

BỆNH TO ĐẦU CHI

(Acromegaly)

THÔNG TIN CƠ BẢN

Định nghĩa

Bệnh to đầu chi xảy ra do tăng tiết hormone tăng trưởng (GH) hoặc tăng nồng độ yếu tố tăng trưởng giống insulin I (IGF-I). Đây là bệnh mạn tính, gây suy nhược, khởi phát âm thầm.

Tên gọi khác

Bệnh Marie

Mã ICD-10CM

E22.0 – To đầu chi và khổng lồ tuyến yên

Dịch tễ học & nhân khẩu học

Tỷ lệ mắc mới: 3–4 ca mới trên 1 triệu người mỗi năm.

Tỷ lệ hiện mắc: 50–60 ca trên 1 triệu người, một số ước tính lên đến 90 ca trên 1 triệu người.

Giới tính chiếm ưu thế: Không có sự khác biệt theo giới.

Tuổi trung bình khi chẩn đoán: Nam giới 40 tuổi; nữ giới 45 tuổi.

Yếu tố nguy cơ:

- Tăng tỷ lệ tử vong, chủ yếu do nguyên nhân tim mạch và hô hấp.
- Tử vong ở 50% bệnh nhân không được điều trị khi đến tuổi 50.
- Tăng tỷ lệ ung thư đại tràng và các bệnh ác tính khác (thực quản, dạ dày, hắc tố, tuyến giáp).

Dấu hiệu thực thể & biểu hiện lâm sàng

- Nét mặt thô do tăng sinh mô mềm.
- Da thô, nhờn.
- Đầu to (macrocephaly).
- Bàn tay và bàn chân to hình mác chèo (Hình E1), dày và ẩm.
- Hàm vẩu (prognathism), có thể gây khớp cắn ngược.
- Hội chứng ống cổ tay.
- Tăng tiết mồ hôi.
- Đau khớp và viêm xương khớp nặng.
- Tiền sử tăng kích cỡ mũi, găng tay và/hoặc giày dép. Vì sự tăng trưởng cần hormone sinh dục để đóng lại, nên nếu bệnh khởi phát trước tuổi dậy thì, bệnh nhân sẽ bị tăng chiều cao quá mức và mắc chứng khổng lồ.
- Phì đại mũi, cung mày và hàm (Hình E2).
- Tăng huyết áp.
- Yếu cơ và giảm khả năng gắng sức.
- Đau đầu, thường nặng.
- Đái tháo đường.

- Khiếm khuyết thị trường.
- Ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn nặng, do phù nề mô mềm và lưỡi to.
- Bất thường tim mạch (bệnh cơ tim, phì đại thất trái, bệnh van tim, suy chức năng tâm trương, loạn nhịp tim).
- Tầm vóc cao.
- Béo phì mức độ nhẹ đến trung bình.
- U lành tính (u xơ tử cung, mụn thịt da, phì đại tuyến tiền liệt, polyp đại tràng).

Nguyên nhân

Nguyên nhân thường gặp nhất là u tuyến yên ảnh hưởng đến thùy trước. Trong một số trường hợp hiếm gặp, việc sản xuất GH hoặc hormone giải phóng GH (GHRH) ngoài tuyến yên cũng có thể gây ra biểu hiện lâm sàng.

CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán phân biệt

Sản xuất GHRH lạc chỗ từ u carcinoid hoặc u thần kinh nội tiết khác:

- Hội chứng McCune-Albright.
- Bệnh dày da màng xương (Pachydermoperiostosis).

Đánh giá ban đầu

- Xét nghiệm sàng lọc đầu tiên: đo nồng độ IGF-I huyết thanh.
 - Đo trực tiếp nồng độ GH ít có giá trị hơn vì GH được tiết theo nhịp; một mẫu ngẫu nhiên có thể cho kết quả âm tính giả.
 - Giới hạn trên của mức IGF-I bình thường, tùy theo phương pháp xét nghiệm: >380 ng/mL hoặc 2,5 U/mL.
- Không ức chế được GH huyết thanh xuống dưới 2 ng/mL sau khi uống 100 g glucose được coi là có giá trị chẩn đoán xác định.
 - Một số bệnh nhân có thể biểu hiện đáp ứng ức chế GH (đáp ứng nghịch thường).
 - Bệnh nhân sẽ không ức chế được GH xuống ≤ 2 ng/mL (đáp ứng điển hình ở bệnh nhân to đầu chi).
 - Nồng độ GHRH >300 ng/mL gợi ý nguồn gốc GHRH lạc chỗ, ví dụ từ u carcinoid của tụy hoặc phổi.

Xét nghiệm cận lâm sàng

- Tăng nồng độ IGF-I.
- Tăng phosphat huyết thanh.
- Tăng canxi niệu.

Chẩn đoán hình ảnh

- Kỹ thuật hình ảnh được lựa chọn: MRI tuyến yên và vùng dưới đồi.
- CT tuyến yên và vùng dưới đồi, đôi khi được dùng ban đầu.

ĐIỀU TRỊ

Phẫu thuật

- Điều trị được lựa chọn: phẫu thuật cắt u tuyến yên vi phẫu qua đường xuyên xoang bướm.
- Tỷ lệ thất bại phẫu thuật: thấp hơn đối với u vi tuyến (khối u <10 mm) và cao hơn đối với u đại tuyến (khối u ≥10 mm, còn giới hạn trong hố yên).
- Nồng độ IGF-I trước phẫu thuật: là chỉ số tiên lượng kết quả phẫu thuật; nồng độ càng cao thì khả năng thất bại phẫu thuật càng lớn.

Ghi chú: một vài con số phần trăm cụ thể trong tài liệu gốc bị mờ/không đọc được do lỗi quét OCR.

Xạ trị

- Xạ phẫu định vị lập thể (dao gamma) có thể được sử dụng để tăng khả năng lui bệnh hoặc khỏi bệnh.
- Xạ trị thường được dành riêng cho các trường hợp u tái phát hoặc tồn tại dai dẳng sau phẫu thuật, ở những bệnh nhân đề kháng hoặc không dung nạp điều trị nội khoa.
- Biến chứng chính: suy tuyến yên, có thể xảy ra ở một tỷ lệ đáng kể bệnh nhân; biến chứng này thường gặp hơn ở những bệnh nhân được xạ trị sau phẫu thuật.

Điều trị nội khoa

- Được chỉ định khi bệnh nhân không đáp ứng với điều trị phẫu thuật (IGF-1 vẫn tăng dai dẳng, nghiệm pháp dung nạp glucose bất thường), khi phẫu thuật bị chống chỉ định, và ở những bệnh nhân đang chờ đợi hiệu quả của xạ trị.
- Chất đồng vận thụ thể somatostatin (octreotide, lanreotide):
 - Có vai trò quan trọng trong việc thu nhỏ khối u tuyến yên trước phẫu thuật và làm mềm mô u tuyến.
- Pegvisomant là chất đối kháng thụ thể GH, cho kết quả khả quan trong điều trị to đầu chi. Thuốc thường được dùng cho bệnh nhân đề kháng hoặc không dung nạp với các chất đồng vận somatostatin. Nên dùng cho bệnh nhân không có triệu chứng chèn ép trung ương và những người bị đái tháo đường khó kiểm soát.
- Liệu pháp đồng vận somatostatin đã được chứng minh có hiệu quả như là điều trị nội khoa hàng đầu trong việc làm giảm thể tích khối u.
- Chất đồng vận dopamine (bromocriptine, cabergoline): có thể được dùng phối hợp thêm với các chất đồng vận thụ thể somatostatin.

Điều trị mạn tính

Phối hợp bromocriptine và octreotide có thể có tác dụng hiệp đồng, cho phép sử dụng liều phối hợp thấp hơn so với dùng đơn độc từng thuốc.

Theo dõi

- Bệnh nhân được xạ trị cần được theo dõi lâu dài để phát hiện khả năng phát triển suy tuyến yên.
- Việc tiếp tục điều trị nội khoa nên dựa trên sự bình thường hóa nồng độ IGF-I.

Nội dung liên quan

- U tuyến yên (chủ đề liên quan).
- To đầu chi (thông tin dành cho bệnh nhân).

Tác giả: Yaneve Fonge, MD, và Rachel Wright Heinle, MD, FACOG

Hình E1 – Bệnh to đầu chi: hình ảnh bàn tay của bệnh nhân to đầu chi (bên trái) so với bàn tay bình thường (bên phải).

Hình E2 – Đặc điểm khuôn mặt trong bệnh to đầu chi với sự phì đại của cung mày, mũi và hàm.

Ghi chú: các hình ảnh minh họa gốc không thể trích xuất được từ tệp PDF do lỗi định dạng của tệp nguồn; chỉ có phần chú thích được dịch lại ở trên.

PHỤ LỤC: SƠ ĐỒ XỬ TRÍ TỔN THƯƠNG THẦN KINH TRUNG ƯƠNG Ở BỆNH NHÂN NHIỄM HIV

(Nội dung này là phần cuối của trang trước, không thuộc chủ đề chính "Bệnh to đầu chi" mà bị lẫn vào tệp gốc.)

Sơ đồ E3 mô tả hướng xử trí bệnh nhân nhiễm virus suy giảm miễn dịch ở người (HIV) type 1 có tổn thương choán chỗ tại hệ thần kinh trung ương (CNS).

Quy trình bắt đầu bằng việc đánh giá số lượng tế bào lympho T CD4+ và tải lượng virus HIV, kết hợp chụp CT/MRI. Tùy theo tổn thương có hiệu ứng choán chỗ hay không và có dấu hiệu đe dọa thoát vị não hay không, hướng xử trí có thể bao gồm: dùng corticosteroid, sinh thiết mô, giải áp, xét nghiệm huyết thanh học Toxoplasma, cân nhắc điều trị dự phòng Toxoplasma encephalitis (TE), chụp SPECT với Thallium-201, đánh giá khả năng chọc dò thất lưng an toàn, điều trị thử kháng Toxoplasma và theo dõi đáp ứng lâm sàng – hình ảnh học sau 2 tuần để quyết định tiếp tục điều trị đặc hiệu hay tiến hành sinh thiết.

Nguồn tham khảo gốc: Bennett JE và cộng sự, Mandell, Douglas, and Bennett's Principles and Practice of Infectious Diseases.