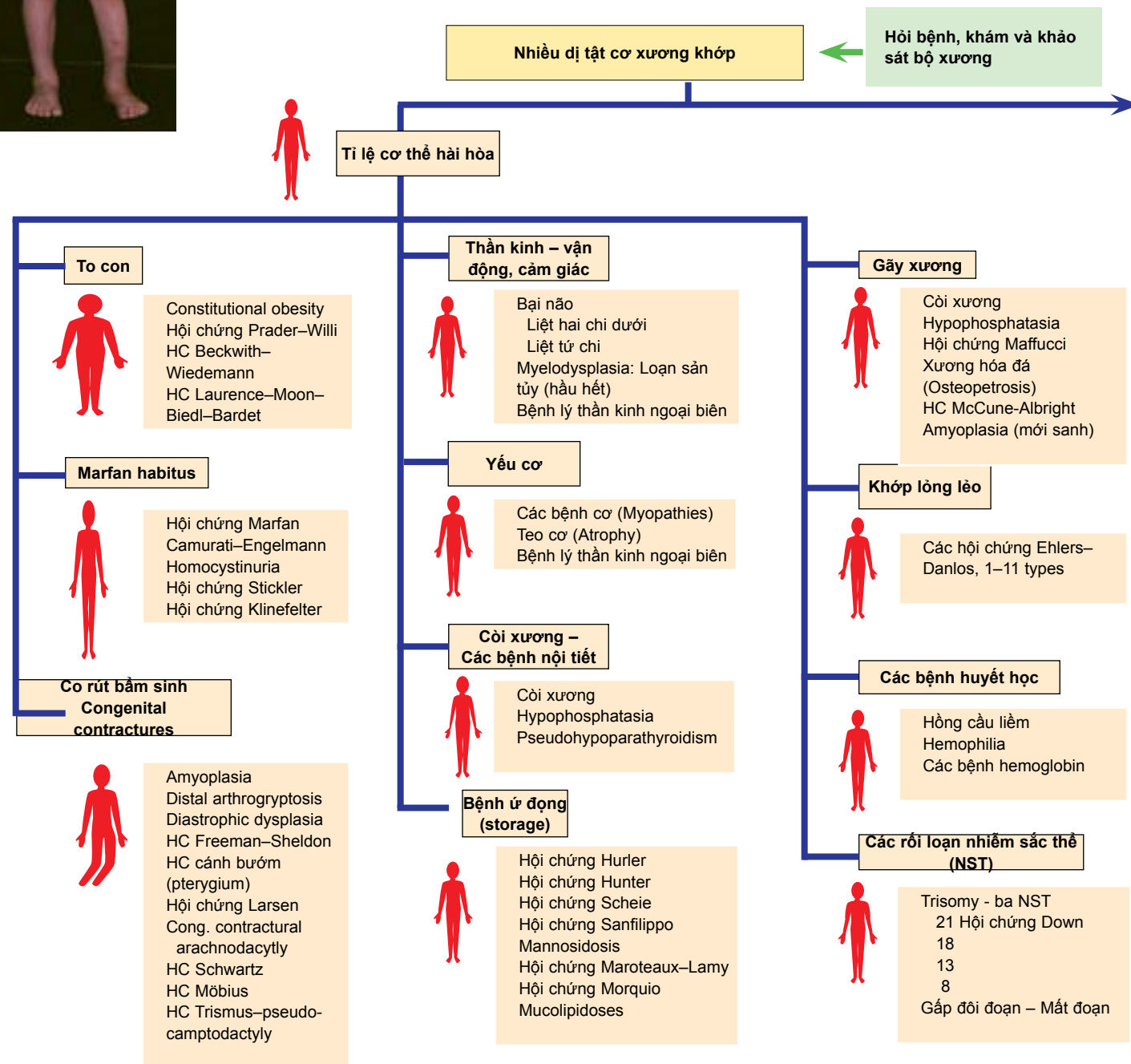
Chẩn đoán sớm, chính xác là điều quan trọng để tiên lượng, đưa ra hướng xử trí thích hợp, và tư vấn di truyền cho gia đình. Không dễ chẩn đoán phân biệt do có hàng ngàn bệnh lý khác nhau, biểu hiện đa dạng, và sẽ có các biến đổi khi bé lớn lên.

Các cách chẩn đoán - Diagnostic Approaches

Có nhiều cách chẩn đoán.

Dựa vào các dạng lâm sàng - Clinical Pattern Recognition

Cách chẩn đoán tốt nhất là dựa vào các đặc điểm lâm sàng [A] rồi xác nhận bằng xét nghiệm hoặc hình ảnh học. Phương pháp này đòi hỏi thầy thuốc phải giàu kinh nghiệm nhưng là phương pháp chẩn đoán hiệu quả nhất.



Đưa vào nhóm bệnh lý, rồi ráp chi tiết - Grouping, Then Detailing

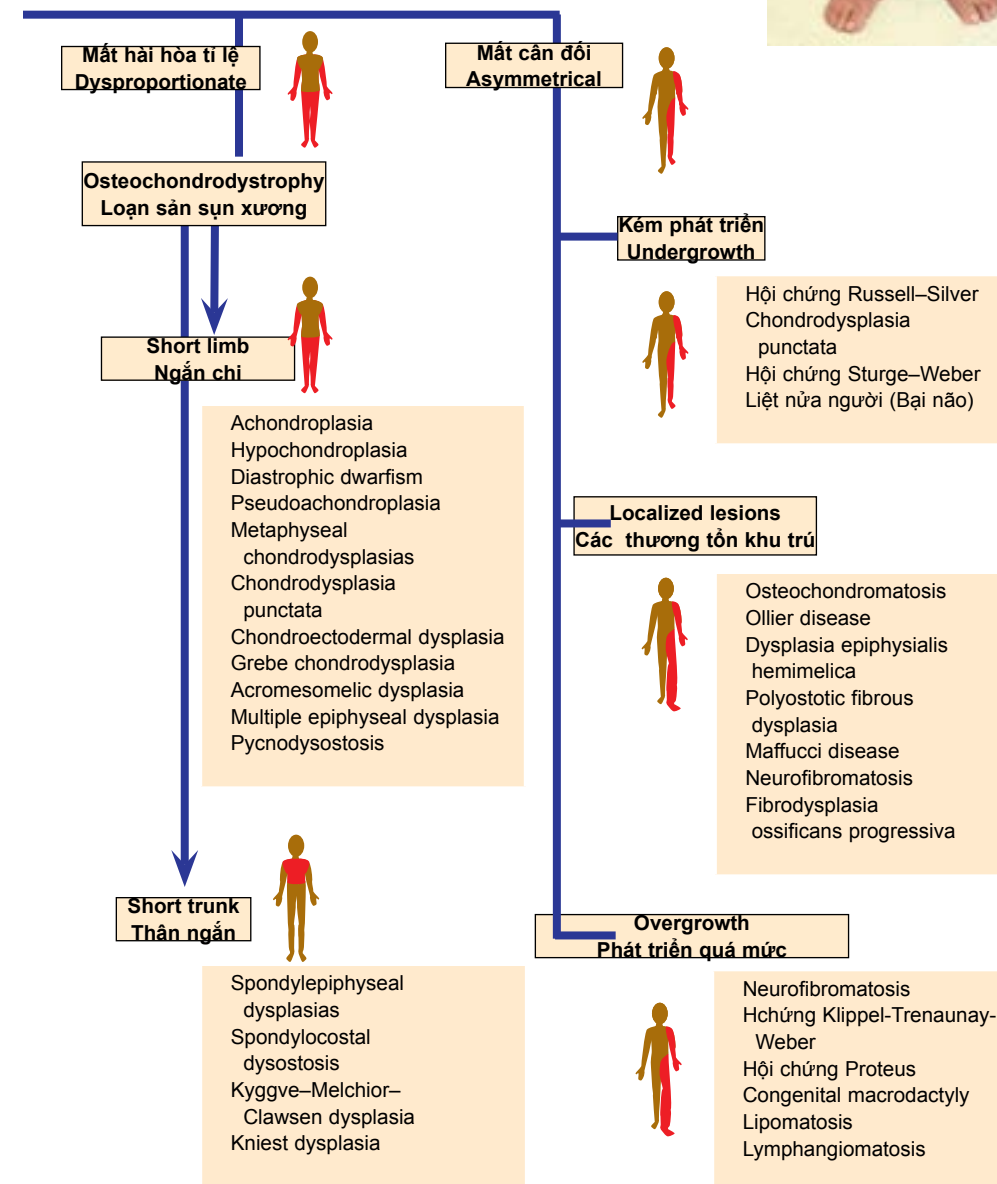
Dựa trên cơ sở hình ảnh hoặc tài liệu mô tả, cố gắng ráp các đặc điểm của bệnh nhân với những đặc điểm được mô tả trong cơ sở hình ảnh hoặc tài liệu mô tả. Cách chẩn đoán này đòi hỏi phải xếp bệnh nhân vào từng nhóm bệnh lý để thu hẹp phạm vi tìm kiếm chẩn đoán [A].

Dựa vào sơ đồ - Flowchart

Cách chẩn đoán này dựa vào sơ đồ nhiều bước [B]. Mặc dù có những hạn chế, sơ đồ cung cấp một khung sườn có thể chứa gần hết các bệnh lý quan trọng. Sơ đồ này dựa vào các đặc điểm lâm sàng quan trọng mà một bác sĩ chỉnh hình có thể nhận diện. Các sơ đồ khác dựa vào các đặc điểm X quang, nguyên nhân hoặc các đặc điểm không thuộc về hệ cơ xương khớp.



A Hội chứng Morquio Lùn cân xứng và X quang đặc trưng thường giúp chẩn đoán hội chứng Morquio.



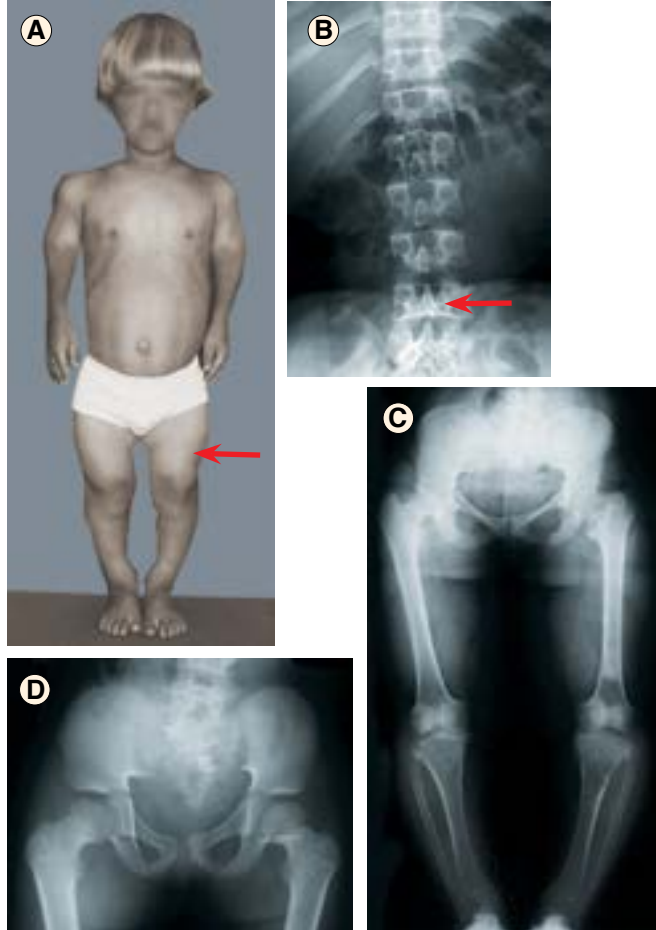
B Sơ đồ phân loại Phân loại đơn giản này dựa vào các dáng vẻ dễ nhận ra, giúp chẩn đoán và phân loại vấn đề.

Achondroplasia (ACH)

Đây là loại loạn sản bộ xương không gây tử vong và phổ biến nhất. Có sự đột biến thụ thể 3 của yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi (FGFR 3) trên nhiễm sắc thể 4p16.3. Di truyền kiểu trội hoàn toàn với nhiễm sắc thể thường. Hơn 80% các trường hợp là đột biến tự phát mới. Rối loạn cốt hóa nội sụn nhưng không rối loạn cốt hóa màng xương. Trẻ có đầu to, hẹp lỗ chẩm lớn, “xương chậu dạng nút chai rượu sâm banh”, sụn ở cổ khớp háng bị khít hẹp, xương đòn dài và vai rộng, xương mác dài với cổ chân và đầu gối vẹo trong, cuống sống ngắn kèm hẹp ống sống, ngón chi nổi bật ở xương cánh tay và xương đùi, thiếu sản tầng giữa mặt, bàn tay dạng chiếc đinh ba, gù cột sống đoạn ngực-thắt lưng, co rút khớp (trong đó, có khớp háng gây tật uốn cột sống thắt lưng), hành xương dạng “chữ V”. Chẩn đoán nhờ siêu âm trước khi sinh hoặc kiểm tra di truyền của cha mẹ có nguy cơ. Giai đoạn nữ nhi thường giảm trương lực cơ. Hẹp lỗ chẩm lớn có thể chèn ép thân não và cần phẫu thuật giải ép. Gù ngực-thắt lưng có thể cần phẫu thuật hàn khớp các đốt sống. Hẹp ống sống thắt lưng có thể cần phẫu thuật giải ép. Gối cong chữ O, thường điều trị bằng đục xương sửa trục.

Các hình bên dưới Cánh tay ngắn, đùi ngắn, thân mình dài bình thường [A], hẹp ống sống thắt lưng [B], chân cong chữ O kèm xương mác kéo dài [C], xương cánh chậu vuông, mái ở cổ nằm ngang [D].

1996 Molecular genetic basis of the human chondrodysplasias. Horton WA. Endocrinol Metab Clin N Am 25:683

**Acrodysostosis**

Di truyền kiểu trội không hoàn toàn với nhiễm sắc thể thường. Khuôn mặt bất thường với mũi thiếu sản và hàm nhỏ. Chậm phát triển tâm thần. Ngắn các xương ống ở bàn tay và bàn chân. Tuổi xương phát triển sớm so với năm sinh của trẻ. Vẹo cột sống, hẹp ống sống. Phần đầu xương có hình nón, dạng chấm (stippling) và hồi phục tự nhiên sau 1 tuổi.

1991 Acrodysostosis in two generations: an autosomal dominant syndrome. Hernandez RM, Miranda A, Kofman-Alfaro S. Clin Genet 39:376

Hội chứng Albers-Schönberg

Xem Bệnh xương hóa đá (osteopetrosis).

Hội chứng vòng băng ối - Amniotic Band Syndrome

Còn được gọi là hội chứng Streeter. Không di truyền theo Mendel. Chi thoát vị qua màng ối vỡ dẫn đến siết, tắc mạch và hoại tử. Áp lực trên phôi trong bốn tuần đầu tiên tạo ra các khuyết tật ở thành của cơ thể và nội tạng. Thường gặp cắt ngang ở cuối chi, gây cắt cụt bẩm sinh.

1994 Congenital constriction band syndrome: a seventy-year experience. Foulkes GD, K Rienker. JPO 14:242

**Amyoplasia**

Mô sợi và mô mỡ thay thế mô cơ. Còn được gọi là cứng các khớp ngoại biên hoặc “cổ điển”. Có thể có cứng nhiều khớp bẩm sinh, bao gồm vai xoay trong, khuỷu duỗi, cổ tay gập, khớp háng trật, gối duỗi, chân khoèo. Mất nếp nhăn da với các vùng da lõm trên các khớp lớn. Bệnh chỉ giới hạn ở hệ thống cơ xương khớp. Bệnh xuất hiện đơn lẻ, chỉ số IQ bình thường. Tỷ lệ phần trăm ảnh hưởng tất cả các chi là 60%, chi dưới 25%, chi trên 15%.

1983 Amyoplasia: a common, sporadic condition with congenital contractures. Hall JB, Reed SD, Dricoll EP. Am J Med Genet 15:571

**Antley-Bixler Syndrome**

Do đột biến nhiễm sắc thể tại vị trí 7q11.2. Đầu hình thang do dính khớp trán đỉnh và khớp lamda, thiếu sản tầng giữa mặt, dính xương cánh tay với xương quay, co cứng các khớp, tật cong ngón tay, xương đùi cong và gãy, dị tật niệu sinh dục và tim. Hạn chế giãn nở lồng ngực và tắc nghẽn đường hô hấp trên có thể gây hạn chế tuổi thọ.

1996 Antley-Bixler syndrome: a disorder characterized by congenital synostosis of the elbow joint and the cranial suture. Kitoh H, et al. JPO 16:243

Cứng các khớp bẩm sinh - Arthrogyposis

Còn được gọi là cứng đa khớp bẩm sinh, loại cổ điển. Là một tập hợp các rối loạn đa dạng với đặc điểm chung là co rút đa khớp bẩm sinh. Xảy ra ở 1/3000 ca sinh. Mất vận động của thai nhi ở những thời điểm quan trọng trong quá trình phát triển gây ra những bất thường của thần kinh, cơ hoặc các mô liên kết. Mất vận động do bệnh của mẹ, chèn ép trong tử cung hoặc tổn thương mạch máu. Khoảng một nửa được xếp loại là amyoplasia - dạng cổ điển.

**Apert Syndrome**

Do đột biến nhiễm sắc thể ở vị trí 10q26. Về mặt đặc biệt, rất dễ nhận ra. Chậm phát triển tinh thần. Dính ngón gây ra hình ảnh “găng tay tách ngón cái và chung 4 ngón” ở bàn tay và “vỏ” ở bàn chân. Dính các khớp xương ở sọ gây đầu nhọn. Dính các đốt sống cổ, hờ hàm ếch, giảm sản giữa mặt. Điều trị phẫu thuật tách dính các ngón và cắt xương sọ.

Hình bên dưới Các đặc trưng bao gồm tật đầu nhọn [A], dính xương các ngón tay [B], và dính ngón của cả hai bàn tay và bàn chân [C].

1906 De l'acrocephalosyndactyly. Apert E. Bull Soc Med Hóp Paris 23:1310

**Beals I Syndrome**

Còn gọi là loạn sản tai-xương. Di truyền kiểu trội, nhiễm sắc thể thường. Xuất hiện ở cả hai phái. Tầm vóc cơ thể nhỏ, bất thường về tai, loạn sản khớp quay-chòm con, và loạn sản khớp háng.

1967 Auriculo-osteodysplasia, a syndrome of multiple osseous dysplasia, ear anomaly, and short stature. Beals RK. JBJS 49A:1541

Beals II Syndrome

Còn gọi là co cứng ngón bẩm sinh dạng chân nhện. Tương tự hội chứng Marfan, đột biến ở gen fibrillin 2. Vành tai rúm rỏ, thủy tinh thể lệch chỗ, ngực ức gù, bệnh tim bẩm sinh. Tương tự hội chứng Marfan, nhưng có ảnh hưởng nội tạng. Hiện diện ở cả hai giới, co rút nhiều khớp, các xương dài và mảnh, thiếu xương và gù vẹo cột sống.

1971 Delineation of another heritable disorder of connective tissue. Beals RK, Hecht F. JBJS 53A:987

Beckwith-Wiedemann Syndrome

Di truyền kiểu trội, nhiễm sắc thể thường. Đột biến trong gen 1C ức chế kinase dependent-cyclin, các thụ cảm nhân liên kết trên protein miền 1 (NSD1), gen H19, và gen giải mã 1 - KCNQ1 có liên quan với hội chứng này. Tăng trưởng quá mức, bao gồm phì đại chi và nội tạng to. Có thể phát sinh các khối u, bao gồm u Wilms, u nguyên bào gan, ung thư biểu mô tuyến thượng thận. Dị dạng rốn, lười to, phì đại các chi và nội tạng, tăng nguy cơ ung thư (đặc biệt là trong ổ bụng). Đa hồng cầu, hạ đường huyết, tiền căn đa ối và sinh non.

1964 Hyperplastic fetus visceromegaly with macroglasia, omphalocele, cytomegaly or adrenal fetal cortex, postnatal somatic gigantism and other abnormalities: Newly recognized syndrome. Beckwith, et al. Proc Am Pediatr Soc, Seattle.

Tật ngón ngắn - Brachydactyly

Nhiều đột biến, được xác định với các nhóm và phân nhóm khác nhau. Phân loại thành các nhóm A-E, mỗi nhóm được chia thành các phân nhóm. Là hội chứng di truyền theo luật Mendel được mô tả đầu tiên. Đóng sụn tăng trưởng sớm. Tầm vóc cơ thể nhỏ. Có thể điều trị bằng kéo dài ngón.

1903 Hereditary and sexual influence in meristic variation: a study of digital malformations in man. Farabee WC. Harvard Univ. Press 1903

**Cột sống ngắn - Brachyrachia**

“Cột sống ngắn” với các đốt sống bất thường và tật gù vẹo cột sống. Loạn sản đầu trên xương đùi dẫn đến tật khớp khớp háng. Biểu hiện lâm sàng tương tự hội chứng Morquio.

1933 Morquio's disease. Brown DO. Med. J. Aust. 1: 598-600, 1933

Bruck Syndrome

Còn gọi là tạo xương bất toàn kèm theo co cứng các khớp. Bất thường thanh nối ngang type I collagen telopeptide do thiếu lysyl hydroxylase. Co rút nhiều khớp giống bệnh cứng đa khớp bẩm sinh. Gãy xương giống tạo xương bất toàn. Cứng mạc và răng bình thường, mộng thịt ở mắt, vẹo cột sống, chân khoèo.

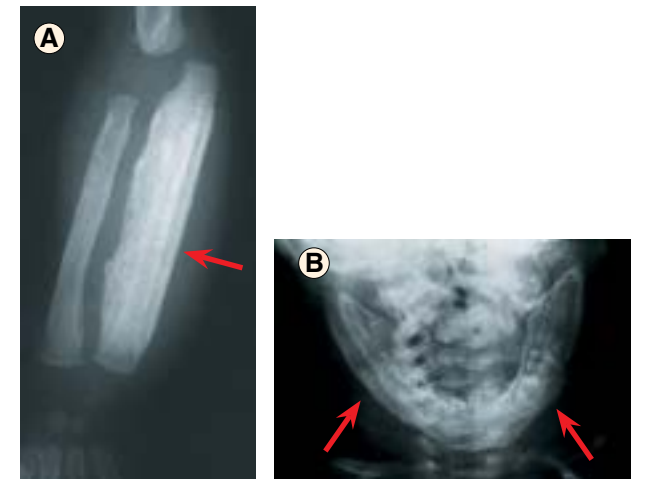
1897 Über eine seltene Form von Erkrankung der Knochen und Gelenke. Bruck A. Dtsch Med Wsch. 23:152-155

Bệnh Caffey - Caffey Disease

Còn được gọi là dày vỏ xương nhũ nhi. Ở vị trí nhiễm sắc thể 17q21.31 - Q22, mã hóa chuỗi 1 loại alpha 1 collagen. Tuy nhiên, không có các đặc trưng của tạo xương bất toàn. Ban đầu là giai đoạn viêm cấp tính, rồi đến chứng dày xương với lắng đọng ở màng ngoài xương của thân của các xương dài và xương hàm dưới. Tình trạng này có thể khỏi tự nhiên nhưng có thể tái phát sau 2 tuổi.

Các hình bên dưới Ghi nhận tình trạng tăng tạo xương rộng rãi điển hình [A] và tổn thương đặc trưng của xương hàm dưới [B].

1945 Infantile cortical hyperostosis, preliminary report on new syndrome. Caffey J, Silverman W. Am J Roentgen 54:1-16



Loạn sản chi cong - Camptomelic Dysplasia

Nhiễm sắc thể 17 đảo ngược với thiếu hụt ở tế bào đơn bội của SOX 9. “Chi cong” đặc trưng bởi cong xương dài, đặc biệt ở xương chày, kèm lõm da. Loạn sản thành ngực: xương vai thiếu sản, xương sườn mảnh dẻ hoặc không có xương sườn, giảm khoáng hóa xương ức và bệnh tim bẩm sinh. Thường tử vong ở tuổi nhũ nhi do suy hô hấp. Chân khoẻ, trật khớp háng. Hở hàm ếch, tật hàm nhỏ, mặt dẹt. Đảo ngược giới tính.

1971 Le syndrome campomelique. Maroteaux P et al. Presse Med. 22: 1157-1162

Hội chứng Carpenter - Carpenter Syndrome

Còn gọi là tật đầu hình tháp đỉnh đa ngón II. Các khớp ở sọ dính nhau tạo ra “đầu nhọn.” Phẫu thuật cắt bỏ hoặc tách các ngón dính phía ngón cái. Thiếu năng trí tuệ ở các mức độ khác nhau. Bất thường ở mắt và tai.

1901 Carpenter, G: Two sisters showing malformation of the skull and other congenital abnormalities. Rep Soc Study Dis Child (London)1:110

Hội chứng thoái triển đoạn cuối cột sống - Caudal Regression Syndrome

Còn gọi là hội chứng năng tiên cá. Bất sản xương cùng kết hợp với các kiểu dị tật chi dưới, tổn thương thần kinh, co rút chi dưới, trật khớp háng, mất vũng cột sống.



1991 Caudal regression: a review of seven cases, including the mermaid syndrome. Guidera KJ, et al. Pediatr Orthop 11:743

Loạn sản sụn-ngoại bì - Chondroectodermal Dysplasia

Còn gọi là hội chứng Ellis-Van Creveld. Do một đột biến trong gen Ellis-van Creveld trên nhiễm sắc thể 4p16. Người lùn, chi nhỏ, cơ quan niệu-đục nam bất thường và chậm phát triển tâm thần. Các triệu chứng khác bao gồm thừa ngón phía ngón 5, vẹo gối chữ X, loạn sản móng và răng, dị tật tim. Phả hệ lớn nhất ở nhóm người Amish, phía đông Pennsylvania.

1888 Ueber einen Fall von hereditaeren Polydaktylie mit Anomalien der Zaehne. Thomas. Disc Mschr Zaehneilkd 6:407

1940 A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia, and congenital morbus cordis: Report of three cases. Ellis RBW, Van Creveld S. Arch Dis Child 15:65

Tật chẻ bàn tay, bàn chân - Cleft Hand-Foot

Chia thành năm nhóm dựa theo vị trí gen: loại 1 ở 7q21, loại 2 ở Xq26, loại 3 ở 10q24, loại 4 gây ra bởi đột biến gen TP63 ở 3q27, và loại 5 ở 2q31. Cách thể hiện kiểu hình khác nhau. Đặc điểm bao gồm thiếu ngón, tật 1 ngón, biến dạng kiểu “càng tôm hùm”. Sự vắng mặt của các ngón trung tâm cho thấy đây là một dị dạng trong quá trình thành lập chứ không phải là một biến dạng. Chức năng bàn tay vẫn tốt. Điều trị biến dạng ở bàn chân để trẻ có thể mang giày.



1997 Cleft-foot closure: a simplified technique and review of the literature. Wood VE, Peppers TA, Shook J. JPO 17:501

Loạn sản xương đòn-hộp sọ - Cleidocranial Dysplasia

Đột biến liên quan đến yếu tố phiên mã gen 2 (RUNX2). Khuyết tật ở đường giữa:gồm thiếu sản xương đòn và tăng tầm vận động quá mức của khớp vai, loạn sản vòm sọ và răng, cổ xương đùi khớp, toác khớp mu, trượt đốt sống.



1968 The classic: on hereditary cleido-cranial dysostosis (transl.). Bick EM. CO 58:5

Conradi-Hünermann Syndrome

Di truyền kiểu trội trên nhiễm sắc thể thường và di truyền theo kiểu lặn trên nhiễm sắc thể X. Kiểu lặn trên nhiễm sắc thể X gây ra bởi đột biến ở gen mã hóa (8)-delta (7) sterol isomerase protein emopamil nằm trên Xp11.23-p11.22. Đặc trưng bởi vôi hóa lõm đốm của khí quản, lồng ngực, cột sống, xương chậu, mòm quạ và ổ khớp xương vai, thường tự khỏi sau 1 tuổi. Bệnh da: da vẩy cá và da “vò cam”. Bệnh mắt: đục thủy tinh thể, rung giật nhãn cầu, và tăng nhãn áp. Tật chi ngắn và nhỏ ở xương cánh tay, xương đùi, bất thường về sinh hóa: thiếu plasmalogens ở hồng cầu và tích tụ acid phytanic. Tiên lượng kém: 50% trẻ sống được đến 6 tuổi. Phân biệt các nhóm chi ngắn và nhỏ dựa theo đột biến ở gen PEX7 (mã hóa các loại peroxisomal 2 với mục tiêu đánh dấu thụ thể).

1914 Vorzeitiges Auftreten von Kochen und eigenartigen Verkalkungskernen bei Chondrodystrophia fötalis hypoplastica, Histologische und Röntgenuntersuchungen. Conradi E. J Kinderheilk 80:86

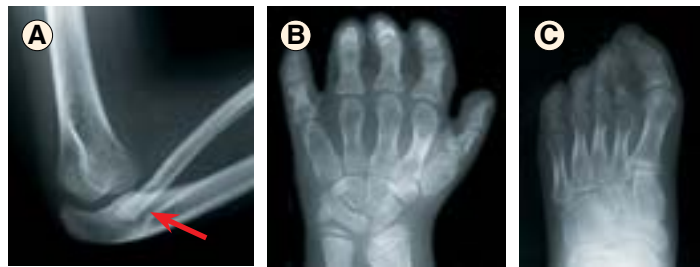
1931 Chondrodystrophia calcificans congenita als abortive form der chondrodystrophie. Hünermann C. Z Kinderheilkd 51:1

Cornelia De Lange Syndrome

Di truyền kiểu trội trên nhiễm sắc thể thường do đột biến tại NIPBL, gen của người tương tự Drosophila melanogaster nipped-B tại 5p13. Có vẻ mặt đặc trưng, bao gồm lông mày giao nhau, miệng hình liềm hoặc “cá chép”, mũi hếch. Chậm phát triển tâm thần và thể chất. Chi nhỏ, loạn sản xương trụ, ngón cái mọc ở trên cao, vẹo ngón út, nếp gấp duy nhất ở gan tay và trật chòm quay.

Hình bên dưới Loạn sản khuỷu kèm trật chòm quay [A], các xương đốt ngón ngắn, rộng ở bàn tay [B] và bàn chân [C].

1933 Sur un type nouveau de dé-génération (typus Amstelodamensis). De Lange C. Arch Med Infant 36:713 1982 Cornelia de Lange’s syndrome. A review article (with emphasis on orthopedic significance). Joubin J, Pettrone CF, Pettrone FA. CO 171:180



Loạn sản hộp sọ-thân xương dài - Craniodiaphyseal Dysplasia

Có thể hiện diện ở hai giới, bẩm sinh, chậm phát triển tâm thần. Dày sọ mặt và thân xương dài tạo vẻ mặt như sư tử, tắc nghẽn đường hô hấp trên do giảm sản tầng giữa mặt, biếng ăn, xương sườn và xương đòn rộng.

1927 Leontiasis Ossea. Porto Alegre (Brazil) De Souza O. Faculdade de Med Rev Dos Cursos 13:47

Loạn sản sọ mặt-hành xương - Craniometaphyseal Dysplasia

Di truyền kiểu lặn hoặc trội. Dày sọ mặt và hành xương tạo ra vẻ mặt sư tử, liệt thần kinh mặt, biến dạng ở xương dài kiểu bình thót cổ Erlenmeyer. Di truyền kiểu trội trên nhiễm sắc thể thường gây ra bởi các đột biến gen người tương tự gen cứng khớp tiến triển của loài chuột ở 5p14 -15. Cũng có di truyền kiểu lặn trên nhiễm sắc thể thường 6q21 -22.

1954 Metaphyseal dysplasia, epiphyseal dysplasia, diaphyseal dysplasia, and related conditions. I. Familial metaphyseal dysplasia and craniometaphyseal dysplasia: their relation to leontiasis ossea and osteopetrosis: disorders of ‘bone remodeling’. Jackson WPU, Albright F, et al. Arch Intern Med 94:871

De Barys Syndrome

Được xem là một hội chứng già trước tuổi do gương mặt đặc trưng. Tán phát. Các đặc điểm bao gồm trật hoặc bán trật nhiều khớp (trong đó có khớp háng), vẹo cột sống, tật xương sên thẳng đứng bẩm sinh. Da chùng và trong suốt, đục thủy tinh thể, chậm phát triển tâm thần-vận động.

1968 Dwarfism, oligophrenia and degeneration of the elastic tissue in skin and cornea. A new syndrome? De Barys, AM, Moens E, Dierckx L, Helv. Paediat. Acta 23: 305-313

1994 Orthopaedic manifestations in De Barys syndrome. Stanton RP; Rao N, Scott CI Jr. JPO 14:60

Diastrophic Dysplasia

Đột biến ở gia đình mang gen vận chuyên chất tan 26 (vận chuyên sulfate), gen thứ 2 (SLC26A2) ở nhiễm sắc thể 5q32 - q33.1. Bàn chân khoẻ, vẹo cột sống ngực-thắt lưng, co cứng các khớp, ngắn xương đốt bàn của ngón tay cái tạo biến dạng “number one”. Vôi hóa loa tai tạo “tai hoa cải”, hở hàm ếch, tật hàm nhỏ, tắc đường hô hấp. Chòm xương đùi dẹt và có hình như lạc đà hai bướu, gây thoái hóa khớp háng sớm.

1960 Le nanisme diastrophique. Lamy M, Maroteaux P. Presse Med 68:1977

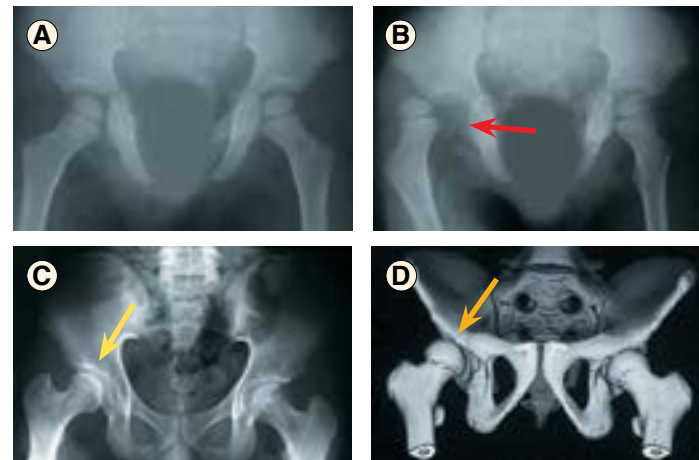
Down Syndrome

Thường gặp, trisomy -21. Tần suất có liên quan đến tuổi của người mẹ. Chậm phát triển về thể chất, trí tuệ và ngôn ngữ. Gương mặt điển hình, lòng bàn tay có nếp như bàn tay khi, bàn tay vuông vức, ngón tay ngắn, xương cánh chậu rộng, chi số ở cổ thấp, bàn chân bẹt, khớp háng mất vũng, mất vũng xương bánh chè, và mất vũng cột sống cổ C1-C2. Bệnh tim, bệnh đường tiêu hóa, mất thính lực, bệnh bạch cầu cấp.

Các hình bên dưới Trẻ với hội chứng Down và trật khớp háng thường xuyên, có xương cánh chậu phẳng, chi số ở cổ thấp, khớp háng được nắn đồng tâm [A]. Khi gây mê, gập và khép gây trật khớp háng [B]. Trẻ thanh thiếu niên với hội chứng Down, loạn sản khớp háng có đau, X quang khung chậu thẳng cho thấy chòm xương đùi nhỏ và ổ cối loạn sản, dẫn đến diện tích chịu lực giảm [C]. Kết quả chụp CT dựng hình cho thấy khớp háng loạn sản và bán trật [D].

1866 Observations on an ethnic classification of idiots. Down JLH. Clin Lect Rep London Hosp 3:259

1992 The hip joint in Down’s syndrome. A study of its structure and associated disease. Shaw ED, Beals RK. CO 278:101



Dyggve–Melchior–Clausen Syndrome

Đột biến ở gen DYM, cũng là nguyên nhân gây loạn sản Smith- McCort. Gần giống hội chứng Morquio và hội chứng Hurler. Có hai dạng: nặng, nhẹ. Dạng nặng, di truyền theo nhiễm sắc thể thường: chậm phát triển tâm thần, đầu nhỏ. Dạng nhẹ, di truyền theo nhiễm sắc thể giới tính X: trí thông minh bình thường và đầu nhỏ. Bán trật khớp háng với dáng đi trông lạch bạch, mắt vũng C1-2 do thiếu sản móm răng, đốt sống dẹt, cong ngón tay, mào chậu có hình ảnh “viền dăng-ten” (lace border). Các triệu chứng khác: gù vẹo cột sống, cốt hóa nhiều ổ ở đầu trên xương đùi và đầu trên xương cánh tay.

1962 Morquio–Ulrich’s disease: An inborn error or metabolism? Dyggve HV, Melchior JC, Clausen J. Arch Dis Child 37:525

Loạn sản nửa ngoài của các đầu xương - Dysplasia Epiphysealis Hemimelica

Loạn sản bộ xương hiếm gặp trong quá trình tăng trưởng, còn gọi là bệnh Trevor. Không di truyền theo luật Mendel, không có yếu tố gia đình. Các khối u sụn xương phát sinh từ đầu xương. Tổn thương gây đau, sưng và biến dạng, thường ở một bên, bắt đầu ở nhũ nhi hay trẻ nhỏ. Chẩn đoán thường muộn do tổn thương chủ yếu là sụn và không thể hiện ở X quang. Sửa chữa biến dạng xương thứ phát bằng cắt xương sửa trục.



1998 Dysplasia epiphysealis hemimelica: clinical features and management. Kuo RS, et al. JPO 18:543

Loạn sản đầu xương nhiều nơi - Epiphyseal Dysplasia, Multiple

Chia 5 loại:

Loại 1 gây ra bởi đột biến ở gen tạo sụn protein oligomer hỗn hợp (COMP) trên 19p13.1. Có hai dạng: nhẹ do Ribbing mô tả, và nặng do Fairbanks mô tả.

Loại 2 gây ra bởi đột biến trong gen mã hóa loại 9 collagen 2 chuỗi trên 1p33-p32.2, liên quan đến tính nhạy cảm với bệnh đĩa đệm đau thần kinh tọa.

Loại 3 gây ra bởi đột biến trong gen mã hóa loại 9 collagen 3 chuỗi trên 20q13.3.

Loại 4 gây ra bởi đột biến trong các gia đình vận chuyên chất tan 26 (sulfate vận chuyên), thành viên 2 gen (SLC26A2) trên 5q32-q33.1. Đặc điểm: chân khoẻ và xương bánh chè hai lớp.

Loại 5 gây ra bởi đột biến ở gen matrilin-3 (MATN3) trên 2p24-p23. Các đặc điểm lâm sàng: tầm vóc thấp cỡ trung bình, trí thông minh bình thường, hình thành các đầu xương chậm hoặc bất thường, dẫn đến thoái hóa khớp sớm, ngón ngắn và vẹo cột sống. Tổn thương ở nhiều đầu xương giúp phân biệt bệnh này với bệnh Legg - Perthes - Calve.

1935 Generalized disease of skeleton. Fairbank, HAT. Proc R Soc Med 28:1611.

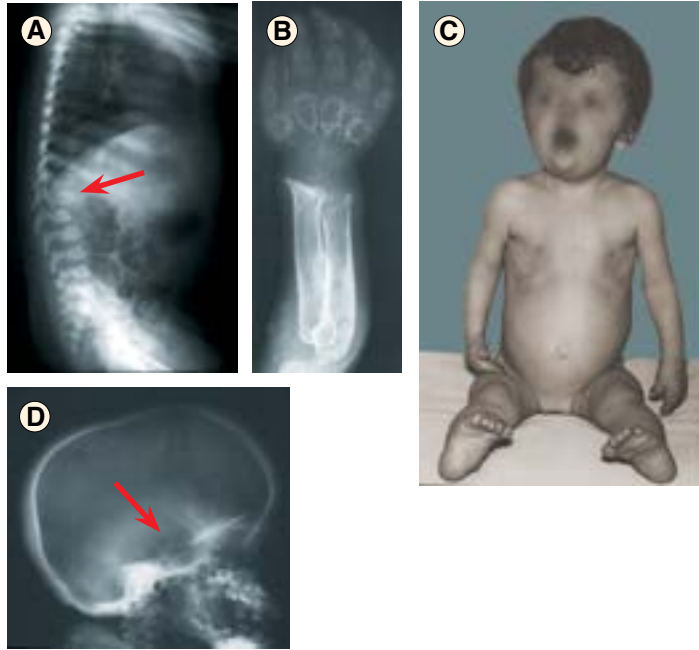


Hurler Syndrome

Còn gọi là bệnh ứ đọng mucopolysaccharides nhóm I. Di truyền kiểu lặn, nhiễm sắc thể thường. Đột biến trong gen mã hóa alpha-L-iduronidase trên nhiễm sắc thể 4p16.3. Vóc người thấp bé, gù vẹo cột sống ngực, góc cổ-thân xương đùi giảm, co rút các khớp, tật ngón tay và ngón chân, thân xương dài phình rộng, loạn sản khớp háng, giảm sản mòm răng, hội chứng ống cổ tay. Chậm phát triển tâm thần, mặt thô, đục giác mạc, suy hô hấp, bệnh tim, gan lách to, thoát vị bụng. Điều trị với liệu pháp thay thế enzyme hoặc cấy ghép tủy xương giúp cải thiện tuổi thọ.

Hình bên dưới Hội chứng Hurler với gù lưng (A), xương rộng và ngắn (B), vóc người thấp bé (C) và hồ tuyến yên lớn (D).

1919 Ueber einen Typ multipler Abartungen, vorwiegend am Skelettsystem. Hurler G. Z Kinderheilkd 24:220

**Hypochondroplasia**

Gây ra bởi đột biến trong thụ thể yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi 3 trên 4p16.3, cũng là gen bị đột biến trong hội chứng achondroplasia. Cả hai hội chứng đều là các rối loạn về alen. Bàn tay không có hình chiếc đinh ba và các ảnh hưởng nhẹ trên mặt giúp phân biệt hypochondroplasia với achondroplasia. Di truyền kiểu trội ở nhiễm sắc thể thường, ngắn chi, đầu to, cột sống thắt lưng uốn và hẹp, co cứng các khớp, tật gối cong hình chữ O.

1988 Hypochondroplasia. Review of 80 cases. Maroteaux P, Falzon P. Arch Fr Pediatr 45:105

Infantile Cortical Hyperostosis

Xem bệnh Caffey.

Klippel–Feil Syndrome

Tính trạng trội thể hiện ở nhiều mức độ liên quan 8q22.2, thể lặn liên quan 5q11.2. Tam chứng cứng cột sống cổ, chân tóc thấp và màng da ở cổ. Các đốt sống cổ không chia tách, kèm hoặc không kèm dính cột sống ngực và thắt lưng, điếc, dị tật tim, thận, vẹo cột sống.

1912 Un cas d'absence des vertebres cervicales avec cage thoracique remontant jusqu'à la base du crane (cage thoracique cervicale). Klippel M, Feil A. Nouv Icon Salpetrière 25:223

**Klein–Waardenburg Syndrome**

Bất thường của gen PAX3. Bạch tạng một phần, cằm điếc, hẹp khe mi, co cứng khi gấp, dính các xương ở khớp cổ tay, dính cá ngón, đầu nhỏ, trương lực gông cứng, xương bả vai hình cánh.

1950 Albinism partial (leucisme) avec surdi-mutism, blepharophimosis et dysplasie myo-osteo-articulaire. Klein D. Helv Paediatr Acta 5:38

Klippel–Trenaunay–Weber Syndrome

Gây ra bởi đột biến hoặc chuyển vị gây tăng chức năng của protein, liên quan đến gen VG5Q trên 5q13.3. Hội chứng Klippel-Trenaunay bao gồm u mạch máu da và phì đại chi. Khi dò động tĩnh mạch xuất hiện, rối loạn này được gọi là hội chứng Klippel-Trenaunay-Weber. Thường cần phẫu thuật cân bằng chiều dài chi.

1900 Naevus variqueux osteohypertrophique. Klippel M, Trenaunay P. Arch Gen Med (Paris) 3:641.

1907 Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs and hemihypertrophy. Weber, F. P. Brit. J. Derm. 19: 231-235.

**Loạn sản Kniest - Kniest Dysplasia**

Đột biến của 12q13.11-q13.2. Đầu to, bong vồng mạc, mất thính lực, hở hàm ếch, mắt võng vùng chẩm-cổ, gù vẹo cột sống [1 và 2], sụn tiếp hợp ở đầu xương thoái hóa dạng “phó mắt Thụy sĩ”, co rút các khớp, giảm góc cổ-thân xương đùi, thoát vị bụng.

1952 Zur Abgrenzung der Dysostosis enchondrialis von der Chondrodystrophie. Kniest W. Z Kinderheilkd 70:633

**Larsen Syndrome**

Đột biến của gen filamin B trên 3p14.3, 3p21.1-p14.1. Di truyền kiểu trội và lặn trên nhiễm sắc thể thường. Tần suất bệnh cao trên đảo La Reunion (ở Ấn Độ Dương, phía đông châu Phi): 1:1500 so với 1:100.000 trong các nước phương Tây. Trật bẩm sinh nhiều khớp, bao gồm gối, háng và cột sống cổ. Mặt hình “đĩa”, hở hàm ếch, vẹo cột sống, ngón ngắn, bàn chân khoèo, các trung tâm cốt hóa ở xương gót và cổ tay. Theo dõi mức tiến triển của vẹo cột sống, nắn các khớp, chỉnh bàn chân khoèo.

1950 Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality. Larsen LJ, Schottstaedt ER, Bost FC. J Pediatr 37:574

Lesch–Nyhan Syndrome

Bệnh lý di truyền kiểu lặn do thiếu hụt hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) gây ra bởi đột biến khu trú ở Xq26-q27.2. Tăng acid uric trong máu và trong nước tiểu gây ra sỏi thận. Chậm phát triển tâm thần và vận động, tự gây hại cho bản thân, múa vờn và co cứng, thiếu máu hồng cầu khổng lồ, trật khớp háng, vẹo cột sống, gãy xương, tự hoại tử chi, nhiễm trùng.

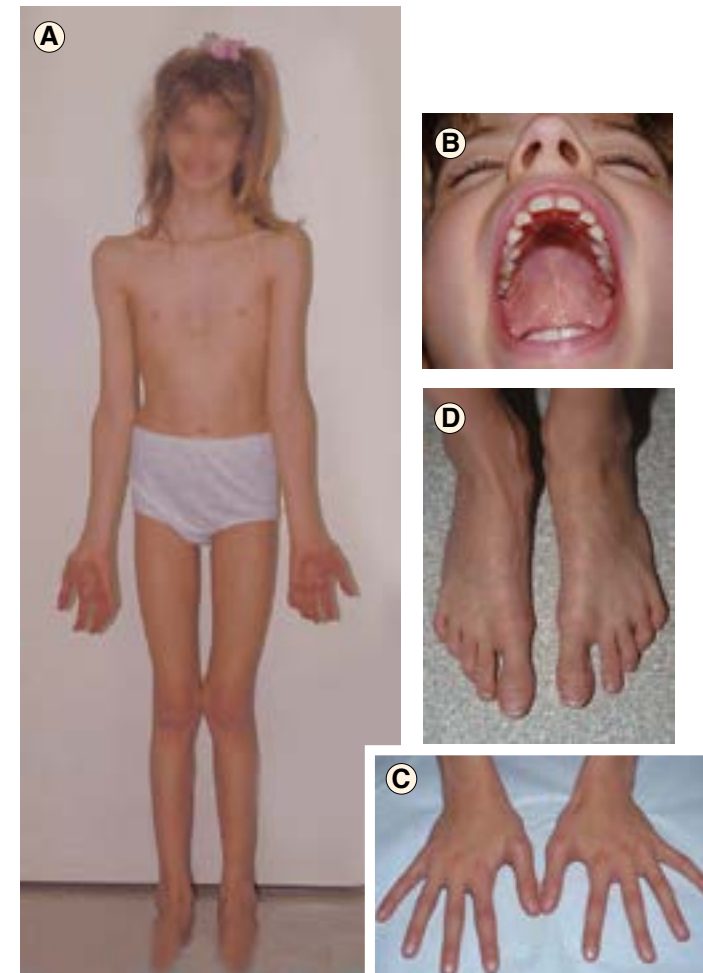
1999 Orthopedic problems in Lesch–Nyhan syndrome. Sponseller, PD, et al. JPO 19:596

Marfan Syndrome

Đột biến của fibrillin-1 gen trên 15q21.1. Nếu gia đình có tiền căn mắc bệnh (phạm vi ảnh hưởng ở cha, mẹ, anh chị em ruột, hoặc con), cần triệu chứng bệnh ở hai hệ cơ quan để chẩn đoán. Nếu không có tiền căn gia đình, cần có triệu chứng ở bộ xương và hai hệ thống khác, với ít nhất một tiêu chuẩn chính. Tiêu chuẩn chính: lệch thùy tinh thể, động mạch chủ giãn/bóc tách hoặc giãn rộng màng cứng. Chẩn đoán bằng sinh học phân tử là chính xác. Các đặc điểm: vóc người cao không cân đối, sọ dài, chân tay dài, ngón tay dài như chân nhện. Biến dạng sọ mặt, lệch thùy tinh thể, bong võng mạc, bất thường động mạch chủ và van tim, biến dạng lồng ngực, vẹo cột sống, trượt đốt sống, các dây chằng lỏng lẻo, xương bánh chè mất vững, bàn chân bẹt, chòm lún vào ổ chảo, da kéo giãn.

Hình bên dưới Bệnh nhân có hội chứng Marfan thường cao và gầy [A], vòm miệng cao và cong [B], và ngón tay dài như chân nhện [C-D].

1896 Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement. Marfan AB. Bull Soc Med Hôp Paris 13:220

**McCune–Albright Syndrome**

Đột biến của protein gắn guanine nucleotide, gen alpha-stimulating activity polypeptide 1 (GNAS1) trên 20q13.2. Loạn sản sợi nhiều ổ của các xương dài và các xương sọ mặt, các đốm café sữa với viền không đều dạng bờ biển Maine (trái ngược với bờ viền nhẵn mịn dạng bờ biển California gặp trong bệnh u sợi thần kinh), và dậy thì sớm do phản ứng tự trị của tế bào. Biểu dạng và gây xương bệnh lý do loạn sản sợi cần điều trị phẫu thuật chỉnh hình.

1936 Osteitis fibro-cystica: The case of a nine year old girl who also exhibits precocious puberty, multiple pigmentation of the skin and hyperthyroidism. McCune DJ. Am J Dis Child 52:743

1937 Syndrome characterized by osteitis fibrosa disseminata, areas of pigmentation and endocrine dysfunction, with precocious puberty in females: report of five cases. Albright, F.; Butler, A. M.; Hampton, A. O.; Smith, P. New Eng. J. Med. 216: 727-746.

Melnick–Needles Syndrome

Đột biến ở gen mã hóa filamin A trên Xq28. Xương sườn dẹt, các xương dài cong và ngắn lại với hành xương phình to, lỏng lẻo khớp và da, loạn sản khớp háng, vẹo cột sống, lồi mắt, bệnh tăng nhãn áp, mất thính lực, hàm nhỏ, xơ đặc vòm sọ, bất thường tim và niệu-sinh dục.

1966 An undiagnosed bone dysplasia: A 2 family study of 4 generations and 3 generations. Melnick JC, Needles CF. Am J Roentgenol 97:39

Melorheostosis

Đột biến ở gen LEMD3 trên 12q14. Xơ cứng không đối xứng chạy dọc theo xương dài, giống như giọt sáp chảy dài trên thân nến. Tồn thương các mô quanh khớp dẫn đến co rút biến dạng và đau đớn. Kèm theo dị dạng mạch máu ở các mô mềm xung quanh.

Các hình bên dưới Melorheostosis. Lưu ý các tăng sinh xương bất thường tuyến tính tại các vùng khác nhau [A, B, C].

1997 Melorheostosis. Rozencwaig R, Wilson MR, McFarland GB Jr. Am J Orthop 26:83

**Mermaid Syndrome**

Xem Caudal Regression Syndrome.

Metachondromatosis

Bao gồm các đặc điểm của bệnh u nội sụn nhiều nơi và bệnh chồi xương nhiều nơi di truyền. Điểm khác biệt là không hóa ác và chồi xương hướng ra xa khớp lân cận. Có thể gây ra các biến đổi ở khớp háng giống như bệnh Legg-Perthes-Calve.

1985 Metachondromatosis: report of four cases. Bassett GS, Cowell HR. JBJS 67A:811

430 Syndromes / Me
Loạn sản sụn hành xương - Metaphyseal Chondrodysplasias

Là nhóm các bệnh lý trước đây có tên gọi là metaphyseal dysostosis. Tồn thương ở hành xương dẫn đến co cứng khớp và uốn cong xương dài, trong đó có giảm góc cổ-thân xương đùi và gối vòng kiềng.

Kiểu Jansen đột biến ở gen thụ thể hormone tuyến cận giáp 1 trên 3p22-p21.1.

1934. Ueber atypische Chondrodystrophie (Achondroplasie) und ueber eine noch nicht beschriebene angeborene Wachstumsstoerung des Knochensystems: Metaphysaere Dysostosis. Jansen, M. Z. Orthop. Chir. 61: 253-286

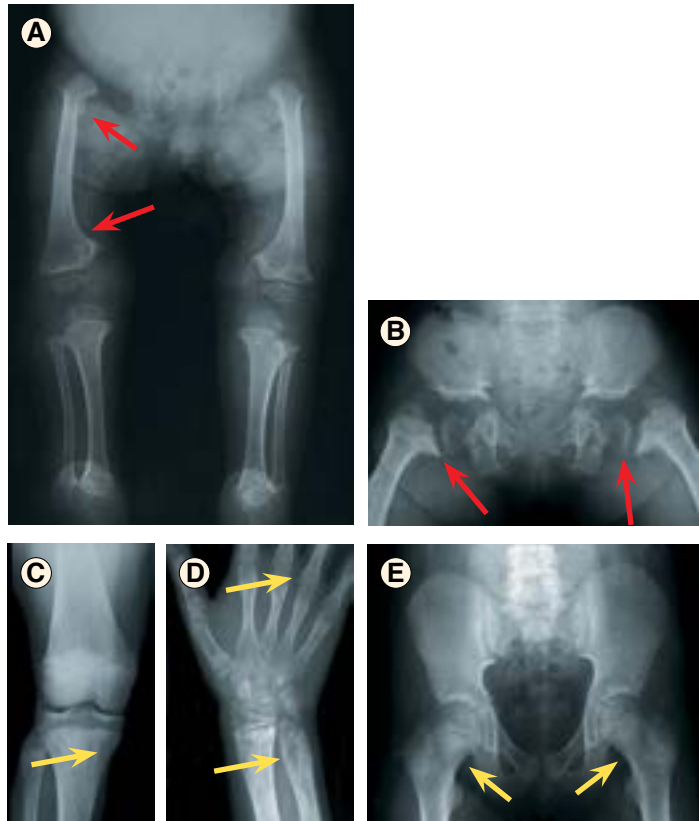
Kiểu Schmid đột biến ở gen dịch mã chuỗi collagen alpha 1 type 10 (COL10A1).

1949 Beitrag zur Dysostosis enchondralis metaphysarea. Schmid, F. Mschr. Kinderheilk. 97: 393-397.

Kiểu McKusick đột biến ở gen RMRP trên 9p21-P12. Đặc trưng hơn nữa bởi tóc mảnh và giảm tất cả các dòng tế bào máu, và gặp tỷ lệ cao ở nhóm người Amish của tiểu bang Pennsylvania.

1965 Dwarfism in the Amish. II. Cartilage-hair hypoplasia. McKusick, V. A.; Eldridge, R.; Hostetler, J. A.; Egeland, J. A.; Ruangwit, U. Bull. Johns Hopkins Hosp. 116: 285-326.

Hình bên dưới Kiểu Schmidt (các mũi tên màu đỏ). Chú ý hình ảnh giảm góc cổ-thân xương đùi và tồn thương ở hành xương [A-B]. Kiểu McKusick (các mũi tên màu vàng). Chú ý những biến đổi ở hành xương và các đầu xương có hình nón [C, D và E].



Loạn sản hành xương - Metaphyseal Dysplasia

Gối vẹo chữ X, dị dạng bình thí nghiệm Erlenmeyer ở đầu trên xương chày và đầu dưới xương đùi, vẹo cột sống.

1931 Case of unusual bone development. Pyle, E. J. Bone Joint Surg. 13: 874-876.

Möbius Syndrome

Vị trí bản đồ gen 13q12.2-q13. Một dạng của cứng khớp bẩm sinh có liệt các dây thần kinh sọ, lé, liệt mặt, teo lưỡi và vòm miệng, có thể không có cơ ngực, bàn chân khoèo, dính ngón.

1888 Über angeborene doppelseitige Abducens-Facialis-Laehmung. Möbius, P. J. Muench. Med. Wschr. 35: 91-94 and 108-111.

Morquio-Brailsford Syndrome

Nhóm A là hậu quả của đột biến ở gen mã hóa N-acetylgalactosamine-6-sulfatase ở 16q24.3. Nhóm B là hậu quả của đột biến ở gen mã hóa beta-galactosidase. Đặc trưng bởi mờ đục giác mạc, mất thính lực, bệnh van động mạch chủ, thiếu sản móm răng dẫn đến mất vững cột sống cổ C1-C2, gù vẹo cột sống, đốt sống dẹp, xương cánh chậu nhỏ, tồn thương khớp, trong đó có loạn sản khớp háng.

Các hình bên dưới Hội chứng Morquio. Thể điển hình với vóc người thấp bé, [A], đốt sống dẹp [B], và cánh chậu nhỏ [C].

1929 Sur une forme de dystrophie osseuse familiale. Morquio L. Bull Soc Pediatr Paris 27:145.

1929 Chondro-osteo-dystrophy: roentgenographic and clinical features of child with dislocation of vertebrae. Brailsford, J. F. Am. J. Surg. 7: 404-410.



Bệnh ứ đọng các mucopolysaccharides - Mucopolysaccharidosis

Tích tụ các mucopolysaccharides trong tế bào và bài tiết mucopolysaccharides qua nước tiểu. Chia thành một số bệnh. Nguyên nhân sinh bệnh là thiếu hụt các enzyme trong tiêu thể lysosome giữ vai trò phân hủy các glycosaminoglycans (GAGs), hoặc các mucopolysaccharides.

Bảng Đặc điểm lâm sàng của các bệnh.

	Các đặc điểm lâm sàng
I-H Hurler	Thể nặng, tồn thương thần kinh trung ương, các nội tạng, xương, tiến triển nặng dần.
I-S Scheie	Co rút khớp; IQ, chiều cao và tuổi thọ bình thường
II Hunter	Nam giới, tương tự Hurler nhưng nhẹ hơn
III Sanfilippo	Giống Scheie nhưng có thiếu năng tâm thần
IV Morquio	IQ bình thường, vóc người thấp bé, các khớp lỏng lẻo, cột sống cổ mất vững
VI Maroteaux-Lamy	Giống Hurler nhưng IQ bình thường và xẹp chòm xương đùi
VII Sly	Có thể nhận biết trong giai đoạn sơ sinh

Hội chứng dính các xương - Multiple Synostosis Syndrome

Còn gọi là hội chứng facioaudiosymphalangism. Đột biến gen tương đương gen Noggin chuột ở 17q22”. Xương dính nhau ở nhiều nơi: khuỷu, ngón tay, cổ tay, bàn chân, tạo nhiều cầu xương ở bàn chân. Ngón ngắn, trật chòm quay, móng tay giảm sản, mất thính lực, ngực biến dạng.

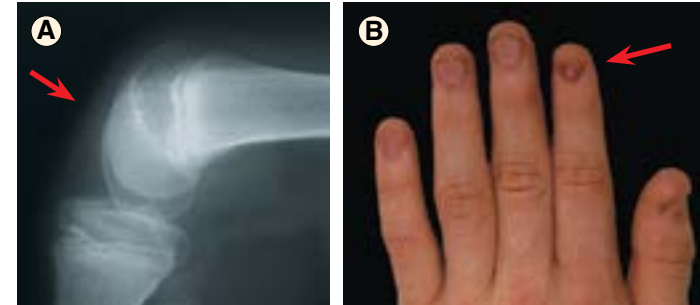
1972 La maladie des synostoses multiples. Maroteaux P, Bouvet JP, Briard ML. Nouv Presse Med 1:3041

HC móng tay-xương bánh chè - Nail-Patella Syndrome

Đột biến của LIM-homeodomain LMX1B protein q34.1. Di truyền kiểu trội, nhiễm sắc thể thường. Móng dị tật, không xương bánh chè hoặc xương bánh chè thiếu sản, cánh chậu có phần calci hóa như hình sừng bò, khuỷu giảm gập duỗi, trật chòm quay. Mắt bất thường, loạn sản lồng ngực, bệnh thận với tiểu đạm và tiểu máu.

Các hình Các đặc điểm điển hình của hội chứng móng-xương bánh chè bao gồm xương bánh chè không xuất hiện hoặc thiếu sản [A] và móng loạn sản [B].

1933 An hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the nails. Turner JW. JAMA 100:882



U sợi-thần kinh - Neurofibromatosis (NF)

Type 1 liên quan đến 2p22-p21, 17q11.2. Còn được biết đến như là bệnh von Recklinghausen.

Type 2 do đột biến gen schwannomin. Ít tồn thương ngoại biên nhưng nhiều tồn thương nội sọ hơn type 1, và có u thần kinh thính giác.

Các u sợi thần kinh đơn giản, được tạo thành từ các tế bào Schwann và mô sợi, hiếm khi gây dị tật. Các u sợi thần kinh dạng đám rối, giàu mạch máu, gây biến dạng và kích thích không lồ, có thể cần điều trị phẫu thuật, ví dụ cân bằng chiều dài chi. Đốm cafe sữa có bờ viền trơn tru dạng bờ biển California (so với bờ viền gồ gề dạng bờ biển Maine trong hội chứng McCune-Albright). Vẹo cột sống có thể là vô căn hoặc loạn dưỡng. Vẹo cột sống vô căn điều trị như thường lệ vô căn. Vẹo cột sống loạn dưỡng có đặc điểm là đoạn vẹo ngắn và gập góc gắt, các tổn thương trong tủy sống gây mòn xương và giãn rộng màng cứng, cột sống mất vững. Áo nẹp không có hiệu quả điều trị. Hàn trước phối hợp hàn sau để giảm nguy cơ khớp giả. Xương chày thường bị khớp giả, thể hiện bằng triệu chứng cong cẳng chân với đỉnh cong ở hướng trước-ngoài. Điều trị bằng cách mang nẹp nhựa phòng ngừa gãy xương, kết hợp xương nội tủy và ghép xương khi gãy xương.

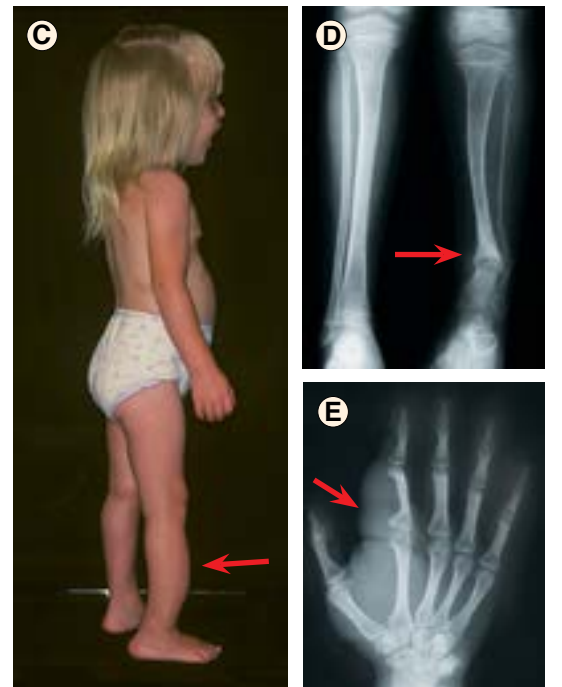
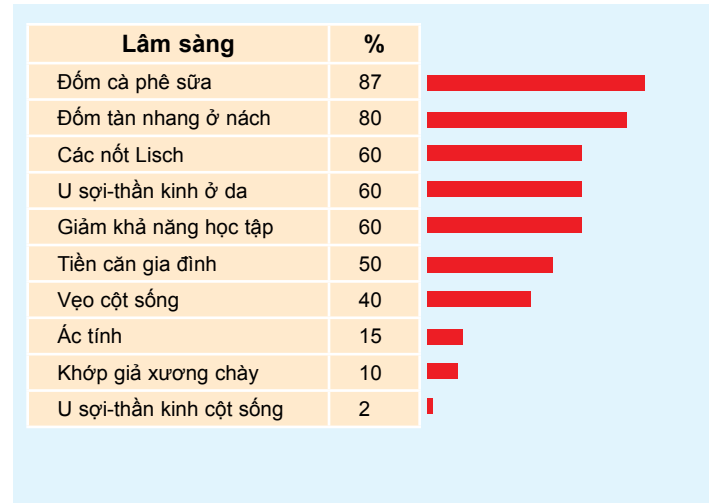
Bảng (phải, trên) các đặc điểm cần thiết để chẩn đoán u sợi-thần kinh. Cần hai tiêu chuẩn trở lên để chẩn đoán xác định type 1.

Biểu đồ (phải, giữa) cho thấy các đặc điểm của u sợi thần kinh. Theo Simone và cs. (1988) – orthopedic center data.

Hình (bên phải) Đặc điểm điển hình của neurofibromatosis với xương chày cong ra trước [C], khớp giả xương chày [D], và các mô mềm phát triển quá mức và ấn lõm xương bàn tay [E].

1986 Long-term follow-up of von Recklinghausen neurofibromatosis. Survival and malignant neoplasms. Sorensen SA, Mulvihill JJ, Nielsen A. N Engl J Med 314:1010

Lâm sàng	Cần ≥ 2 triệu chứng để chẩn đoán
Đốm cafe phê sữa	6 hoặc > 5 mm
Neurofibroma (NF)	≥ 2 hoặc 1 u sợi-thần kinh dạng đám rối
Đốm tàn nhang	Vùng nách hoặc bẹn
U đệm thần kinh thị	
Các nốt Lisch	(iris hamartoma) từ 2 trở lên
Thương tổn xương	Đặc trưng cho NF type 1
Tiền căn gia đình	Cha mẹ, con, anh em có NF type 1



Nievergelt Syndrome

Tật chi nhỏ đặc trưng bởi dính xương quay-xương trụ; bán trật khớp quay-cổ tay và trụ-cổ tay; xương chày và xương mác hình thoi; dính các xương ở bàn chân; dính các xương đốt bàn chân, ngón ngắn và ngón cong.

1944 Positiver Vaterschafts nachweis auf Grund erblicher Missbildungen der Extremitäten. Nievergelt K. Arch Klaus Stift Vererbungforsch 19:157

Oculodentodigital Dysplasia Syndrome

Đột biến ở gen connexin-43 trên 6q21-q23.2. Bao gồm tật cong ngón tay út, tật dính ngón tay IV-V, thiếu các xương đốt ngón ở bàn chân, trật khớp háng, và chèn ép tủy sống kèm với liệt tứ chi co cứng.

1998 The different appearance of the oculodentodigital dysplasia syndrome. Thomsen M, et al. JPO-b 7:23

Bệnh Ollier

U nội sụn nhiều nơi, ở hành xương của các xương dài, thường không đối xứng, gây biến dạng và ức chế sự tăng trưởng. Biến đổi ác tính thành sarcoma sụn ở 10-30% các trường hợp. Thường xuất hiện ở tay và chân. Can thiệp chỉnh hình bao gồm cân bằng chiều dài chi và cắt xương sửa trục.

1899 De la dyschondroplasia. Bull Soc Chir (Lyon) 3:22

Hình U nội sụn lớn khiến xương đùi ngắn và biến dạng.



Bệnh tạo xương bất toàn - Osteogenesis Imperfecta

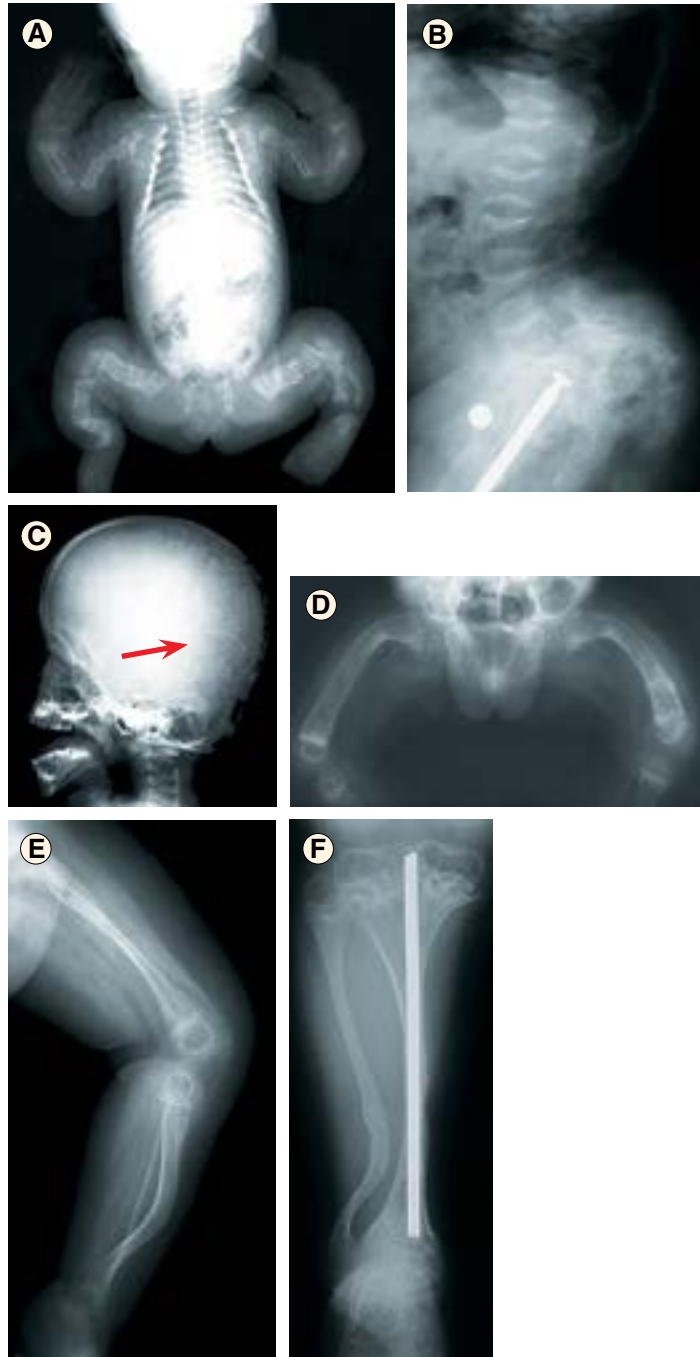
Là bệnh loạn sản xương sụn có thể nặng đến mức tử vong, thường gặp nhất. Hậu quả của đột biến gen collagen type I. Vị trí đột biến trong phân tử collagen và loại đột biến sẽ quyết định kiểu hình. Kiểu hình phản ánh mức phân bố các loại collagen trong xương; lớp ngà của răng; mô mềm như củng mạc, dây chằng, gân và da. Dạng nhẹ được giải thích bởi cơ chế thiếu thể đơn bội hoặc giảm số lượng collagen bình thường. Dạng nặng được giải thích qua cơ chế đột biến trội tiêu cực - nghĩa là chuỗi collagen đột biến gây độc chuỗi bình thường, từ đó ngăn cản sự hình thành collagen bình thường. Có 4 dạng lâm sàng (xem bảng), chia thành 2 nhóm, A không và B có ngà răng bất thường. Gãy xương nhiều nơi làm xương ngắn và biến dạng, xương chày “hình lưỡi kiếm”, xương đùi “hình đàn xép”. Tăng tỉ lệ xương lượn sóng/xương phiến, tăng bất thường các tế bào, khiến xương yếu, nhưng dễ liền. Điều trị gãy xương bằng đinh nội tủy đặc hoặc đinh trượt lồng vào nhau. Điều trị xương biến dạng bằng cắt xương sửa trục. Bất động lâu dài có thể gây loãng xương, cứng khớp. Khả năng đi đứng tỷ lệ thuận với tuổi khởi phát và tỷ lệ nghịch với biến dạng. Hàn xương sớm nếu vẹo cột sống. Áo nẹp không tác dụng. Không đặt dụng cụ cột sống do xương mỏng manh, dễ gãy. Không có phương pháp điều trị hiệu quả đối với chứng lún nền sọ. Điếc thần kinh và dẫn truyền (xương bàn đạp phát triển bất thường, hết di động). Bisphosphonates có thể giúp đẩy lùi thời điểm gãy xương và giảm số lần gãy xương. Các xương phụ có thể mọc chen giữa các mảnh xương sọ chính thức, thân đốt sống lõm hai mặt trên dưới, tăng thân nhiệt ác tính khi gãy mề.

Bảng (phải, trên) Phân loại tạo xương bất toàn. Theo Silience(1979).

Các hình X quang của tạo xương bất toàn. Type 2 gây tử vong sớm [A]; phim cột sống nghiêng [B]; các xương phụ ở sọ [C]; tạo xương bất toàn type 4, 5 [C và D]; type 3 với đinh nội tủy [E và F]. Xương đùi cũng có đinh nội tủy.

1979 Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. Silience DO, Senn A, Danks DM. J Med Gen 16:101

Type	1	2	3	4
Di truyền	trội	đột biến mới	lặn	trội
Xuất độ	40%	10%	30%	20%
Độ nặng	mild	tử vong	nặng dần	biến dạng
Củng mạc	xanh	xanh	trắng	trắng
Đi lại	được	không	hiếm	có thể được hoặc không

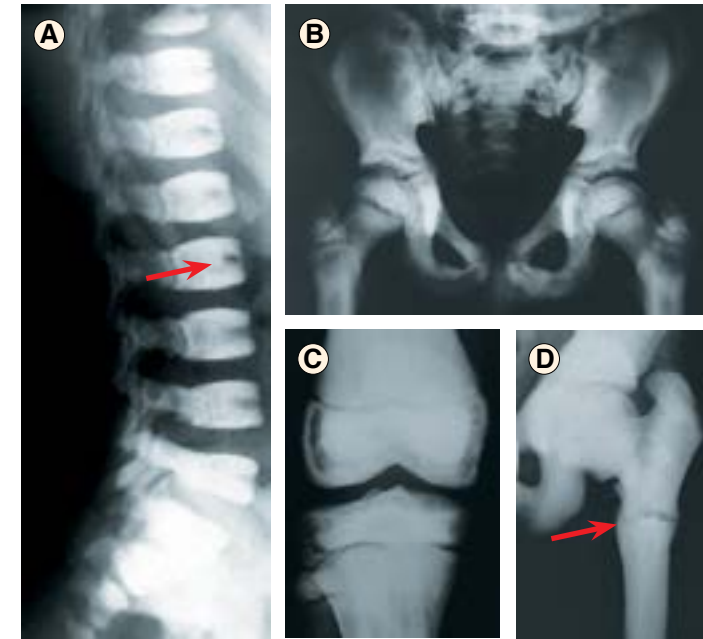


Bệnh xương hóa đá - Osteopetrosis

Còn gọi là xương đá cẩm thạch, bệnh Albers-Schönberg. Hủy cốt bào rối loạn chức năng khiến cơ chế hủy xương bị lỗi. Tủy xương bị xâm lấn gây giảm 3 dòng tế bào, nhiễm trùng. Chèn ép các dây thần kinh sọ gây mù, điếc. Tăng tạo máu ngoài tủy xương khiến gan lách to. Quá trình thay đổi xương bị lỗi gây gãy xương bệnh lý. Xương quá cứng khiến khó kết hợp xương. Di truyền kiểu lặn trên nhiễm sắc thể thường hoặc dạng ác tính, hình thành từ tuổi nhỏ. Hậu quả của đột biến trong tiểu đơn vị TCIRG1 của máy bơm proton ở không bào. Điều trị bằng ghép tủy. Dạng trưởng thành có cơ chế di truyền kiểu trội với nhiễm sắc thể thường, lành tính hơn và do đột biến gen trong kênh chloride 7 (CLCN7) trên 16p13.

Hình Mặt trước đột sống có khía [A], “xương trong xương” [B-C], xương đặc bị gãy [D].

1904 Roentgenbilder einer seltenen Knochenkrankung. Albers-Schönberg H. München Med Wochenschr 51:365



Pfeiffer Syndrome

Còn được gọi là acrocephalosyndactyly, type V. Đột biến của gen thụ thể yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi-1 và -2. Hội chứng này khác với hội chứng Apert là có thêm triệu chứng thừa ngón tay, khác với hội chứng Crouzon là xảy ra ở cả bàn tay và bàn chân. Các xương sọ dính nhau tạo ra sọ hình tháp, dính ngón của bàn tay và bàn chân với ngón tay cái rộng và vẹo vào trong, bất thường cột sống cổ, dính khớp quay-cánh tay, náo úng thùy, và dị tật Chiari.

1964 Dominante erbliche Akrocephalosyndactylie. Pfeiffer RA. Z Kinderheilkd 90:301

Poland Syndrome

Các ngón tay ngắn và dính nhau, kèm dị tật cùng bên: bất sản đầu ức của cơ ngực lớn. Ảnh hưởng thẩm mỹ hơn là chức năng. Nếu không có các cơ vai khác, hạn chế phẫu thuật tái tạo và cần MRI trước phẫu thuật. Có giả thuyết nguyên nhân là tổn thương mạch máu giai đoạn bào thai, còn gọi là hậu quả của sự gián đoạn cấp máu của động mạch dưới đòn. Một trường hợp bất sản ở cả hai bên cơ thể đã được báo cáo.

1841 Deficiency of the pectoral muscles. Poland A. Guy Hosp Rep 6:191



Prader-Willi Syndrome

Do xóa các bản sao mẫu của imprinted SNRPN và gen necdin trên 15q11-q13. Thai cử động kém, chậm phát triển tâm thần, trẻ sơ sinh kém phát triển sau đó lại ăn quá độ và béo phì, vóc người thấp bé, tăng tiết nước bọt, giảm thông khí, thiếu năng sinh dục, tinh hoàn ẩn và gù vẹo cột sống.

1956 Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptochidismus, und Oligophrenia nach myatonieartigem Zustand in Neugeborenenalter. Prader A, Labhart A, Willi H. Schweiz Med Wochenschr 86:1260

Proteus Syndrome

Dòng phối đột biến trong gen ức chế khối u phosphatase và tensin homolog (PTEN) đã được tìm thấy ở một bệnh nhân. Joseph Merrick Carey (1862-1890), còn gọi là “Elephant Man”, là một bệnh nhân của Sir Frederick Treves, có thể đã mắc hội chứng này chứ không phải là neurofibromatosis, mặc dù các mẫu mô từ bệnh nhân này đã không thể hiện đột biến ở gen PTEN. Phi đại mô nhiều nơi, một bên cơ thể hoặc khu trú dẫn đến tình trạng khổng lồ của thân và/hoặc chi. Các u bạch mạch và u mạch máu nằm ở da và mô dưới da. Phẫu thuật chỉnh hình để cân bằng chiều dài chi và giải ép, hàn xương nếu hẹp ống sống và gù vẹo cột sống. 1983 The Proteus syndrome: partial gigantism of the hands and/or feet, nevi, hemihypertrophy, subcutaneous tumors, macrocephaly or other skull anomalies and possible accelerated growth and visceral affections. Wiedemann, H.-R.; Burgio, G. R.; Aldenhoff, P.; Kunze, J.; Kaufmann, H. J.; Schirg, E. Europ. J. Pediat. 140: 5-12.

Pseudoachondroplasia

Đột biến của gen cartilage oligomeric matrix protein trên 19p31, cũng được tìm thấy trong bệnh loạn sản đầu xương nhiều nơi, dạng Fairbanks. Tương tự như hội chứng achondroplasia nhưng không có triệu chứng ở đầu. Các đặc điểm phân biệt khác bao gồm hình dạng bình thường khi sinh, móm răng kém phát triển gây mất vững cột sống cổ C1-C2, và không hẹp ống sống thắt lưng.

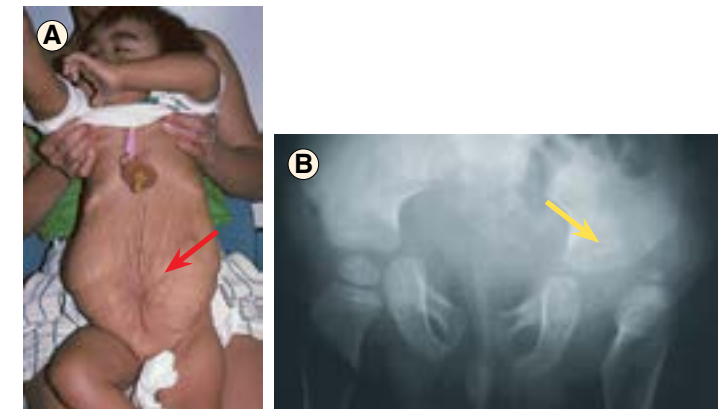
1984 Pseudoachondroplasia: biochemical and histochemical studies of cartilage. Pedrini-Mille A, Maynard JA, Pedrini VA. JBJS 66A:1408

Prune Belly Syndrome

Nội tạng phòi ra ngoài bụng kèm theo cơ thiếu và da lỏng lẻo, nhăn nheo. Tác nghẽn hệ niệu, tinh hoàn ẩn, không hậu môn, bệnh tim bẩm sinh, dị dạng ngực. Trật khớp háng, bàn chân khoèo, vẹo cột sống, xương sên thẳng đứng, và vẹo cổ bẩm sinh do cơ.

Các hình Lưu ý hình dạng bụng điển hình trong hội chứng Prune Belly [A] và trật khớp háng [B] thường phổ biến và khó điều trị do có xu hướng tái phát.

1993 Orthopedic aspects of prune belly syndrome. Green NE, Lowery ER, Thomas R. JPO 13:496



Pterygium Syndrome

“Winging” in neck, across flexion creases in limbs, and between digits. Scoliosis, hip dysplasia, vertebral segmentation defects, camptodactyly, syndactyly, vertical talus, muscle hypoplasia, pectus deformity. Cleft lip and palate; gastrointestinal, genitourinary anomalies such as genital hypoplasia and bifid scrotum; and cardiac anomalies. Early pterygium release to limit disability. Neurovascular structures may limit extent of release. Early fusion for scoliosis, as no role for brace and correction is limited. Evaluate spine with MRI and kidneys with ultrasonogram preoperatively. Lethal and multiple forms are distinguished as autosomal recessive from popliteal form, that is autosomal dominant.

Popliteal pterygium syndrome Also known as faciogenitopopliteal syndrome, after the facial anomalies, including cleft palate, and genito-urinary anomalies, such as genital hypoplasia and bifid scrotum. “Wing” in popliteal fossa producing flexion contracture and possible subluxation of tibia on femur. Popliteal pterygium may be part of larger “musculus calcaneoschiadicus.” Simple syndactyly, bifid halluusal nail. Pterygia produce facial and genital distortion. Treat by release and progressive extension of knee using Ilizarov frame. Rate of recurrence is high.

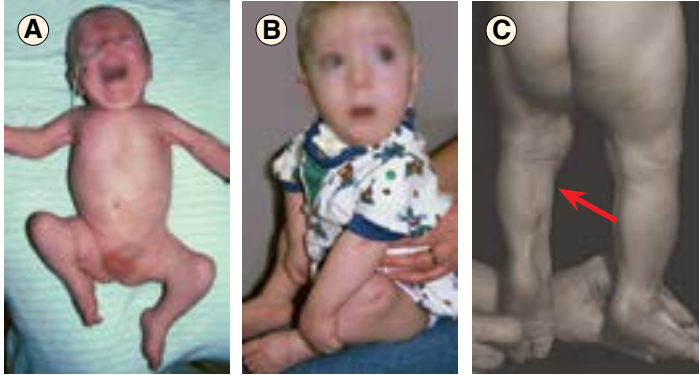
Table below The major features of the pterygium syndrome.

Fig ures below Note the webbing of the knee in the newborn [A] and multiple ptergyium [B] and popliteal ptergyium [C] syndrome.

1869 Sur un vice conformation très-rare de la lévre inférieure. Trélat V. J Med Chir Pract 40:442

1988 Multiple pterygium syndrome. An overview. Ramer JC, Ladda RL, Demuth WW. Am J Dis Child 142:794

	Pterygium syndromes
Multiple	Rare, recessive, short stature, CNS involvement, scoliosis, clubfeet, multiple pterygium
Popliteal	Mutation in the gene encoding interferon regulatory factor-6 (IRF6) on 1q32-q41. Rare, dominant, face, genitals and knee pterygium from pelvis to heel, early operative release
Lethal	Several forms



Pycnodysostosis

Đột biến gen K cathepsin trên 1q21. Vóc người thấp bé, dysmorphism sọ mặt với các thóp chậm đóng, xương đặc hoặc xơ cứng, nhưng xương dễ gãy dẫn đến gãy môi, loạn sản xương đòn, trật khớp háng, vẹo cột sống, trượt đốt sống, phalangeal acrosteolysis.

1992 Pycnodysostosis. Orthopedic aspects with a description of 14 new cases. Edelson JG, et al. Clin. Orthop. 280:263

Riley–Day Syndrome

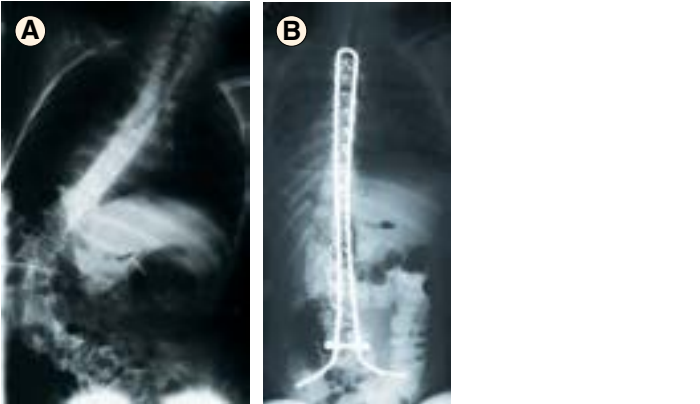
Xem Familial Dysautonomia (Rối loạn thần kinh tự chủ, có tính chất gia đình).

Rett Syndrome

Đột biến của gien methyl-CpG-binding protein-2 trên Xq28 và Xp22. Thể hiện lâm sàng từ 6-18 tháng tuổi. Di truyền kiểu trội nhiễm sắc thể X, thường biểu hiện ở nữ, đôi khi cũng gặp ở nam. Bệnh não tiến triển, động kinh, tự kỷ, động tác tay rập khuôn, co cứng, tăng phản xạ. Vẹo cột sống không đáp ứng với áo nẹp; cần hàn cột sống vào xương chậu. Xương đốt bàn tay và xương đốt bàn chân ngắn, co rút khớp, nghiêng răng, ECG bất thường QTc, sóng T.

Các hình bên dưới Hội chứng Rett. Vẹo cột sống nặng, trước [A] và sau hàn xương [B].

1968 Ueber ein cerebral–atrophisches. Syndrom bei Hyperammonaemie. Rett A. Monatsschr Kinderheilkd 116:310



Rubinstein–Taybi Syndrome

Đột biến của gen sao chép yếu tố đồng hoạt hóa CREB-binding protein trên 16p13.3. Ngón tay cái rộng và vẹo ra ngoài, nét mặt đặc trưng, chậm phát triển tâm lý-vận động, vẹo cột sống và các dị tật khác của cột sống, trượt chỏm xương đùi, xương bánh chè kém phát triển và mắt võng, dị tật tim và niệu-sinh dục, rậm lông.

1963 Broad thumbs and toes and facial abnormalities: A possible mental retardation syndrome. Rubinstein JH, Taybi H. Am J Dis Child 105:588

Sanfilippo Syndrome

Còn được gọi là bệnh mucopolysaccharidosis III. Đây là bệnh lý ứ đọng các chất ở lysosome do rối loạn phân hủy chất sulfate heparan. Có bốn nhóm, mỗi nhóm thiếu một loại enzyme khác nhau: heparan N-sulfatase trong nhóm A, alpha-N-acetylglucosaminidase trong nhóm B, acetyl CoA: alpha-glucosaminide acetyltransferase trong nhóm C, và N-Acetylglucosamine 6 sulfatase trong nhóm D. Bệnh nhân có vẹo cột sống, co rút các khớp.

Silver-Russell Syndrome

Phi đại một bên cơ thể, cơ thể bất đối xứng, bàn tay và bàn chân bất thường, bao gồm ngón ngắn, vẹo và dính nhau. Cột sống bất thường và vẹo, trượt chỏm xương đùi, loạn sản khớp háng. Mặt nhỏ và hình tam giác. Rối loạn phát triển giới tính.

1953 Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature, and elevated urinary gonadotropins. Silver KH, et al. Pediatrics 12:368

1954 A syndrome of intra-uterine-dwarfism recognizable at birth with cranio-facial dysostosis, disproportionate short arms, and other anomalies (5 examples). Russell, A. Proc. Roy. Soc. Med. 47: 1040-1044, 1954

Small-Patella Syndrome

Còn gọi là loạn sản ischiopatellar, hội chứng coxopodopatellar. Đột biến gien T-box 4 (TBX4) ở 17q21-Q22. Xương bánh chè thiếu sản và mắt võng, thiếu sản xương ngồi, loạn sản đầu trên xương đùi, ngón ngắn, kẽ ngón chân rộng.

1996 The ‘small-patella’ syndrome. Hereditary osteodysplasia of the knee, pelvis and foot. Dellestable F, et al. JBJS 78B:63

Spondyloepimetaphyseal Dysplasia

Di truyền kiểu trội và lặn trên nhiễm sắc thể thường, và cũng liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X. Loạn sản xương sống và các xương dài, trong đó có đầu xương và hành xương. Vẹo cột sống, loạn sản khớp háng, trật chỏm quay, thoái hóa khớp, tật chi nhỏ, cốt hóa đầu xương muộn, rộng phần hành xương của xương ống, lỏng lẻo khớp, gù vẹo cột sống và bàn chân khoèo.

1990 Spine deformity in spondyloepimetaphyseal dysplasia. Winter RB, Bloom BA. JPO 10:535

Spondyloepiphyseal Dysplasia (SED)

Đột biến gien của collagen loại II. Loại bẩm sinh di truyền kiểu trội và gây ra bởi đột biến của gien mã hóa chuỗi collagen alpha 1 loại II trên 12q13.11-q13.2. Cốt hóa đầu xương muộn, thiếu sản mòm răng và mắt võng cột sống cổ C1-C2. Gù vẹo cột sống, dẹp đốt sống, coxa vara, co rút khớp, loạn sản khớp háng, bàn chân khoèo, thoái hóa khớp, giảm trương lực, hờ hàm ếch, thoái hóa vitreoretinal, điếc thần kinh. Loại khởi phát muộn gây ra bởi đột biến trong gen sedlin (SEDL) trên Xp22.2-p22.1. Còn nhiều loại khác, trong đó có loại di truyền kiểu lặn.

1966 Dysplasia spondyloepiphysaria congenita. Spranger JW, Wiedemann HR. Helv Paediat Acta 21:598

Spondylometaphyseal Dysplasia

Là một nhóm bệnh đa dạng. Thân đốt sống mở rộng ra ngoài cuống sống. Hành xương của xương ống rộng ra như bệnh còi xương. Đốt sống dẹp, gù vẹo cột sống, thiếu sản mòm răng kèm theo mắt võng cột sống cổ C1-C2, coxa vara. Dựa vào sự chậm cốt hóa của cổ xương đùi và mấu chuyển lớn, có thể chia thành các nhóm nặng, trung bình hoặc nhẹ.

1967 La dysostose spondylo-metaphysaire. Kozlowski K, et al. Presse Med 75:2769

Stickler Syndrome

Còn gọi là bệnh lý di truyền arthro-ophthalmopathy do các bất thường ở mắt và khớp. Dẹt đốt sống, gù vẹo cột sống. Giống Marfan với ngón dài, chỏm xương đùi lún vào ổ cối, giảm thính lực. Một số loại:

Loại I đột biến gien mã hóa chuỗi collagen alpha 1 loại II (COL2A1).

Loại II đột biến gien mã hóa chuỗi collagen alpha 1 loại XI (COL11A1).

Loại III đột biến trong gen mã hóa chuỗi collagen alpha 2 loại XI trên 12q13.11-q13.2.

1967 Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. II. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case. Stickler, G. B.; Pugh, D. G. Mayo Clin. Proc. 42: 495-500, 1967

Streeter Dysplasia

Xem Hội chứng vòng băng ới.

Taybi Syndrome

Còn gọi là otopalatodigital syndrome. Do đột biến gien filamin A (FLNA) trên Xq28, Xq28. Dị tật ngón, vẹo cột sống, loạn sản khớp háng, trật chỏm quay. Thừa và dính các xương cổ tay. Có trung tâm cốt hóa cho xương gót phụ và trung tâm cốt hóa thứ nhì cho xương đốt bàn II ở chân, bàn tay và bàn chân có hình dạng như bàn chân ếch. Loạn đường móng và chậm phát triển tâm thần nhẹ.

1962 Generalized skeletal dysplasia with multiple anomalies. Taybi H. Am J Roentgenol Rad Ther Nucl Med 88:450

Thrombocytopenia–Absent Radius (TAR) Syndrome

Giảm tiểu cầu, bất sản xương quay và bàn tay khoèo, trật khớp háng, khớp gối bán trật và cứng, dị tật tim. Phân biệt với hội chứng Fanconi bởi sự vắng mặt của bệnh lý toàn bộ tủy xương, bệnh bạch cầu, dị tật ngón tay cái, và thay đổi sắc tố. Thiếu sản và dính các xương cổ tay, chậm phát triển tâm thần do xuất huyết nội sọ.

1956 Kongenitale hypoplastische Thrombopenie mit Radius-Aplasie, ein Syndrom multipler Abartungen. Gross H, et al. Neue Oest Z Kinderheilk 1:574

Trichorhinophalangeal Dysplasia

Đột biến của protein ngón tay kèm đó là một yếu tố phiên mã gia đình trên 8q24.12. Tóc mỏng, mũi hình lê, tật ngón ngắn với chỏm xương đốt ngón hình nón, vẹo cột sống, bàn chân bẹt, loạn sản móng.

1966 Das Tricho-rhino-phalangeal Syndrom. Giedion A. Helv Paediat Acta 21:475

Turner Syndrome

Còn gọi là hội chứng XO. Nữ, tầm vóc nhỏ, loạn sản tuyến sinh dục với chậm dậy thì, chậm phát triển tâm thần, phù bạch huyết, cổ có màng da, ngực dãn rộng với khoảng cách giữa hai núm vú tăng, bất thường ở khuỷu và gối, bao gồm cẳng tay vẹo ngoài và mắt võng khớp bánh chè-đùi, loạn sản khớp háng, ngón ngắn, dị tật thận và tim.

1938 A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. Turner HH. Endocrinology 23:566



VACTERL Association

Đây là nhóm chữ mở rộng từ VATER bao gồm: dị tật cột sống (tật nửa đốt sống), bất sản hậu môn, dị tật tim bao gồm các lỗ thông ở các buồng tim, còn ống động mạch, tứ chứng Fallot, chuyển vị các đại động mạch, rò khí-thực quản, dị tật thận, niệu đạo, bất sản thận, và các bất sản chi - bất sản xương quay, ngón tay cái, tật sáu ngón, thiếu sản xương cánh tay, não úng thủy, và vẹo cột sống.

1972 The VATER association: vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, radial dysplasia. Quan, L, Smith, DW. Birth Defects Orig Art Ser VIII(2):75

Velocardiofacial Syndrome

Đột biến trong T-box 1 (TBX1) trên 22q11.2, cũng gây ra hội chứng DiGeorge. Còn gọi là hội chứng Shprintzen. Hờ hàm ếch, dị tật tim, gương mặt đặc biệt. Các triệu chứng khác bao gồm sa sút trí tuệ, mất thính lực, tầm vóc thấp, giảm trương lực, vẹo cột sống, bàn chân khoèo, tật Sprengel, lỏng lẻo khớp, các ngón dài.

1978 A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities; velo-cardio-facial syndrome. Shprintzen RJ, et al. Cleft Palate J 15:56

Whistling Face Syndrome

Xem Freeman–Sheldon Syndrome.

- Ain MC, Shirley ED. Spinal fusion for kyphosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p541-5.
- Aldegheri R, Dall'Oca C. Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop B* 2001 Jul;10(3): p238-47.
- Babat LB, Ehrlich MG. A paradigm for the age-related treatment of knee dislocations in Larsen's syndrome. *J Pediatr Orthop* 2000 May-Jun;20(3): p396-401.
- Baitner AC, Maurer SG, Gruen MB, Di Cesare PE. The genetic basis of the osteochondrodysplasias. *J Pediatr Orthop* 2000 Sep-Oct;20(5): p594-605.
- Beguiristain JL, Barriga A, Gent RA. Femoral anteversion osteotomy for the treatment of hip dislocation in Down syndrome: long-term evolution. *J Pediatr Orthop B* 2001 Apr;10(2): p85-8.
- Bosch P, Johnston CE, Karol L. Slipped capital femoral epiphysis in patients with Down syndrome. *J Pediatr Orthop* 2004 May-Jun;24(3): p271-7.
- Burns C, Powell BR, Hsia YE, Reinker K. Dyggve-Melchior-Clausen syndrome: report of seven patients with the Smith-McCort variant and review of the literature. *J Pediatr Orthop* 2003 Jan-Feb;23(1): p88-93.
- Christensen CP, Ferguson RL. Lower extremity deformities associated with thrombocytopenia and absent radius syndrome. *Clin Orthop* 2000 Jun;(375): p202-6.
- Christodoulou AG, Ploumis A, Terzidis IP, Timiliotou K, Gerogianni N, Spyridis C. Spleen rupture after surgery in Marfan syndrome scoliosis. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p537-40.
- Cole WG. Advances in osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop* 2002 Aug;(401): p6-16.
- Crockett MM, Carten MF, Hurko O, Sponseller PD. Motor milestones in children with diastrophic dysplasia. *J Pediatr Orthop* 2000 Jul-Aug;20(4): p437-41.
- Dalvie S, Skinner J, Vellodi A, Noorden MH. Mobile thoracolumbar gibbus in Morquio type A: the cause of paraparesis and its management. *J Pediatr Orthop B* 2001 Oct;10(4): p328-30.
- Dao KD, Shin AY, Kelley S, Wood VE. Synostosis of the ring-small finger metacarpal in Apert acrosyndactyly hands: incidence and treatment. *J Pediatr Orthop* 2001 Jul-Aug;21(4): p502-7.
- De Pellegrin MP, Mackenzie WG, Harcke HT. Ultrasonographic evaluation of hip morphology in osteochondrodysplasias. *J Pediatr Orthop* 2000 Sep-Oct;20(5): p588-93.
- De Smet L. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the hand: two cases at the proximal interphalangeal joint. *J Pediatr Orthop B* 2004 Sep;13(5): p323-5.
- Dietz FR, Albanese SA, Katz DA, Dobbs MB, Salamon PB, Schoenecker PL, Sussman MD. Slipped capital femoral epiphysis in down syndrome. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p508-13.
- Givon U, Schindler A, Ganel A. Hemichondrodiastasis for the treatment of genu varum deformity associated with bone dysplasias. *J Pediatr Orthop* 2001 Mar-Apr;21(2): p238-41.
- Hau MA, Fox EJ, Cates JM, Brigman BE, Mankin HJ. Jaffe-Campanacci syndrome. A case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg Am* 2002 Apr;84-A(4): p634-8.
- Hesse B, Kohler G. Does it always have to be Perthes' disease? What is epiphyseal dysplasia?. *Clin Orthop* 2003 Sep;(414): p219-27.
- Ippolito E, Corsi A, Grill F, Wientroub S, Bianco P. Pathology of bone lesions associated with congenital pseudarthrosis of the leg. *J Pediatr Orthop B* 2000 Jan;9(1): p3-10.
- Jung SC, Mathew S, Li QW, Lee YJ, Lee KS, Song HR. Spondyloepiphyseal dysplasia congenita with absent femoral head. *J Pediatr Orthop B* 2004 Mar;13(2): p63-9.
- Kalhor M, Parvizi J, Slongo T, Ganz R. Acetabular dysplasia associated with intra-articular lipomatous lesions in proteus syndrome. A case report. *J Bone Joint Surg Am* 2004 Apr;86-A(4): p831-4.
- Khoshhal KI, Ellis RD. Paraparesis after posterior spinal fusion in neurofibromatosis secondary to rib displacement: case report and literature review. *J Pediatr Orthop* 2000 Nov-Dec;20(6): p799-801.
- Kitoh H, Kitakoji T, Kurita K, Katoh M, Takamine Y. Deformities of the elbow in achondroplasia. *J Bone Joint Surg Br* 2002 Jul;84(5): p680-3.
- Kocher MS, Hall JE. Surgical management of spinal involvement in children and adolescents with Gaucher's disease. *J Pediatr Orthop* 2000 May-Jun;20(3): p383-8.
- Lerman JA, Emans JB, Hall JE, Karlin LI. Spinal arthrodesis for scoliosis in Down syndrome. *J Pediatr Orthop* 2003 Mar-Apr;23(2): p159-61.
- Mankin HJ, Rosenthal DI, Xavier R. Gaucher disease. New approaches to an ancient disease. *J Bone Joint Surg Am* 2001 May;83-A(5): p748-62.
- Merrick J, Ezra E, Josef B, Hendel D, Steinberg DM, Wientroub S. Musculoskeletal problems in Down Syndrome European Paediatric Orthopaedic Society Survey: the Israeli sample. *J Pediatr Orthop B* 2000 Jun;9(3): p185-92.
- Miura H, Noguchi Y, Mitsuyasu H, Nagamine R, Urabe K, Matsuda S, Iwamoto Y. Clinical features of multiple epiphyseal dysplasia expressed in the knee. *Clin Orthop* 2000 Nov;(380): p184-90.
- Myers GJ, Bache CE, Bradish CF. Use of distraction osteogenesis techniques in skeletal dysplasias. *J Pediatr Orthop* 2003 Jan-Feb;23(1): p41-5.
- Nematbakhsh A, Crawford AH. Non-adjacent spondylolisthesis in ehlers-danlos syndrome. *J Pediatr Orthop B* 2004 Sep;13(5): p336-9.
- Park HW, Kim HS, Hahn SB, Yang KH, Choi CH, Park JO, Jung SH. Correction of lumbosacral hyperlordosis in achondroplasia. *Clin Orthop* 2003 Sep;(414): p242-9.
- Peltonen J, Remes V, Tervahartala P. Early degeneration of the knee in diastrophic dysplasia: an MRI study. *J Pediatr Orthop* 2003 Nov-Dec;23(6): p722-6.
- Ramirez N, Marrero L, Carlo S, Cornier AS. Orthopaedic manifestations of Bardet-Biedl syndrome. *J Pediatr Orthop* 2004 Jan-Feb;24(1): p92-6.
- Remes V, Poussa M, Lonnqvist T, Puusa A, Tervahartala P, Helenius I, Peltonen J. Walking ability in patients with diastrophic dysplasia: a clinical, electroneurophysiological, treadmill, and MRI analysis. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p546-51.
- Roposch A, Bhaskar AR, Lee F, Adedapo S, Mousny M, Alman BA. Orthopaedic manifestations of Brachmann-de Lange syndrome: a report of 34 patients. *J Pediatr Orthop B* 2004 Mar;13(2): p118-22.
- Ruchelsman DE, Madan SS, Feldman DS. Genu valgum secondary to focal fibrocartilaginous dysplasia of the distal femur. *J Pediatr Orthop* 2004 Jul-Aug;24(4): p408-13.
- Saldanha KA, Saleh M, Bell MJ, Fernandes JA. Limb lengthening and correction of deformity in the lower limbs of children with osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Mar;86(2): p259-65.
- Skaggs DL, Du Bois B, Kay RM, Hale JM, Tolo VT. A simplified valgus osteotomy of the proximal femur in children. *J Pediatr Orthop B* 2000 Apr;9(2): p114-8.
- Skaggs DL, Moon CN, Kay RM, Peterson HA. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the acetabulum. A report of two cases. *J Bone Joint Surg Am* 2000 Mar;82(3): p409-14.
- Song HR, Li QW, Oh CW, Lee KS, Koo SK, Jung SC. Mesomelic dwarfism in pseudoachondroplasia. *J Pediatr Orthop B* 2004 Sep;13(5): p340-4.
- Stanley G, McLoughlin S, Beals RK. Observations on the cause of bowlegs in achondroplasia. *J Pediatr Orthop* 2002 Jan-Feb;22(1): p112-6.
- Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop* 2004 Jul;(424): p183-90.
- Unal VS, Derici O, Oken F, Turan S, Girgin O. Fibular lengthening procedure: treatment for lateral instability of the ankle caused by fibular insufficiency in Melnick-Needles syndrome. *J Pediatr Orthop B* 2004 Mar;13(2): p88-91.
- Unger S. A genetic approach to the diagnosis of skeletal dysplasia. *Clin Orthop* 2002 Aug;(401): p32-8.
- Violas P, Fassier F, Hamdy R, Duhaime M, Glorieux FH. Acetabular protrusion in osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Orthop* 2002 Sep-Oct;22(5): p622-5.
- Vitale MG, Guha A, Skaggs DL. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis in children: an update. *Clin Orthop* 2002 Aug;(401): p107-18.
- Warman ML. Human genetic insights into skeletal development, growth, and homeostasis. *Clin Orthop* 2000 Oct;(379 Suppl): pS40-54.
- Weinstein JS, Delgado E, Steinbach LS, Hart K, Packman S. Musculoskeletal manifestations of Hurler syndrome: long-term follow-up after bone marrow transplantation. *J Pediatr Orthop* 2004 Jan-Feb;24(1): p97-101.
- Wellborn CC, Sturm PF, Hatch RS, Bomze SR, Jablonski K. Intraobserver reproducibility and interobserver reliability of cervical spine measurements. *J Pediatr Orthop* 2000 Jan-Feb;20(1): p66-70.
- West LA, Ballock RT. High incidence of hip dysplasia but not slipped capital femoral epiphysis in patients with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p565-7.
- Widmann RF, Hresko MT, Kasser JR, Millis MB. Wagner multiple K-wire osteosynthesis to correct coxa vara in the young child: experience with a versatile 'tailor-made' high angle blade plate equivalent. *J Pediatr Orthop B* 2001 Jan;10(1): p43-50.
- Wolf SK, Gross RH. Posterior acetabular wall deficiency in Down syndrome. *J Pediatr Orthop* 2003 Nov-Dec;23(6): p708-13.
- Zeitlin L, Fassier F, Glorieux FH. Modern approach to children with osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Orthop B* 2003 Mar;12(2): p77-87.
- Zionts LE, Moon CN. Olecranon apophysis fractures in children with osteogenesis imperfecta revisited. *J Pediatr Orthop* 2002 Nov-Dec;22(6): p745-50.