

## V. KẾT LUẬN VÀ KIẾN NGHỊ

Tăng acid uric gặp ở 75.2% các bệnh nhân viêm thận lupus, dự báo tiên triển xấu của viêm thận lupus và các biến chứng của bệnh (như mức MLCT thấp hơn, thiếu máu hơn, huyết áp tăng, mức độ hoạt động bệnh SLEDAI cao hơn...). Việc giữ nồng độ acid uric thấp được khuyến cáo giúp tránh các biến chứng trong VTL và nồng độ acid uric huyết thanh nên được áp dụng trong thực hành y tế khi đánh giá bệnh nhân VTL. Mong rằng sau nghiên cứu này, việc đánh giá và điều trị tăng acid uric trên bệnh nhân viêm thận lupus sẽ được quan tâm và có thêm các nghiên cứu tìm hiểu sâu, đánh giá vai trò cuối cùng của tăng acid uric máu trong cơ chế bệnh sinh của viêm thận lupus và ý nghĩa của việc phát hiện sớm và điều trị tăng acid uric máu để cải thiện kết cục lâm sàng của viêm thận lupus.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Elera-Fitzcarrald C., Reátegui-Sokolova C., Gamboa-Cardenas R.V. và cộng sự. (2020). Serum uric acid is associated with damage in patients with systemic lupus erythematosus. *Lupus Sci Med*, **7**(1).
2. Okba A.M., Amin M.M., và Reyad M.A.E.-D. & M.A. (2019). Hyperuricemia as an independent

- predictor and prognostic factor in the development of lupus nephritis. *Int J Clin Rheumatol*, **14**(3), 91.
3. Yang Z., Liang Y., Xi W. và cộng sự. (2011). Association of serum uric acid with lupus nephritis in systemic lupus erythematosus. *Rheumatol Int*, **31**(6), 743–748.
  4. Tsumuraya Y., Hirayama T., Tozuka E. và cộng sự. (2015). Impact of hyperuricaemia on the chronic kidney disease-associated risk factors in a community-based population. *Nephrol Carlton Vic*, **20**(6), 399–404.
  5. Liu S., Gong Y., Ren H. và cộng sự. (2017). The prevalence, subtypes and associated factors of hyperuricemia in lupus nephritis patients at chronic kidney disease stages 1–3. *Oncotarget*, **8**(34), 57099–57108.
  6. Chizyński K. và Rózycka M. (2005). [Hyperuricemia]. *Pol Merkur Lek Organ Pol Tow Lek*, **19** (113), 693–696.
  7. Nghiên Trung Dũng (2018). Nghiên cứu đánh giá mức độ hoạt động, tổn thương mô bệnh học và tính đa hình thái gen STAT4; IRF5; CDKN1A trong viêm thận lupus. Luận Văn Y Học, <<https://luanvanyhoc.com/nguyen-cuu-danh-gia-muc-do-hoat-dong-ton-thuong-mo-benh-hoc-va-tinh-da-hinh-thai-gen-stat4-irf5-cdkn1a-trong-viem-than-lupus/>>, accessed: 04/10/2021.
  8. Kim K.-J., Baek I.-W., Park Y.-J. và cộng sự. (2015). High levels of uric acid in systemic lupus erythematosus is associated with pulmonary hypertension. *Int J Rheum Dis*, **18**(5), 524–532.

## BÁO CÁO MỘT TRƯỜNG HỢP BỆNH NHÂN BỊ HỘI CHỨNG BOSMA HIẾM GẶP TẠI BỆNH VIỆN CHỢ RẪY

Ngô Văn Công\*

### TÓM TẮT

Nhân một trường hợp bệnh nhân nữ 29 tuổi với chẩn đoán hội chứng BOSMA: tật không có mũi, kèm theo mắt nhỏ 2 bên, thị lực giảm, mất khứu giác, thở qua miệng, nói giọng không rõ và khẩu cái mềm ngắn, hàm trên kém phát triển. Các cấu trúc xoang cạnh mũi không phát triển (cốt hóa xương toàn bộ). Đây là một hội chứng hiếm gặp trên thế giới cũng như tại Việt Nam, hội chứng này có 3 đặc điểm chính: tật không mũi, kém phát triển các xoang cạnh mũi; tật mắt nhỏ và kém phát triển hệ thống sinh sản. Nhân trường hợp hiếm gặp này nhằm giới thiệu đến Bác sĩ Tai Mũi Họng hội chứng BOSMA.

**Từ khóa:** hội chứng Bosma, dị tật mũi bẩm sinh, tật không mũi

### SUMMARY

#### A CASE REPORT: BOSMA ARHINIA MICROPHTHALMIA SYNDROME AT CHO RAY HOSPITAL

There is a female patient with 29 year's old. She have BOSMA syndrome from her child. She has congenital arhinia, both eyes microphthalmia syndrome, loss vision, breath by mouth, voice by mouth, high-arched or cleft palate, hypoplastic maxilla. The paranasal sinus is calcificated and not growth. This syndrome is rarely happen in the world as well as Vietnam. It is defined by three major features: arhinia and complete absence of the paranasal sinus; eye defects, and absent sexual maturation. This case report represent BOSMA syndrome to help ENT physician to understand this ones.

**Keywords:** BOSMA syndrome, congenital arhinia syndrome, arhinia.

### I. GIỚI THIỆU

Hội chứng Bosma là hội chứng được mô tả rất hiếm gặp được biểu hiện bởi tập hợp các dấu hiệu đặc trưng bởi tật không mũi bẩm sinh kèm

\**Bệnh viện Chợ Rẫy*

Chịu trách nhiệm chính: Ngô Văn Công

Email: congtmh@gmail.com

Ngày nhận bài: 20.8.2021

Ngày phản biện khoa học: 19.10.2021

Ngày duyệt bài: 29.10.2021

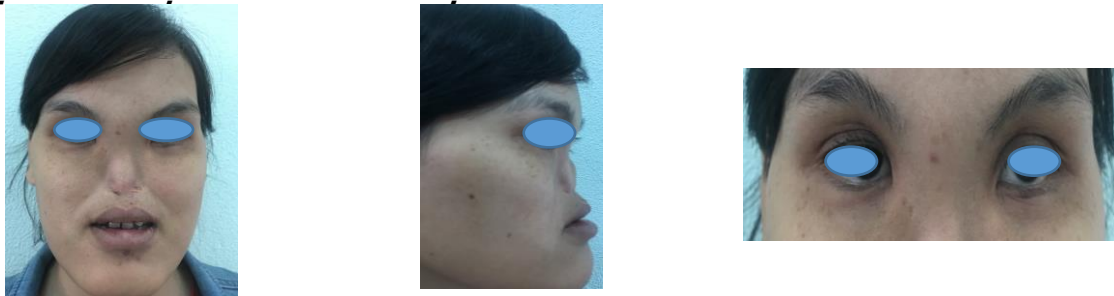
với tật mắt nhỏ, khuyết cấu trúc mắt, thiếu năng cơ quan sinh sản nhưng cấu trúc não bình thường và trí tuệ bình thường. Bosma lần đầu tiên đã mô tả về hội chứng này [7]. Về bệnh học chưa rõ ràng và ít được nghiên cứu. Đây là trường hợp được ghi nhận đầu tiên ở Việt Nam, cũng như chưa ghi nhận tại các báo cáo trong Đông Nam Á về bệnh lý này. Chúng tôi báo cáo trường hợp này để cập nhật và bổ sung đặc điểm lâm sàng và hình ảnh của hội chứng Bosma hiếm gặp trong bệnh lý tai mũi họng và để các chuyên gia lưu tâm, tìm hiểu thêm về bệnh lý

này khi gặp.

**II. CA LÂM SÀNG**

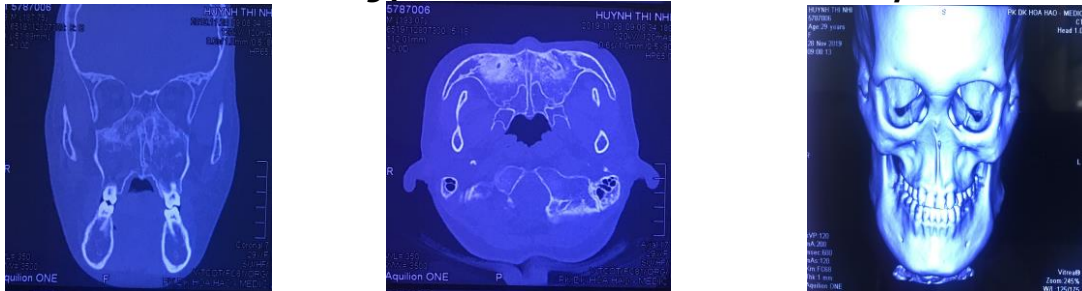
Vào ngày 27 tháng 11 năm 2019 có bệnh nhân nữ 29 tuổi đến khám bệnh vì không có mũi. Với bệnh sử: từ nhỏ bệnh nhân sinh ra không có mũi, lớn lên mũi cũng không phát triển. Kèm theo mắt nhỏ 2 bên, thị lực giảm 8/10 cả hai mắt, mất khứu giác, thở qua miệng, nói giọng không rõ và khẩu cái mềm ngắn, hàm trên kém phát triển. Hai tai ngoài phát triển bình thường, nghe rõ.

**Bệnh nhân được khảo sát CT đầu mắt:**



**Hình 1: mũi không phát triển**

**Hình 2: tật mắt nhỏ 2 bên**



**Hình 3: các xoang cạnh mũi và mũi không phát triển từ sau sinh (côt hóa)**

Bệnh nhân chưa có gia đình, Bệnh nhân chưa kiểm tra hormone sinh dục và khảo sát các cơ quan còn lại. Vì bệnh nhân đến khám với nhu cầu chỉnh hình mũi để giảm mặt cảm với mọi người.

**III. THẢO LUẬN**

**3.1. Đặc điểm lâm sàng:** Hội chứng Bosma là một tình trạng bệnh hiếm gặp biểu hiện bằng tập hợp nhiều dấu hiệu đặc trưng bởi bất thường mũi, mắt và rối loạn dậy thì. Đặc điểm chính của hội chứng Bosma là tật không mũi. Trong đó hầu hết với hội chứng Bosma khi sinh ra là không có mũi, một vài trường hợp thiếu sản mũi ngoài. Ngoài ra, một số trường hợp bị ảnh hưởng cấu trúc não như thiếu sản hành khứu. Do đó, bệnh nhân có hội chứng Bosma thường giảm hoặc mất khứu giác và thậm chí mất vị giác. Tuy nhiên, trí giác hay trí tuệ phát triển bình thường.

Nhấn cầu thường nhỏ hoặc không có nhấn cầu, điều này gây ra giảm thị lực hoặc mất thị giác ở hầu hết bệnh nhân có hội chứng Bosma. Bất thường về mắt thường xảy ra trong hội chứng Bosma là bị khuyết tật về mắt như khiếm khuyết một số cấu trúc của mắt hoặc thủy tinh thể [8].

Thêm vào bệnh nhân có bất thường đầu và mặt có thể xảy ra ở các bệnh nhân có chứng Bosma bao gồm cung khẩu cái cao, không có xoang, không có cửa mũi, hẹp cửa mũi, hẹp ống lệ mũi, hoặc hàm trên nhỏ. Những bất thường này làm thở khó khăn, điều này ảnh hưởng nhiều đến cuộc sống đặc biệt trẻ em. Một số trường hợp có bất thường cả tai ngoài.

Ngoài ra, Theo tác giả Benjamin Brasseur [1] một số trường hợp có hội chứng Bosma cũng có thiếu năng cơ quan sinh sản do giảm gonadotropin, điều này gây ra giảm hormone

sinh sản ảnh hưởng trực tiếp sự phát triển sinh sản. Không điều trị, thiếu hormone sẽ gây ra dậy thì muộn, ảnh hưởng cả nam giới và có thể cũng giảm phát triển các mô sinh sản và tật tinh hoàn ẩn. Một trong những hậu quả của thiếu gonadotropin là ảnh hưởng đến tỷ trọng xương thấp và gây loãng xương từ đó đến dễ gãy xương khi chịu lực.

Theo Mart and McNerny (2013) [3]; Paterick et al (2013) [5] cho thấy siêu âm tim biểu hiện chưa xóa cầu nối xoang ống của động mạch chủ, một tình trạng tiếp tục cần theo dõi lâm sàng. Việc chưa xóa bỏ cầu xoang ống của động mạch chủ được biết xảy ra ở bệnh lý khác với bất thường mô liên kết như hội chứng Marfan và van 2 lá động mạch chủ. Còn nghiên cứu của Thiele et al (1996) [6] một trường hợp với siêu âm cho thấy còn ống động mạch ở bệnh nhân tật không mũi, tật mắt nhỏ, cung khẩu cái cao, không có xoang cạnh mũi và trí não bình thường.

**3.2. Tần suất:** hội chứng Bosma là một tình trạng bệnh rất hiếm gặp với tần suất chưa rõ. Ít hơn 100 trường hợp được mô tả trong y văn. Hội chứng Bosma không tìm thấy ở một vài dân số [8].

**3.3. Nguyên nhân:** hội chứng Bosma thường gây ra do đột biến gene SMCHD1. Gene SMCHD1 cung cấp việc tạo ra một protein bao gồm gene điều hòa, bằng cách thay thế cấu trúc DNA. Đặc biệt, protein SMCHD1 có vai trò im lặng trong chuỗi gene. Các chức năng khác, Protein SMCHD1 xuất hiện thì quan trọng cho sự phát triển của mắt, mũi và các cấu trúc khác của đầu mặt [2].

Các nhà nghiên cứu chưa chắc chắn cách đột biến gene SMCHD1 ảnh hưởng chức năng protein và dẫn đến sự phát triển các đặc điểm bất thường của hội chứng Bosma. Sự thay đổi trong gene này có thể dẫn đến bất thường im lặng của gene bao gồm sự phát triển của đầu và mặt, điều này có thể biểu hiện dưới dạng tật không mũi, mắt nhỏ, và các đặc điểm bất thường của mặt trong hội chứng Bosma. Các rối loạn trong phát triển mũi có thể ảnh hưởng bởi gonadotropin phóng thích hormone GNRH, là các tế bào thần kinh kiểm soát phóng thích hormone sinh sản. Kém phát triển tế bào thần kinh này có thể giải thích thiếu sản sinh sản do thiếu hormone gonadotropin [8].

Một số người đột biến gene SMCHD1 có tật không mũi không có các đặc điểm khác trong hội chứng Bosma (tách biệt tật không mũi) hoặc ít bất thường nặng của mũi, dẫn đến các nhà nghiên cứu nghi ngờ các yếu tố gene hỗ trợ chi phối bất thường của các triệu chứng. Điều này

chưa được biết rõ.

**3.4. Điều trị:** việc phát hiện và chẩn đoán được hội chứng BOSMA quan trọng nhất. Và điều trị cho đến hiện nay vẫn chưa có điều trị đặc hiệu. Chủ yếu khi phát hiện và chẩn đoán thì chủ yếu khảo sát các dị tật đi kèm như dị tật ở mũi, mắt, tai, tim, cơ quan sinh dục. Đặc biệt ở phụ nữ, nên khảo sát cơ quan sinh dục, nếu bất thường thì điều trị để giúp khả năng sinh sản cho bệnh nhân và bổ sung vi sinh tố nhằm hạn chế loãng xương. Bên cạnh đó, có thể theo dõi và điều trị các bất thường kèm theo, tùy theo mức độ khuyết tật của các cơ quan. Các cấu trúc khuyết tật có thể tái tạo, tạo hình lại khi trẻ lớn [4].

#### IV. KẾT LUẬN

Hội chứng Bosma là tình trạng rất hiếm gặp, một số trường hợp. Tiêu chuẩn chẩn đoán hội chứng Bosma có các tiêu chí như tật không mũi, thiếu sản giữa mặt (thiếu sản xoang hàm), trí tuệ bình thường, thiếu năng sinh sản do thiếu gonatropin ở nam. Tật mắt nhỏ có hoặc không có khuyết tật mắt là dấu hiệu quan trọng cũng như cung khẩu cái cao, mắt khúu, thiếu sản xoang hàm, không có xoang cạnh mũi và thiếu sản hành khúu.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Brasseur B., Martin C. M., Cayci Z., Burmeister L., Schimmenti L. A. (2016)**, Bosma arhinia microphthalmia syndrome: Clinical report and review of the literature. *Am J Med Genet A*, 170a (5), 1302-7.
2. **Feledy J. A., Goodman C. M., Taylor T., Stal S., Smith B., Hollier L. (2004)**, Vertical facial distraction in the treatment of arhinia. *Plast Reconstr Surg*, 113 (7), 2061-6.
3. **Mart C. R., McNerny B. E. (2013)**, Shape of the dilated aorta in children with bicuspid aortic valve. *Ann Pediatr Cardiol*, 6 (2), 126-31.
4. **Mühlbauer W., Schmidt A., Fairley J. (1993)**, Simultaneous construction of an internal and external nose in an infant with arhinia. *Plast Reconstr Surg*, 91 (4), 720-5.
5. **Paterick T. E., Humphries J. A., Ammar K. A., Jan M. F., Loberg R., Bush M., Khandheria B. K., Tajik A. J. (2013)**, Aortopathies: etiologies, genetics, differential diagnosis, prognosis and management. *Am J Med*, 126 (8), 670-8.
6. **Thiele H., Musil A., Nagel F., Majewski F. (1996)**, Familial arhinia, choanal atresia, and microphthalmia. *Am J Med Genet*, 63 (1), 310-3.
7. **Zhang M. M., Hu Y. H., He W., Hu K. K. (2014)**, Congenital arhinia: A rare case. *Am J Case Rep*, 15, 115-8.
8. **Brasseur Benjamin, Martin Cindy, Cayci Zuzan, Burmeister Lynn, Schimmenti Lisa (2016)**, Bosma arhinia microphthalmia syndrome: Clinical report and review of the literature. *American journal of medical genetics. Part A*, 170A.