

DỰ ĐOÁN THIẾT LẬP CÂY PHẢ HỆ QUA MỘT GIA ĐÌNH MẮC BỆNH BEHCET

NGUYỄN HỮU QUỐC NGUYỄN

TÓM TẮT

Mục tiêu: Bệnh Behcet là một bệnh hiếm gặp, thường mang tính chất gia đình. Chúng tôi thông báo ba trường hợp mắc bệnh Behcet có biểu hiện khá điển hình về lâm sàng và cận lâm sàng tại khoa mắt bệnh viện C Đà Nẵng, nhằm rút kinh nghiệm trong chẩn đoán, điều trị và theo dõi bệnh nhân. **Phương pháp nghiên cứu:** tổng quan ghi nhận về đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng hồi cứu trong y văn. **Kết quả:** Ba bệnh nhân trong một gia đình đến khám và điều trị bệnh Behcet, đồng thời hồi cứu một trường hợp trong gia đình đã được chẩn đoán xác định trên lâm sàng và cận lâm sàng. **Kết luận:** Chẩn đoán xác định bệnh Behcet cả ba trường hợp, dự đoán thiết lập cây phả hệ của phả hệ này

Từ khóa: Bệnh Behcet

SUMMARY

Objectives: Behcet syndrome are not common, usually has the family characteristic; we report three cases of Behcet syndrome with typical clinical and laboratory signs in Ophthalmology department - Da

Nang C Hospital. **Method:** Case study. **Results:** Three patients of a family admitted and treated by Behcet syndrome, concurrent retrospective one case in their family with some typical clinical and laboratory signs. **Conclusion:** Three patients were diagnosed Behcet syndrome, preditable building a family tree.

Keywords: Behcet syndrome

ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh BEHCET hay nói đúng hơn là hội chứng BEHCET là một tình trạng viêm tắc mạch toàn thể chưa rõ nguyên nhân. Bệnh biểu hiện bởi tam chứng gồm:

- Viêm mống mắt cấp mù tiền phòng
- Loét miệng
- Loét sinh dục

Hội chứng này phổ biến ở vùng Cận Đông và Nhật Bản. Bệnh thường gặp ở nam giới trẻ tuổi, bệnh xảy ra thường ở cả hai mắt, tuổi khởi phát từ 17-37 và có thể gây mù sau khởi phát khoảng 3 năm, bệnh có thể từ 15-20 năm với từng giai đoạn cấp tính xen kẽ giai đoạn mãn tính. Không có dấu hiệu cận lâm sàng có giá trị.

Chẩn đoán dựa vào 4 triệu chứng chính:

1. Tổn thương ở mắt: Viêm võng mạc (viêm tắc động mạch và viêm quanh tĩnh mạch), phù hoàng điểm.
2. Tổn thương ở miệng: có thể gây xuất huyết dạ dày, ruột.
3. Tổn thương ở da: Ban nốt đỏ ở cẳng tay, cổ chân.
4. Tổn thương sinh dục.

Ngoài ra còn có các triệu chứng như: Đau khớp, viêm khớp tái phát xảy ra ở cổ tay, cổ chân.

Nhóm điển hình gồm 4 triệu chứng:

Nhóm điển hình gồm: Ba triệu chứng chính hoặc một triệu chứng chính cộng với triệu chứng điển hình ở mắt.

Nhóm bệnh nhân nghi ngờ gồm hai triệu chứng chính ngoài mắt.

ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1. Bùi Quang V. 26 tuổi, thợ tiện.

Xuất hiện bệnh từ năm 17 tuổi.

Các triệu chứng: Tổn thương loét miệng (-)

Tổn thương loét sinh dục (+)

Tổn thương da (+)

Tổn thương mắt (+)

Sưng nề, đau vùng khớp, cổ tay, cổ chân.

2. Bùi Công K. 27 tuổi

Anh em chú bác ruột với Bùi Quang V.

Các triệu chứng: Tổn thương loét miệng (+)

Tổn thương loét sinh dục (-)

Tổn thương da (+)

Tổn thương mắt (+), đã được mổ dẫn lưu mù tiền phòng và mổ thủy tinh thể tại địa phương.

3. Bùi Thị H. 36 tuổi

Chị ruột của Bùi Công K

Các triệu chứng: Tổn thương loét miệng (+)

Tổn thương loét sinh dục (-)

Tổn thương da (+)

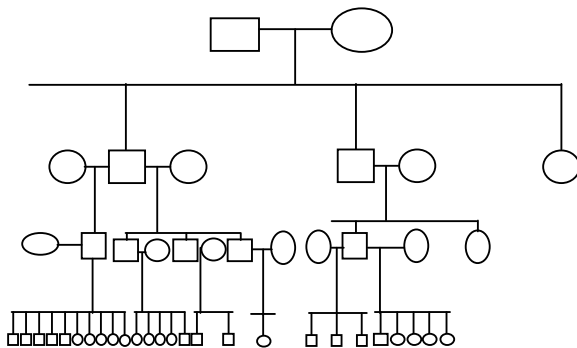
Tổn thương mắt (+), đã được mổ dẫn lưu mù tiền phòng.

4. Bùi H

Ông nội của Bùi Công K và Bùi Thị H đã mất nhưng theo người nhà kể lại là bị mù từ lúc trẻ.

NHẬN XÉT VÀ BÀN LUẬN

Qua bệnh sử gia đình của các nạn nhân trên, chúng tôi xin mạn phép đưa ra một sơ đồ phả hệ:



Nhận xét:

Qua sơ đồ phả hệ, chúng tôi nhận thấy một số đặc điểm sau:

- Bệnh xảy ra ngắt quãng qua các thế hệ
- Có tính chất gia đình
- Tỷ số cá thể mắc bệnh thấp, dưới 50%
- Tỷ lệ bị bệnh trong số anh chị em ruột là khoảng 1/4.
- Hai giới nam, nữ đều có thể mắc bệnh với khả năng như nhau.
- Tuổi của con bệnh xuất hiện sớm.

Qua các đặc điểm trên, chúng tôi có thể có sự xếp loại về mặt di truyền học, đây có thể là một thể loại di truyền lặn nhiễm sắc thể thường.

Mặc dù nguyên nhân của bệnh BEHCET được nghĩ là do virus nhưng ở trường hợp này, các bệnh nhân trong dòng họ bị mắc bệnh làm cho chúng tôi mạn phép có một suy nghĩ nhỏ trong việc tìm hiểu căn nguyên của bệnh BEHCET.

Đầu sao, chúng tôi cũng mạn dạn đưa ra sơ đồ phả hệ trên và xin phép được tiếp thu ý kiến của quý Giáo sư và quý Bác sĩ đồng nghiệp.

KẾT LUẬN:

Mặc dù đến nay trong các y văn vẫn chưa nêu lên nguyên nhân rõ ràng của bệnh BEHCET, nhưng chúng tôi mạn dạn đề xuất tính di truyền của bệnh. Mong được học hỏi kinh nghiệm và đóng góp quý báu của quý vị.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Sfikakis PP, Theodossiadis PG, Katsiari CG, Kaklamanis P, Markomichelakis NN (2001). "Effect of infliximab on sight-threatening panuveitis in Behcet's disease". *Lancet* 358(9278): 295-6. doi:10.1016/S0140-6736(01)05497-6.PMID 11498218.

2. Sfikakis PP (2002). "Behcet's disease: a new target for anti-tumor necrosis factor treatment". *Ann Rheum Dis* 61 Suppl 2: ii51 - 3. PMC 1766720. PMID 12379622.

3. Melikoglu M, Fresko I, Mat C, Ozyazgan Y, Gogus F, Yurdakul S, Hamuryudan V, Yazici H (2005). "Short-term trial of etanercept in Behcet's disease: a double blind, placebo controlled study". *J Rheumatol* 32 (1): 98-105.PMID 15630733.

4. Alpsyoy E, Durusoy C, Yilmaz E, Ozgurel Y, Ermis O, Yazar S, Basaran E (2002). "Interferon alfa-2a in the treatment of Behcet disease: a randomized placebo-controlled and double-blind study". *Arch Dermatol* 138 (4): 467-71. doi: 10.1001/ archderm.138.4.467. PMID 11939808.

5. Kotter I, Zierhut M, Eckstein AK, Vonthein R, Ness T, Gunaydin I, Grimbacher B, Blaschke S, Meyer-Riemann W, Peter HH, Stubiger N (2003). "Human recombinant interferon alfa-2a for the treatment of Behcet's disease with sight threatening posterior or panuveitis". *Br J Ophthalmol* 87 (4): 423-31. doi: 10.1136/bjo.87.4.423. PMC 1771623.PMID 12642304.

6. Hamuryudan V, Ozyazgan Y, Fresko Y, Mat C, Yurdakul S, Yazici H (2002). "Interferon alfa combined with azathioprine for the uveitis of Behcet's disease: an open study". *Isr Med Assoc J* 4(11 Suppl): 928-

30. PMID 12455182.

7. Yurdakul S, Mat C, Tuzun Y, Ozyazgan Y, Hamuryudan V, Uysal O, Senocak M, Yazici H (2001). "A double-blind trial of colchicine in Behcet's syndrome". *Arthritis Rheum* 44 (11): 2686–92. doi: 10.1002/1529-0131(200111)44:11<2686::AID-ART448>3.0.CO;2-H. PMID 11710724.

8. Durrani K, Papaliodis GN (2008). "The genetics of Adamantiades - Behcet's disease". *Semin*

Ophthalmol 23 (1): 73 – 9. doi: 10.1080/08820530701745264. PMID 18214795.

9. Yanagihori H, Oyama N, Nakamura K, Mizuki N, Oguma K, Kaneko F (July 2006). "Role of IL-12B promoter polymorphism in Adamantiades-Behcet's disease susceptibility: An involvement of Th1 immunoreactivity against Streptococcus Sanguinis antigen". *J. Invest. Dermatol.* 126 (7): 1534–40. doi: 10.1038/sj.jid.5700203. PMID 16514412.

Bệnh nhân được chỉ định mổ cấp cứu nối ngón II bàn tay phải/ vi phẫu.

Dự kiến phương pháp vô cảm: Gây tê đám rối thần kinh cánh tay phải liên tục theo đường trên đòn.

Chuẩn bị thuốc và dụng cụ thực hiện kỹ thuật:

Lidocain 1%.

Adrenalin 1mg.

Kim lườn 20.

Đèn, ống NKQ, ambu,mask oxy, và các phương