



# TIẾP CẬN TRƯỜNG HỢP BỆNH HIẾM TẠI BỆNH VIỆN DA LIỄU THÀNH PHỐ HỒ CHÍ MINH

ThS.BS Nguyễn Duy Quân

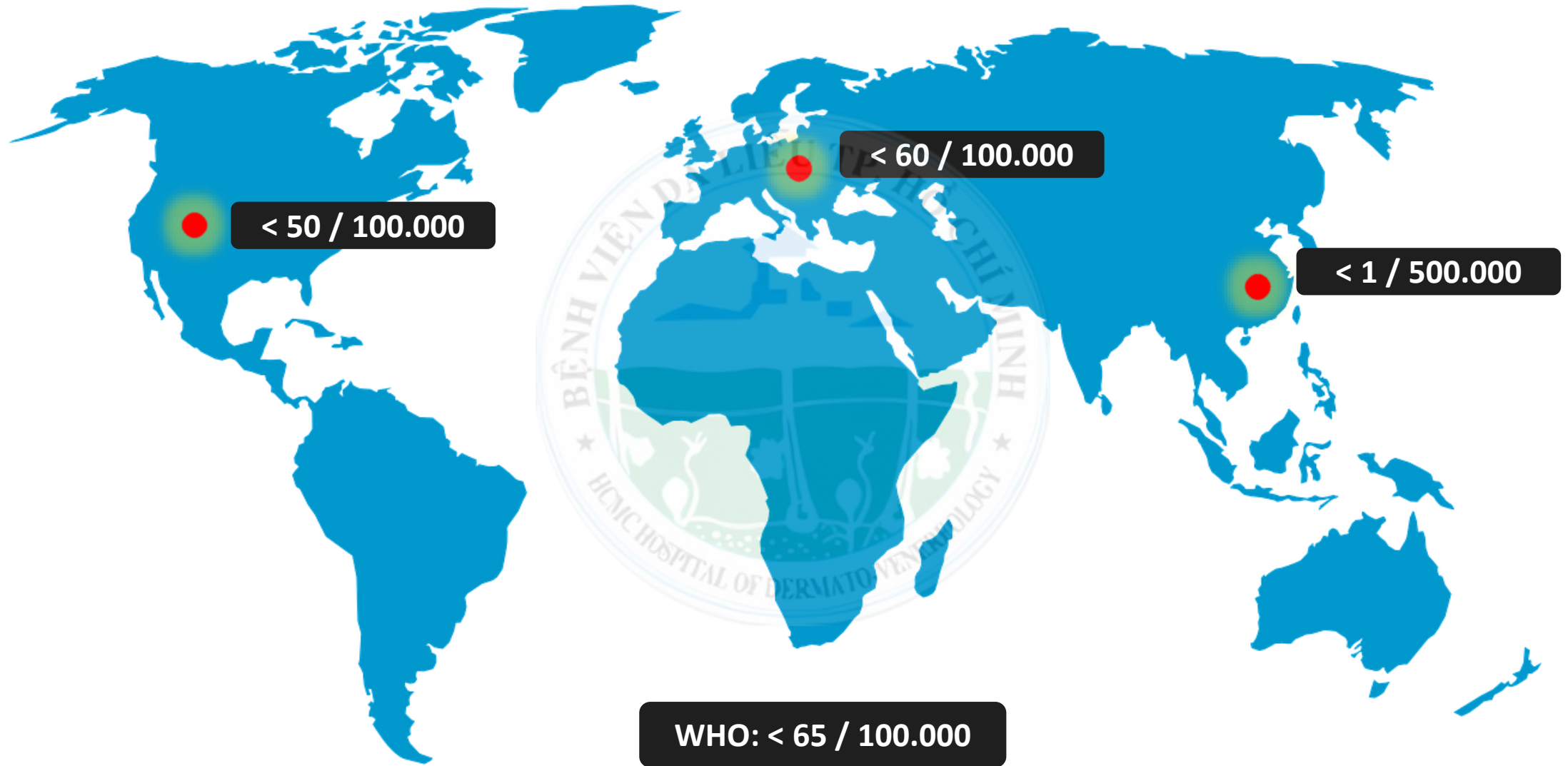
Phòng Kế hoạch tổng hợp – Bệnh viện Da liễu TPHCM

# NỘI DUNG

1. Định nghĩa
2. Tiếp cận trường hợp bệnh hiếm
3. Quy trình tại Bệnh viện Da liễu TP.HCM



# ĐỊNH NGHĨA



# Knowledge on rare diseases and orphan drugs

[COVID-19 & Rare diseases](#)



[Rare Diseases Resources for Refugees/Displaced Persons](#)



Homepage > Rare diseases > Search

Search for a rare disease

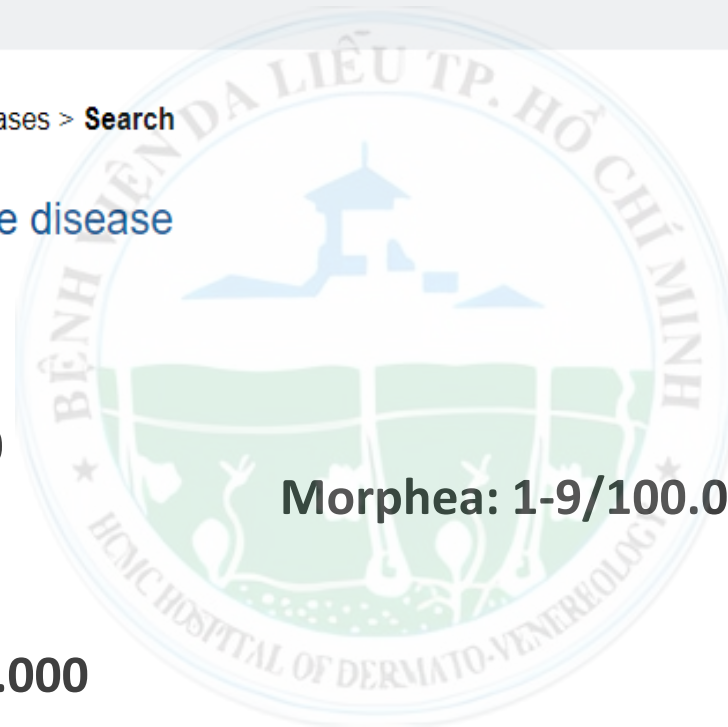
**Pemphigus vulgaris: 1-5/10.000**

**Morphea: 1-9/100.000**

**Bullous pemphigoid: 1-5/10.000**

**Generalized pustular psoriasis: 1-9/1.000.000**

**Pytiriasis rubra pilaris: 1-5/1.000.000**



# Rare skin disease database: RSDB

<1 / 1 000 000	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1	<1 / 1 000 000	Bazex-Dupr�-Christol syndrome
<1 / 1 000 000	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2	<1 / 1 000 000	Cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostosis syndrome
	Vascular-like classical Ehlers-Danlos syndrome	Unknown	Becker nevus syndrome
1-9 / 100 000	Hidrotic ectodermal dysplasia	1-9 / 100 000	Beh�set disease
<1 / 1 000 000	CLOVES syndrome	1-9 / 100 000	Biotinidase deficiency
<1 / 1 000 000	Spinal arteriovenous metameric syndrome	1-9 / 1 000 000	Birt-Hogg-Dub� syndrome
	Cockayne syndrome type 1	<1 / 1 000 000	Bj�rnstad syndrome
	Cockayne syndrome type 2	<1 / 1 000 000	Blau syndrome
	Cockayne syndrome type 3	<1 / 1 000 000	Blepharo-cheilo-odontic syndrome
<1 / 1 000 000	COG7-CDG	Unknown	Bloom syndrome
<1 / 1 000 000	Congenital erythropoietic porphyria	<1 / 1 000 000	Congenital multiple caf�-au-lait macules-increased sister chromatid excha
1-9 / 1 000 000	Congenital generalized lipodystrophy	Unknown	Blue rubber bleb nevus
	Generalized congenital lipodystrophy with myopathy	<1 / 1 000 000	B�rk syndrome
<1 / 1 000 000	Corneodermatoosseous syndrome	<1 / 1 000 000	Brittle cornea syndrome
Unknown	Costello syndrome	<1 / 1 000 000	Hereditary bullous dystrophy, macular type
1-9 / 1 000 000	Cowden syndrome	ndorff syndrome	Buschke-Ollendorff syndrome
Unknown	Crandall syndrome	<1 / 1 000 000	Campomelia, Cumming type
<1 / 1 000 000	Cranioectodermal dysplasia	<1 / 1 000 000	Craniofaciofrontodigital syndrome
			Hair defect-photosensitivity-intellectual disability syndrome
		<1 / 1 000 000	Hypertrichotic osteochondrodysplasia, Cantu type
		<1 / 1 000 000	Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type

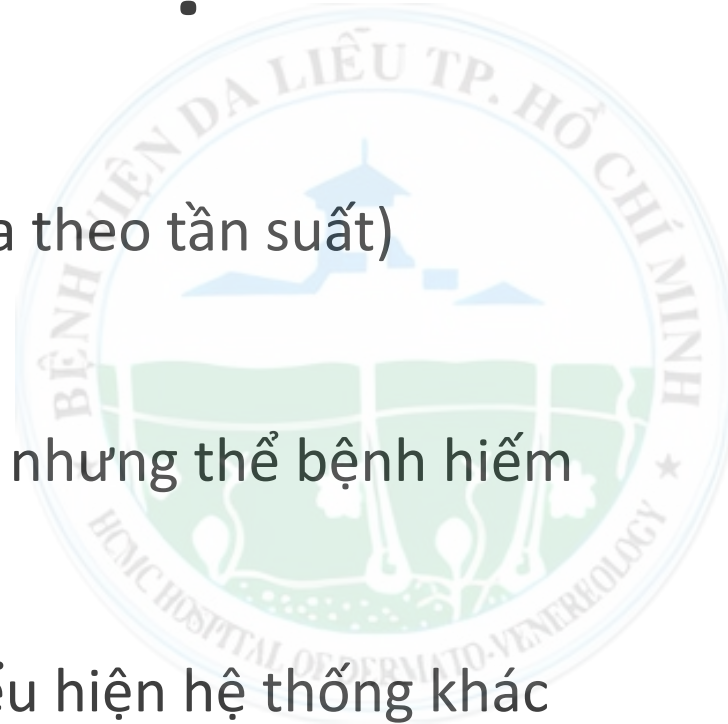
Kuo, Tien-Chueh & Wang, Pei-Hua & Wang, Yu-Ke & Chang, Chia-I & Chang, Ching-Yao & Tseng, Yufeng. (2022). RSDB: A rare skin disease database to link drugs with potential drug targets for rare skin diseases. *Scientific Data*. 9. 10.1038/s41597-022-01654-2.

# BỆNH HIẾM

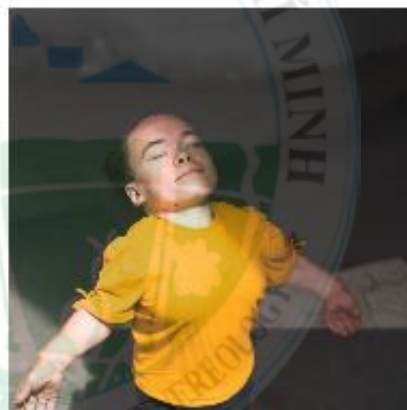
Bệnh da hiếm gặp (dựa theo tần suất)

Bệnh da không hiếm - nhưng thể bệnh hiếm

Bệnh da nằm trong biểu hiện hệ thống khác



# What is a rare disease?



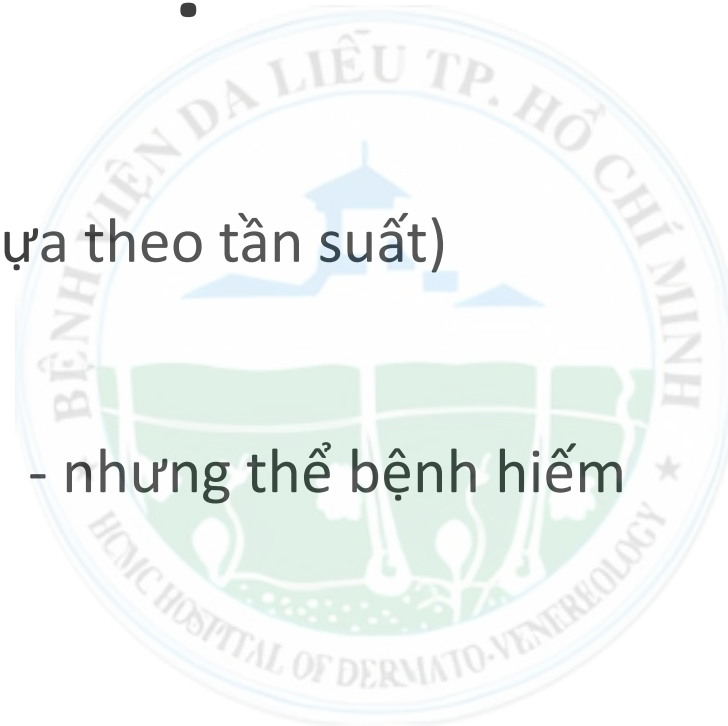
## The impact

Rare diseases are characterised by a wide diversity of symptoms and signs that vary **not only from disease to disease but also from patient to patient suffering from the same disease.**

# BỆNH HIẾM

Bệnh da hiếm gặp (dựa theo tần suất)

Bệnh da không hiếm - nhưng thể bệnh hiếm



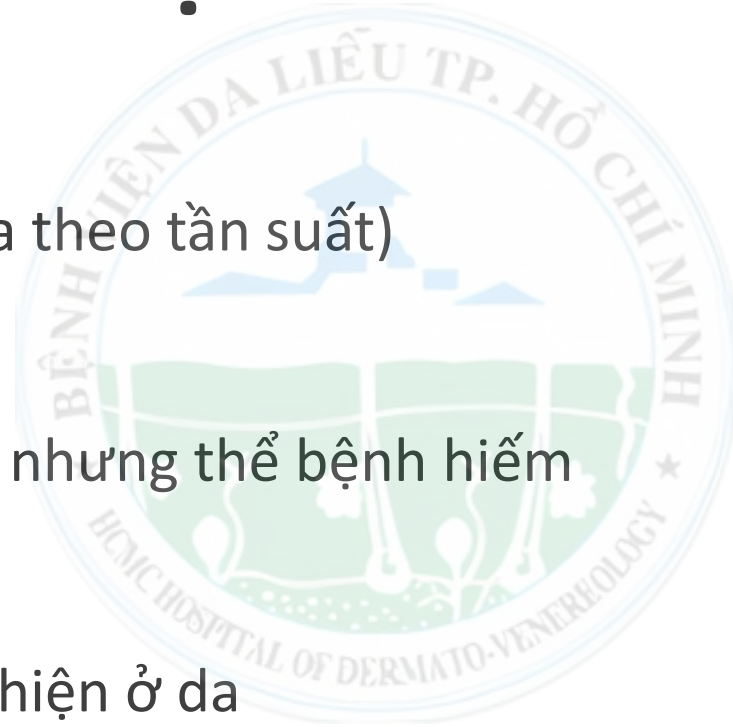


# BỆNH HIẾM

Bệnh da hiếm gặp (dựa theo tần suất)

Bệnh da không hiếm - nhưng thể bệnh hiếm

Các hội chứng có biểu hiện ở da



# TIẾP CẬN TRƯỜNG HỢP BỆNH HIẾM

**BƯỚC 1: NHẬN DIỆN “DẤU HIỆU CẢNH BÁO”**

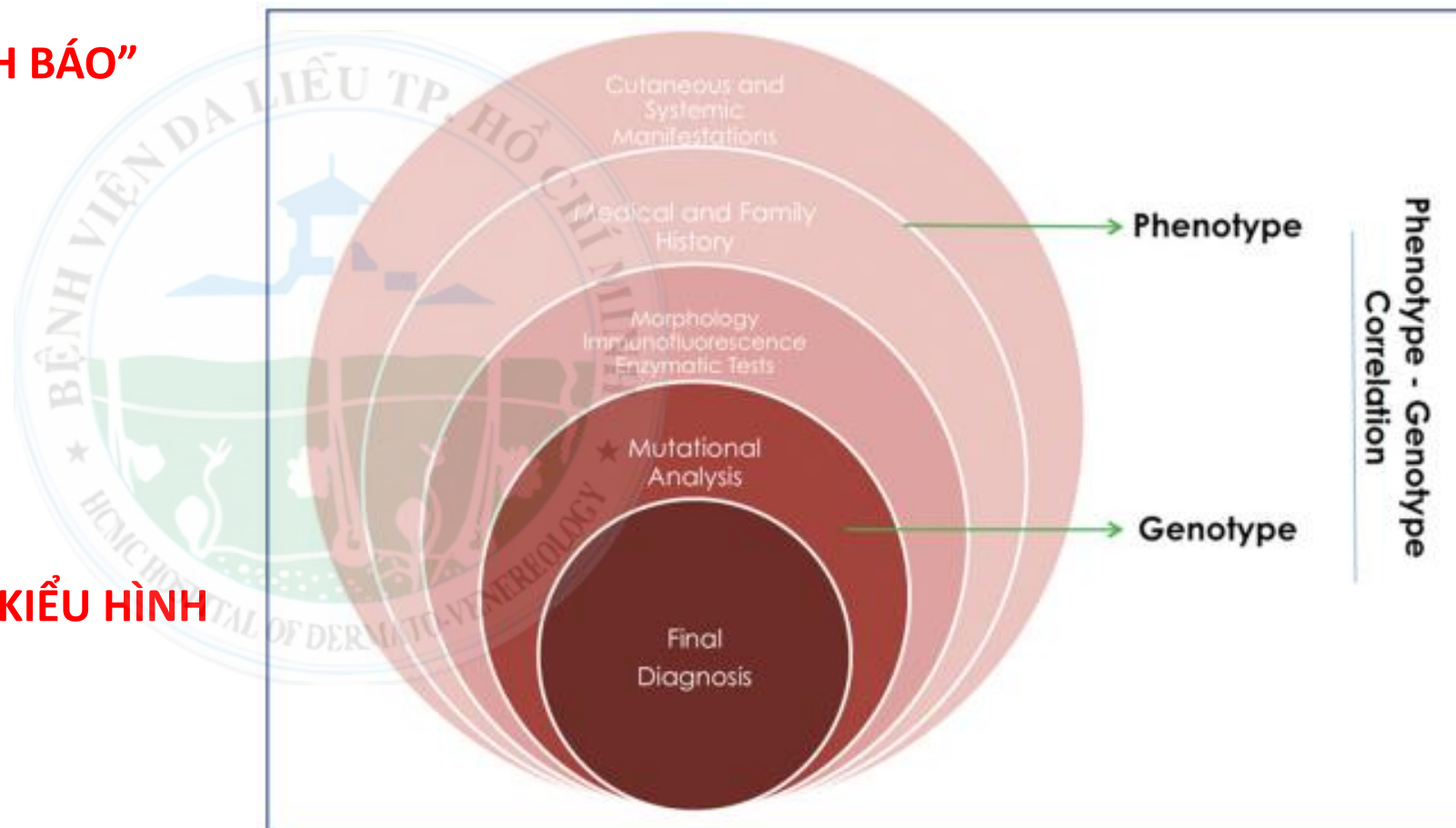
**BƯỚC 2: BỆNH SỬ**

**BƯỚC 3: KHÁM**

**BƯỚC 4: XÉT NGHIỆM**

**BƯỚC 5: MỐI LIÊN QUAN KIỂU GENE KIỂU HÌNH**

**BƯỚC 6: KẾT LUẬN**





At birth

## BƯỚC 1: NHẬN DIỆN “DẤU HIỆU CẢNH BÁO”



Childhood



### Erythroderma

Ichthyosis (ARCI, Netherton syndrome)

Immunodeficiency (Omenn syndrome)

Metabolic disorder (biotinidase deficiency)



### Collodion baby

Ichthyosis (ARCI)



### Generalized blistering or blisters at friction sites

Epidermolysis bullosa



### Therapy-resistant eczema associated with recurrent infections, multiple allergies, and growth failure

Immunodeficiency disorders, e. g. Hyper-IgE syndromes and SAM syndrome



### Generalized scaling with/without erythroderma and/or blisters

### Palmoplantar keratoderma

Ichthyosis (syndromic and non-syndromic)



### Photosensitivity

DNA repair disorders, e. g. XP, Rothmund-Thomson syndrome, Cockayne syndrome  
Porphyrias, Kindler syndrome



### Poikiloderma

DNA repair disorders, Kindler syndrome

# BƯỚC 1: NHẬN DIỆN “DẤU HIỆU CẢNH BÁO”



Adolescence and adulthood



**Multiple (mostly benign) adnexal tumors**

Familial tumor syndromes, e. g. Brooke-Spiegler syndrome, Gardner syndrome, Muir-Torre syndrome



**Brownish keratotic papules in sebaceous areas**

Darier's disease



**Recurrent erosive dermatitis of the large folds**

Hailey-Hailey disease

At any age



**Cutaneous lesions in a linear or segmental distribution respecting the midline**

Systematized epidermal nevi, incontinentia pigmenti, focal dermal hypoplasia



**Skin findings that do not match the patient's age**

Loose, hanging skin and wrinkling in a newborn with cutis laxa



**Association with extracutaneous manifestations, especially when involving the central nervous system, skeleton, teeth, eyes, and ears**

Ectodermal dysplasia syndromes, neurocutaneous syndromes, epidermal nevus syndromes



**Multiple hypo- and hypermelanotic macules**

Hypomelanotic macules, e. g. piebaldism, Waardenburg syndrome, TSC Multiple café-au-lait spots, e. g. neurofibromatosis, Legius syndrome, McCune-Albright syndrome, LEOPARD syndrome



**Association with other congenital abnormalities**

Aplasia cutis congenita, accessory tragi



**Association with various early-onset internal malignancies, positive family history**

Familial cancer syndromes

## BƯỚC 2: BỆNH SỬ



### TIỀN SỬ SẢN KHOA

- Sảy thai
- Thai lưu
- Biến chứng trong thai kỳ
- Sinh non
- Hình thức sinh

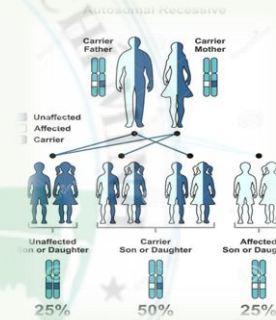


### LÚC SINH

- Đỏ da
- Bong tróc da (collodion)
- Bóng nước



### NƠI SINH



### PHẢ HỆ



### TUỔI CHẨN ĐOÁN

.....

### KHÁC

## **BƯỚC 3: KHÁM**

**DA**

**NIÊM MẠC**

**TÓC, MÓNG**

**RĂNG – SINH DỤC**

**CÁC CƠ QUAN KHÁC**



# BƯỚC 4: XÉT NGHIỆM

SINH THIẾT – GIẢI PHẪU BỆNH – MIỄN DỊCH HUỖNH QUANG – HÓA MÔ MIỄN DỊCH

XÉT NGHIỆM SINH HÓA

CHẨN ĐOÁN HÌNH ẢNH

XÉT NGHIỆM VI SINH

XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN

- Kiểu hình không rõ ràng
- Kết quả ảnh hưởng đến việc tiên lượng, tái phát, điều trị
- Xét nghiệm ở người nhà không triệu chứng có nguy cơ mắc bệnh
- Xét nghiệm người nhà nghi ngờ mang gene lặn
- Xét nghiệm trước sinh/ trước khi cấy phôi



**GeneReview:** <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116>

**Orphanet:** <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

**OMIM:** <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

**PubMed:** <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

**ADF Genetik:** <http://www.adf-online.de/arbeitsgruppen/dermatologischegenetik/>



# BƯỚC 6: KẾT LUẬN



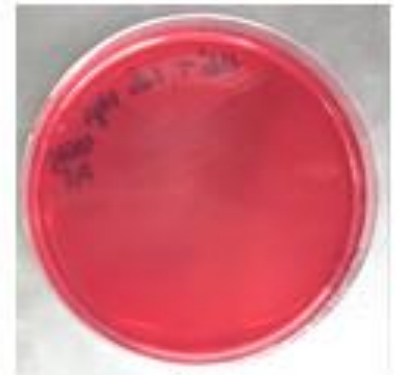
NF1 (-)  
SPRED1 (-)



PTPN11 (+)



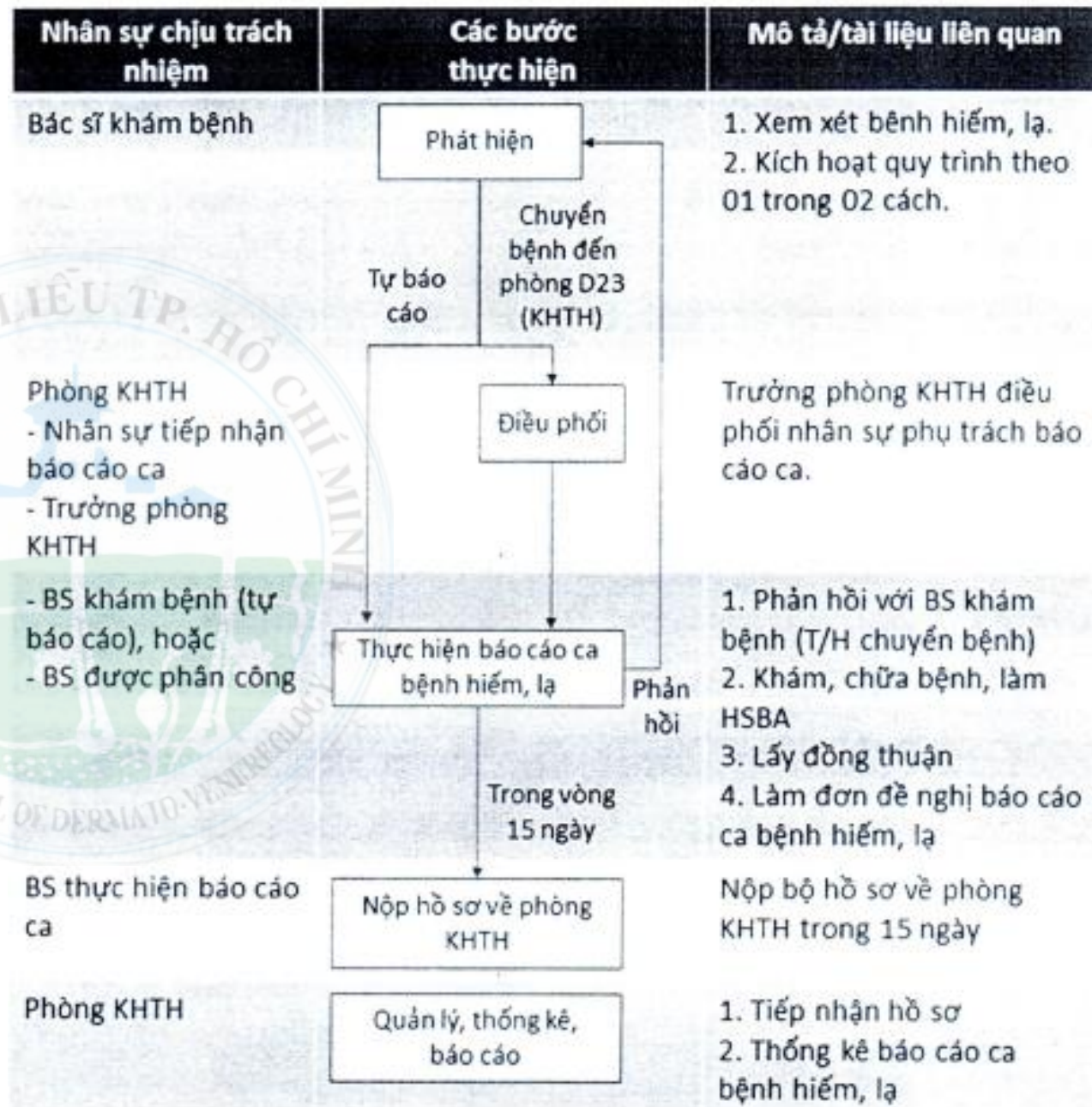
BA



MC

*Staphylococcus aureus*

# QUY TRÌNH BÁO CÁO CA BỆNH HIẾM TẠI BỆNH VIỆN DA LIỄU TPHCM



# KẾT LUẬN

- Định nghĩa về ca bệnh lạ có sự khác nhau tùy từng vùng
- Có thể tiếp cận theo 6 bước: nhận diện dấu hiệu cảnh báo – hỏi bệnh sử - khám lâm sàng – xét nghiệm – xác định mối liên quan kiểu gene, kiểu hình – kết luận
- Khi phát hiện ca bệnh lạ, các bác sĩ thực hiện theo quy trình “Quản lý ca bệnh hiếm, lạ”



**5 YEARS** is the time it takes on average for rare disease patients to get a diagnosis.<sup>[1]</sup>



**70%** of people with rare diseases wait more than 1 year to get a confirmed diagnosis after coming to medical attention.<sup>[1]</sup>



**RARE DISEASE DAY®**

**29 FEBRUARY 2024**



**ONLY 1,200** out of all rare diseases, have more than five documented cases published in the scientific literature.<sup>[2]</sup>



The proportion of people with rare diseases who report **FEELING DEPRESSED** is **3 TIMES HIGHER** than that of the general population.<sup>[3]</sup>

# ODYSSEY





**XIN CHÂN THÀNH CẢM ƠN**