

Bệnh xương chuyển hóa

Loãng xương

Sự định nghĩa

- một tình trạng đặc trưng bởi giảm khối lượng xương và suy giảm vi kiến trúc với do đó làm tăng độ mỏng manh của xương và dễ bị gãy
- BMD được đo ở hông và cột sống thắt lưng, BMD T-score $\leq -2,5$ là dấu hiệu của loãng xương
- Giảm xương (khối lượng xương thấp): BMD với điểm T từ $-1,0$ đến $-2,5$

ETIOLOGY VÀ PATHOPHYSIOLOGY

Loãng xương thứ phát

- bệnh đường tiêu hóa
 - cắt dạ dày
 - kém hấp thu (ví dụ như bệnh celiac, IBD, giải phẫu bệnh)
 - bệnh gan mãn tính
 - rối loạn ăn uống
 - dinh dưỡng kém
- rối loạn tủy xương
 - đa u tủy
 - ung thư hạch
 - bệnh bạch cầu
- bệnh nội tiết

- Hội chứng Cushing
- cường cận giáp
- cường giáp
- mãn kinh sớm
- DM
- thiếu năng sinh dục
 - bệnh ác tính
- thứ phát sau hóa trị liệu
- u tủy
 - rối loạn thấp khớp
- viêm khớp dạng thấp
- SLE
- viêm cột sống dính khớp
 - thuốc và hóa trị liệu
- liệu pháp corticosteroid
- thuốc chống động kinh
- liệu pháp heparin mãn tính
- liệu pháp loại bỏ androgen
- chất ức chế aromatase
 - bệnh thận
 - cổ định
 - COPD (do bệnh tật, thuốc lá, và sử dụng glucocorticoid)

Đặc điểm lâm sàng

- thường không có triệu chứng
- giảm chiều cao do xẹp đốt sống
- gãy xương: thường gặp nhất ở hông, đốt sống, xương đùi và cổ tay (xem Hình 22, E49)

■ gãy xương dễ gãy: gãy xương do ngã từ độ cao đứng hoặc thấp hơn (không bao gồm gãy xương

ngers và ngón chân)

■ Bước của thái hậu: xẹp gãy các thân đốt sống ở vùng giữa lưng

■ X quang: gãy xương nén đốt sống (được mô tả là gãy xương chêm, yêu cầu tối thiểu 20%

giảm chiều cao), dấu hiệu “cod shing” (sự suy yếu của các tấm dưới sụn và sự giãn nở của đĩa đệm

đĩa)

- đau, đặc biệt là đau lưng, liên quan đến gãy xương

Phương pháp tiếp cận với bệnh loãng xương

1. đánh giá các yếu tố nguy cơ loãng xương trên Hx và thể chất

2. quyết định xem bệnh nhân có yêu cầu xét nghiệm BMD bằng phương pháp đo hấp thụ tia X năng lượng kép (DEXA) hay không: nam giới và

phụ nữ ≥ 65 tuổi (hoặc trẻ hơn nếu có các yếu tố nguy cơ, xem Bảng 32, E48)

3. điều tra ban đầu

■ tất cả bệnh nhân loãng xương: canxi hiệu chỉnh cho albumin, CBC, creatinine, ALP, TSH

■ cũng xem xét điện di protein trong huyết thanh và nước tiểu nếu gãy xương đốt sống, bệnh celiac và

Bài tiết Ca^{2+} + qua nước tiểu trong 24 giờ để loại trừ các nguyên nhân phụ

■ Chỉ nên đo mức 25-OH-vitamin D sau 3-4 tháng bổ sung đầy đủ và

không nên lặp lại nếu đạt được mức tối ưu $\geq 75 \text{ nmol / L}$

■ X-quang ngực và thắt lưng bên nếu có bằng chứng lâm sàng về gãy đốt sống (hoặc ở những người ở

nguy cơ gãy xương vừa phải để giúp quyết định xem họ có cần điều trị y tế hay không)

4. đánh giá nguy cơ gãy xương 10 năm bằng cách kết hợp kết quả BMD và các yếu tố nguy cơ

1) Công cụ đánh giá rủi ro gãy xương .WHO (FRAX)

2. Hiệp hội bác sĩ X quang và loãng xương Canada Công cụ đánh giá rủi ro của Canada (CAROC)

◆ cách tiếp cận quản lý được hướng dẫn bởi phân loại rủi ro 10 năm thành rủi ro thấp, trung bình và cao

5. đối với tất cả các bệnh nhân được đánh giá loãng xương, khuyến khích thay đổi lối sống thích hợp (xem Bảng 33,

E48)

Bệnh nhuyễn xương và bệnh còi xương

Sự định nghĩa

• loãng xương với các cation calci bị rối loạn dẫn đến tỷ lệ osteoid (không được tổng hợp) cao hơn

mô trước khi đóng tầng sinh môn: còi xương (thời thơ ấu), nhuyễn xương (ở tuổi trưởng thành)

Căn nguyên và sinh lý bệnh

Thiếu vitamin D

- hấp thu hoặc hấp thụ nhanh chóng
- hiệu quả dinh dưỡng
- kém hấp thu: sau cắt dạ dày, bệnh ruột non (ví dụ như bệnh loét dạ dày), suy tuyến tụy
- 25-hydroxyl hóa bị lỗi
- bệnh gan
- liệu pháp chống co giật (phenytoin, carbamazepine, phenobarbital)
- mất protein liên kết vitamin D
- hội chứng thận hư
- giảm 1- α -25 hydroxyl hóa
- suy tuyến cận giáp
- suy thận

Sự thiếu hụt khoáng chất

- ma trận bất thường
- sinh xương không hoàn hảo
- enzyme deficiency
- giảm phát (hoạt tính sinh học ALP không đầy đủ)
- sự hiện diện của chất ức chế calci
- nhôm, Sulfate liều cao, thuốc chống co giật

Thiếu canxi

- hấp thu hoặc hấp thụ nhanh chóng
- hiệu quả dinh dưỡng
- kém hấp thu

- tăng calci niệu (kết hợp với lãng phí phosphat ở thận)

Giảm phosphate huyết

- đường tiêu hóa: ăn uống kém dinh dưỡng, tiêu chảy mãn tính, quá nhiều chất kết dính phốt phát

- lãng phí phốt phát ở thận

■ nhuyễn xương do khối u

■ Hội chứng Fanconi

■ Còi xương giảm phosphate huyết do di truyền liên kết X / di truyền trội / di truyền lặn

Sự bất thường của ma trận

- khuyết tật phát sinh xương loại IV

- sinh sản không hoàn hảo

- nhuyễn xương trực

- liên kết phóng xạ

■ Gãy xương giả, vết nứt, đường truyền sáng bức xạ hẹp - được cho là gãy xương do căng thẳng đã chữa lành hoặc

kết quả của sự xói mòn do xung động mạch

■ mất tính riêng biệt của trabeculae thân đốt sống; lực hấp thụ của các thân đốt sống

■ thay đổi do cường cận giáp thứ phát: tiêu xương dưới sụn của các phalang, xương

u nang, tái hấp thu các đầu xa của xương dài

■ những người khác: cong vẹo xương chày, biến dạng hông lồi lõm coxa

- sinh thiết xương: thường không cần thiết nhưng được coi là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán

Sự đối xử

điều trị thích hợp phụ thuộc vào nguyên nhân cơ bản

- bổ sung vitamin D
- Bổ sung PO | 3– nếu PO | 3–, Ca^{2+} + huyết thanh bổ sung cho hiệu quả canxi bị cô lập
- bicarbonate nếu nhiễm toan chuyển hóa mãn tính

Loạn dưỡng xương thận

Sự định nghĩa

- thay đổi chuyển hóa khoáng chất và cấu trúc xương thứ phát sau bệnh thận mạn
- đại diện cho một hỗn hợp của bốn loại bệnh xương:

■ nhuyễn xương: chu chuyển xương thấp kết hợp với tăng xương không hóa chất (osteoid)

■ bệnh xương động lực: chu chuyển xương thấp do tuyến cận giáp bị ức chế quá mức.

■ viêm xương brosis cystica: tăng chu chuyển xương do cường cận giáp thứ phát

■ loạn dưỡng xương do urê huyết hỗn hợp: cả chu chuyển xương cao và thấp, đặc trưng bởi tủy

chứng brosis và tăng chất xương

- cation calci di căn thứ phát sau tăng phosphat máu có thể xảy ra

Sinh lý bệnh

- bệnh xương chuyển hóa thứ phát sau suy thận mãn tính
- kết hợp tăng phát phát trong máu (ức chế tổng hợp $1,25(\text{OH})_2$ vitamin D) và mất khối lượng thận

(khử $1-\alpha$ -hydroxylase)

Đặc điểm lâm sàng

- canxi hóa mô mềm, tổn thương da hoại tử nếu có liên quan đến mạch máu
- loạn dưỡng xương, đau xương toàn thân và gãy xương
- ngứa
- có thể xảy ra kích ứng thần kinh cơ và uốn ván (với lượng canxi huyết thanh thấp)
- đặc điểm X quang của viêm xương brosis cystica, nhuyễn xương, xơ xương, loãng xương

Điều tra

- Ca^{2+} huyết thanh hiệu chỉnh cho albumin, PO_4^{3-} , PTH, ALP, ± hình ảnh (x-quang, BMD), ± sinh thiết xương (vàng)

Tiêu chuẩn; chỉ được thực hiện nếu kết quả thông báo điều trị)

Sự đối xử

- Phòng ngừa
- duy trì Ca^{2+} và PO_4^{3-} huyết thanh bình thường bằng cách hạn chế uống PO_4^{3-} xuống còn 1 g một lần mỗi ngày
- Thuốc bổ sung Ca^{2+} ; PO_4^{3-} chất liên kết (canxi cacbonat, nhôm hydroxit)
- vitamin D hoạt hóa (calcitriol) với sự theo dõi chặt chẽ để tránh tăng calci huyết và di căn

cation calci

- bisphosphates và denosumab không được sử dụng để điều trị (có thể làm trầm trọng thêm

các thành phần của loạn dưỡng xương do thận); sinh thiết xương có thể cho biết nếu có dấu hiệu tăng xương

doanh thu phù hợp với bisphosphonat

Bệnh Paget của xương

Sự định nghĩa

- một bệnh chuyển hóa đặc trưng bởi sự phá hủy và sửa chữa xương quá mức

Dịch tễ học

- 3% dân số, 10% dân số > 80 tuổi
- xem xét bệnh Paget về xương ở người lớn tuổi có ALP tăng nhưng GGT bình thường

Căn nguyên và sinh lý bệnh

- được cho là có liên quan đến tình trạng nhiễm virus tiến triển chậm của tế bào hủy xương, có thể là virus paramyxovirus
- tỷ lệ mắc bệnh gia đình mạnh
- bắt đầu bởi sự gia tăng hoạt động của tế bào hủy xương dẫn đến tăng quá trình tiêu xương; hoạt động xương

tăng phản ứng để tạo ra xương mới có cấu trúc bất thường và dễ gãy

Chẩn đoán đường kính

- sarcoma tạo xương
- bệnh đa u tủy
- loạn sản xương
- viêm xương brosa cystica
- di căn

Đặc điểm lâm sàng

- thường không có triệu chứng (chụp X quang định kỳ hoặc ALP huyết thanh tăng với LFTs bình thường)

- 3 dấu hiệu đặc trưng: tổn thương tiêu xương, dày vỏ não, rạn xương giả (vết thương nhỏ mà

phát triển ở bề mặt lõi của xương dài)

- các vùng thường gặp nhất: hộp sọ, cột sống thắt lưng, xương chậu và xương dài của chi dưới
- đau xương dữ dội (ví dụ như xương chậu, xương đùi, xương chày)
- biến dạng xương: cong vẹo cổ, gù vẹo, gãy xương thường xuyên
- tăng nguy cơ mắc bệnh u xương và các khối u tế bào khổng lồ

Điều tra

- phòng thí nghiệm

■ ALP huyết thanh cao, Ca^{2+} bình thường hoặc cao, PO bình thường | 3–

■ xét nghiệm bình thường LFTs (thời gian prothrombin / tỷ lệ chuẩn hóa quốc tế (PT / INR), được kích hoạt một phần

thời gian thromboplastin (aPTT), albumin, bilirubin)

■ tăng procollagen loại I propeptit đầu N (PINP) (dấu hiệu hình thành xương)

- hình ảnh

■ nên chụp X quang xương sọ và xương mặt, bụng và xương chày để kiểm tra ban đầu

ở những bệnh nhân bị nghi ngờ mắc bệnh Paget

■ xác định trên X quang cần thiết để chẩn đoán

◆ xương đặc hơn với lớp vỏ dày lên

◆ các liên kết đặc trưng: tổn thương tiêu xương, dày vỏ não và nứt giả

◆ Bệnh Paget đã đốt cháy: khi bệnh đã xuất hiện từ lâu

■ quét xương để đánh giá mức độ bệnh và xác định các vị trí không có triệu chứng

■ xạ hình xương bằng hạt nhân phóng xạ, ngoài tia X nhằm mục tiêu, được khuyến cáo như một phương tiện

xác định đầy đủ và chính xác mức độ của bệnh Paget có hoạt tính chuyển hóa

■ MRI hoặc CT không được khuyến khích để chẩn đoán, nhưng có thể được sử dụng để đánh giá các biến chứng của bệnh

Các biến chứng

- địa phương

■ gãy xương; viêm xương khớp

■ chèn ép dây thần kinh sọ và liệt (ví dụ như điếc), chèn ép tủy sống

■ thay đổi sarcoma / sarcoma trong 1-3%

◆ biểu hiện bằng đau nhức xương rõ rệt, tổn thương mô mới và ALP tăng đột ngột

- toàn thân

■ tăng calci huyết và sỏi thận

■ CHF đầu ra cao do tăng hệ mạch

Sự đối xử

- mục tiêu: giảm đau, giảm tốc độ tu sửa

- tập thể dục chịu trọng lượng

- cung cấp đủ canxi và vitamin D để ngăn ngừa sự phát triển của cường cận giáp thứ phát

- điều trị y tế nếu có triệu chứng hoặc không có triệu chứng với ALP > 3 lần bình thường hoặc phẫu thuật theo kế hoạch

■ bisphosphonates, ví dụ: axit zoledronic 5 mg

IV mỗi năm (ưu tiên) HOẶC alendronat 40 mg PO một lần

hàng ngày x 6 tháng HOẶC risedronate 30 mg uống một lần mỗi ngày x 3 tháng

■ calcitonin 50-100 U / d SC nếu không thể dung nạp bisphosphonat

- phẫu thuật gãy xương, biến dạng, thay đổi thoái hóa
- phẫu thuật thay khớp và phẫu thuật cắt xương được khuyến nghị để điều trị viêm xương khớp

kháng trị liệu y tế ở bệnh nhân Paget's