

Rối loạn di truyền

Ichthyosis Vulgaris

Đặc điểm lâm sàng

- xơ hóa với vảy ne cũng như vảy dính lớn (“vảy sh”)
- cánh tay, chân, lòng bàn tay, lòng bàn chân, lưng, trán và má; spares ở nếp gấp ngoài da
- cải thiện vào mùa hè, với độ ẩm, và khi đưa trẻ lớn lên ở tuổi trưởng thành

Sinh lý bệnh

- tính di truyền trong protein laggrin dẫn đến sự lưu giữ bất thường của tế bào sừng (tăng sừng)
- đóng cặn mà không bị cháy

Dịch tể học

- Tỷ lệ mắc bệnh 1: 300
- di truyền trội trên autosomal
- liên quan đến AD và dày sừng pilaris

Điều tra

- kính hiển vi điện tử: hạt keratohyalin

Sự quản lý

- ngâm mình trong bồn tắm và các loại dầu, sau đó là kem làm mềm, kem giữ ẩm, hoặc các loại kem / dầu

chứa urê hoặc axit α - hoặc β -hydroxy

- retinoids toàn thân ngắt quãng cho các trường hợp nghiêm trọng

Epidermolysis Bullosa

Đặc điểm lâm sàng

- phỏng rộp và ăn mòn trên da và niêm mạc sau chấn thương nhẹ
- biểu hiện ngoài da có thể xảy ra ở bệnh nặng và bao gồm phỏng rộp trong và ăn mòn, bất thường móng, hẹp thực quản và bất thường bộ phận sinh dục

Sinh lý bệnh

- nhóm các bệnh di truyền hiếm gặp do đột biến gen mã hóa cho các protein cấu trúc liên quan

trong màng đáy của da

Chẩn đoán đường kính

- vết phỏng rộp do ma sát, mụn nước do bong vảy tiết bullosa mắc lại

Điều tra

- sinh thiết da để lập bản đồ miễn dịch huỳnh quang

Sự quản lý

- quản lý triệu chứng
- tránh gây ma sát trên da
- đặt đệm trên đồ nội thất
- mặc quần áo rộng rãi và đi giày dép thích hợp
- duy trì nhiệt độ phòng xung quanh mát mẻ

U sợi thần kinh (Loại I; Bệnh von Recklinghausen)

Đặc điểm lâm sàng

- tiêu chuẩn chẩn đoán bao gồm 2 hoặc nhiều điều sau đây:

1. hơn 5 miếng dán café-au-lait > 1,5 cm ở người lớn hoặc hơn 5 miếng dán café-au-lait > 0,5 cm

ở một đứa trẻ <5 tuổi

2. tàn nhang ở nách hoặc bẹn

3. Móng mắt hamartomas (nốt Lisch)

4. u thần kinh đệm thị giác

5. bromas thần kinh

6. tổn thương xương đặc biệt (loạn sản cánh hình cầu hoặc mỏng vỏ xương dài)

7. Mức độ tương đối đầu tiên với bệnh bromatosis thần kinh Loại 1

- liên quan đến u pheochromocytoma, u tế bào hình sao, u thần kinh âm thanh hai bên, u nang xương, cong vẹo cột sống,

dậy thì sớm, chậm phát triển và hẹp động mạch thận

- tổn thương da ít nổi bật hơn ở bệnh nhiễm trùng thần kinh loại II (xem Nhi khoa, P89)

Sinh lý bệnh

- rối loạn ưu thế NST thường với sự tăng sinh quá mức và bất thường của các phân tử mào thần kinh

(Tế bào Schwann, tế bào hắc tố), tỷ lệ đột biến tự phát cao

- liên quan đến sự vắng mặt của bromin thần kinh (một gen ức chế khối u)

Dịch tễ học

- tỷ lệ mắc bệnh 1 trên 3000

Điều tra

- Đèn Wood để phát hiện dát café-au-lait ở những bệnh nhân có làn da nhợt nhạt

Sự quản lý

- tham khảo khoa chỉnh hình, nhãn khoa, chất dẻo và tâm thần học

- theo dõi hàng năm để tìm các khối u não (ví dụ như u tế bào hình sao)

- cắt bỏ các tổn thương đáng ngờ hoặc đau đớn
- xem Nhi khoa, P89

Bệnh bạch tạng da

Đặc điểm lâm sàng

- giảm sắc tố da và tóc, bao gồm lông mày và lông mi, so với các thành viên trong gia đình

và những người cùng dân tộc

- liên quan đến mắt: giảm sắc tố võng mạc, suy giảm thị lực, sợ ánh sáng, rung giật nhãn cầu,

mất lác

Sinh lý bệnh

- nhóm rối loạn di truyền sinh tổng hợp melanin
- di truyền lặn

Dịch tễ học

- 1 trong 20000
- khác nhau giữa các nhóm dân tộc

Điều tra

- ngoài chẩn đoán lâm sàng, có thể xem xét xét nghiệm phân tử

Sự quản lý

- bảo vệ khỏi ánh nắng mặt trời
- giám sát chặt chẽ các bệnh ung thư da bằng khám da toàn thân

Bệnh bạch biến

Đặc điểm lâm sàng

- rối loạn sắc tố nguyên phát đặc trưng bởi sự giảm sắc tố
- sự phá hủy tế bào hắc tố có được đặc trưng bởi các mảng trắng được phân chia rõ ràng
- liên quan đến các vết tóc mất sắc tố, viêm tuyến mật
- vị trí: bề mặt bộ mở rộng và các khu vực xung quanh (miệng, mắt, hậu môn, cơ quan sinh dục)
- Hiện tượng Koebner, có thể kết tủa do chấn thương

Sinh lý bệnh

- sự phá hủy tế bào hắc tố do tự miễn dịch mắc phải

Dịch tễ học

- 1 trong 100 tỷ lệ mắc bệnh
- 30 trên 100 có tiền sử gia đình tích cực

Điều tra

- loại trừ các bệnh tự miễn liên quan: bệnh tuyến giáp, bệnh thiếu máu ác tính, bệnh Addison,

T1DM

- Đèn Wood để phát hiện các tổn thương: chiếu tia UV lên da để phát hiện amelanosis (màu trắng sứ

đổi màu)

Sự quản lý

- tránh nắng và bảo vệ
- chất ức chế calcineurin tại chỗ (ví dụ: tacrolimus, pimecrolimus) hoặc corticosteroid tại chỗ
- PUVA hoặc NB-UVB

- ngụy trang
- “tẩy trắng” các vùng có sắc tố bình thường (tức là monobenzyl ete của hydroquinone 20%) nếu mất màu trên diện rộng của sắc tố