ĐẶC ĐIỂM SINH NGÀ BẤT TOÀN TRÊN BỆNH NHÂN TẠO XƯƠNG BẤT TOÀN

Nguyễn Thị Thu Hương✉

Trường Đại học Y Hà Nội

Nghiên cứu nhằm mô tả đặc điểm sinh ngà bất toàn (DI) ở bệnh nhân tạo xương bất toàn (OI) tại Bệnh viện Nhi Trung ương. Nghiên cứu mô tả cắt ngang tiến hành trên 98 bệnh nhân OI từ 2 - 19 tuổi trong giai đoạn 2018 - 2023. Chẩn đoán DI dựa trên dấu hiệu lâm sàng và hình ảnh X-quang. Tỷ lệ mắc DI là 45,9%, ghi nhận hoàn toàn ở các bệnh nhân OI týp III (54,3%) và IV (46,7%). DI gặp nhiều hơn ở răng sữa (48,6%) so với răng vĩnh viễn (40,8%) và thường biểu hiện nặng hơn. Răng cửa dưới là vị trí bị ảnh hưởng nặng nhất so với các răng khác. Như vậy sinh ngà bất toàn chiếm 45,9% và chủ yếu gặp ở bệnh nhân OI thể nặng (týp III và IV), biểu hiện ở răng sữa nặng hơn so với răng vĩnh viễn. Răng cửa dưới bị ảnh hưởng bởi DI nhiều nhất.

Từ khóa: Tạo xương bất toàn, sinh ngà bất toàn.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tạo xương bất toàn (Osteogenesis Imperfecta - OI) là bệnh lý di truyền hiếm gặp do rối loạn mô liên kết, với tỷ lệ mắc khoảng 7/100.000 cá thể.[1] Nguyên nhân chủ yếu do đột biến gen *COL1A1* và *COL1A2* gây rối loạn tổng hợp collagen týp I.[2] Bệnh nhân OI biểu hiện gãy xương tái diễn, chậm tăng trưởng, củng mạc mắt xanh và bất thường răng miệng.[3]

Các tổn thương tại răng hàm mặt thường gặp ở bệnh nhân OI gồm sinh ngà bất toàn (Dentinogenesis Imperfecta - DI), răng bất sản, taurodontism và sai khớp cắn.[4] Trong đó, sinh ngà bất toàn là biểu hiện phổ biến nhất, với các đặc điểm như răng đổi màu hổ phách hoặc xám nâu, chân răng nhỏ, buồng tủy bít tắc và ngà răng yếu dễ mòn.[5] Mặc dù sinh ngà bất toàn đã được mô tả trong các nghiên cứu quốc tế, tại Việt Nam, các khảo sát chuyên sâu về đặc điểm răng miệng ở bệnh nhân OI còn rất hạn chế. Việc nghiên cứu đặc điểm sinh ngà bất toàn sẽ giúp phát hiện sớm bệnh OI, tiên lượng mức độ nặng và định hướng điều trị cá nhân hóa. Nghiên cứu này thực hiện nhằm mô tả đặc điểm sinh ngà bất toàn ở bệnh nhân tạo xương bất toàn.

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Thu Hương
Trường Đại học Y Hà Nội
Email: thuhuongnguyen@hmu.edu.vn
Ngày nhận: 18/08/2025
Ngày được chấp nhận: 10/09/2025

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng

Bệnh nhân từ 2 đến 19 tuổi được chẩn đoán mắc tạo xương bất toàn điều trị nội trú và ngoại trú tại khoa Nội tiết - Chuyển hoá - Di truyền, Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 12/2018 đến 05/2023.

Tiêu chuẩn lựa chọn vào mẫu nghiên cứu

Bệnh nhân được chẩn đoán mắc tạo xương bất toàn theo tiêu chuẩn của Manoj Ramachandran trên lâm sàng, và của Anish trên X-quang.[3,6,7]

Tiêu chuẩn loại trừ khỏi mẫu nghiên cứu

Bệnh nhân bị biến dạng xương, loãng xương do các nguyên nhân khác như còi xương kháng vitamin D, mucopolysaccharidoses…

2. Phương pháp

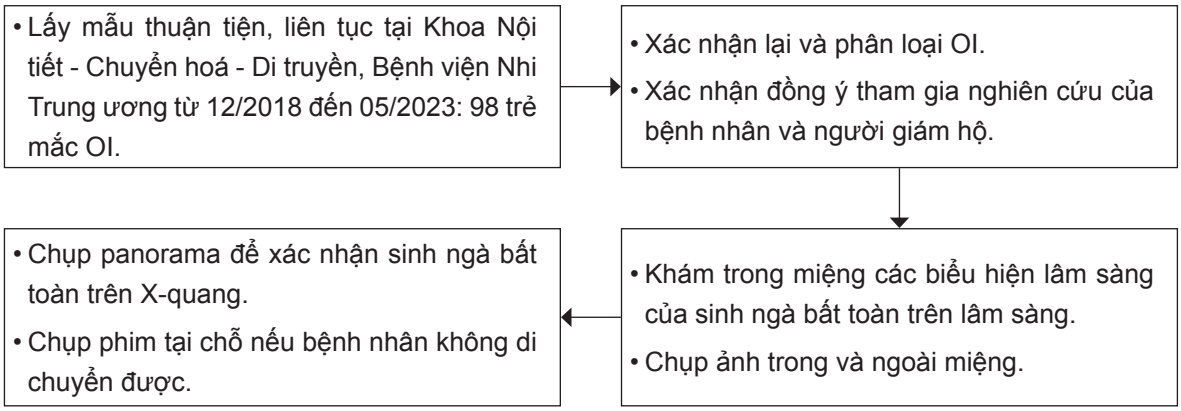
Thiết kế nghiên cứu

Mô tả cắt ngang.

Mẫu được chọn theo phương pháp chọn mẫu thuận tiện, thông tin của 98 bệnh nhân được thu thập.

Sinh ngà bất toàn (DI) được chẩn đoán dựa trên các đặc điểm lâm sàng và X-quang theo Barron.[8] Các dấu hiệu lâm sàng bao gồm: Răng có màu xám, vàng nâu, mòn răng và gãy răng. Trên X-quang có thể thấy mật độ khoáng hóa kém của ngà răng, thân răng hình củ hành, cổ răng bị thắt, chân răng ngắn và tắc nghẽn ống tủy.

Quy trình nghiên cứu:



Sơ đồ 1. Sơ đồ nghiên cứu

Các biến số nghiên cứu

Bảng 1. Biến số dùng trong nghiên cứu

TT	Biến số/ chỉ số	Định nghĩa	Loại biến	Phương pháp thu thập
1	Giới	Nam hay nữ	Nhị phân	Phỏng vấn bằng phiếu điều tra
2	Tuổi	- Xác định dựa vào ngày tháng năm sinh của trẻ - Phân theo 3 nhóm tuổi: Dưới 6 tuổi (< 6); 6 - ≤15 tuổi; 15 - 19 tuổi.	- Liên tục - Danh mục	Phỏng vấn bằng phiếu điều tra
3	Týp OI	Phân loại týp theo Sillence: I, II, III, IV	Rời rạc	Khám
4	Sinh ngà bất toàn	Có biểu hiện DI hay không: trên răng sữa, răng vĩnh viễn, trên lâm sàng hay X-quang	Nhị phân	Khám
5	Tính chất đổi màu răng	Có thay đổi màu sắc răng hay không trên răng sữa, răng vĩnh viễn, xám xanh hay vàng nâu.	Nhị phân	Quan sát

Xử lý số liệu

Số liệu được thu thập và phân tích bằng phương pháp thống kê y học, sử dụng phần mềm SPSS 20.0 và một số thuật toán thống kê.

3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu được thông qua bởi hội đồng đề cương nghiên cứu sinh khóa 37 của Viện Đào tạo Răng Hàm Mặt - Trường Đại học Y Hà Nội, Hội đồng đạo đức trường Đại học Y Hà Nội (NCS19/BB-HĐĐĐ) và Hội đồng đạo đức bệnh viện Nhi Trung Ương (293/BVNTƯ-HĐĐĐ).

III. KẾT QUẢ

1. Tuổi, giới và phân loại bệnh nhân tạo xương bất toàn

Nghiên cứu gồm 98 trẻ mắc tạo xương bất toàn (OI), độ tuổi từ 2 đến 19, tuổi trung bình 9,0 ± 4,38. OI týp III và IV chiếm tỷ lệ cao nhất lần lượt là 46,9% và 45,9%; týp I thấp nhất với 7,2%. Tỷ lệ giới tính tương đối cân bằng, nam chiếm 56,1%, nữ 43,9%.

2 Đặc điểm sinh ngà bất toàn ở bệnh nhân tạo xương bất toàn

Trong số 98 trẻ OI có 27,6 % (27 bệnh nhân) có bộ răng sữa; 45,9 % (45 bệnh nhân) có bộ răng hỗn hợp và 26,5 % (26 bệnh nhân) có bộ răng vĩnh viễn. Do đó, răng sữa và răng vĩnh viễn được quan sát lần lượt ở 72 và 71 bệnh nhân.

Bảng 2. Tỷ lệ sinh ngà bất toàn theo týp OI

Týp OI \ DI	Có		Không		Tổng	p
	Số lượng	%	Số lượng	%		
I	0	*0*	7	*100*	7	-
III	25	*54,3*	21	*45,7*	46	0,4637
IV	21	*46,7*	24	*53,3*	45	
Tổng	46	*45,9*	52	*53,1*	98	-

Sinh ngà bất toàn tìm thấy ở 46 bệnh nhân (45,9%). Tất cả 7 bệnh nhân OI týp I không có biểu hiện của DI. Không có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ mắc DI giữa các nhóm OI týp III và týp IV (p = 0,4637).

Bảng 3. Tỷ lệ DI trên răng sữa và răng vĩnh viễn

Týp OI	Răng sữa (n = 72 bệnh nhân)				Răng vĩnh viễn (n = 71 bệnh nhân)			
	DI		Không DI		DI		Không DI	
	Số lượng	%	Số lượng	%	Số lượng	%	Số lượng	%
I	0	*0*	3	*100*	0	*0*	6	*100*
III	19	*52,8*	17	*47,2*	17	*47,2*	19	*52,7*
IV	16	*48,5*	17	*51,5*	12	*41,4*	17	*58,6*
Tổng	35	*48,6*	37	*51,4*	29	*40,8*	42	*59,2*

Đặc điểm sinh ngà bất toàn ở răng sữa và răng vĩnh viễn: Có 35 bệnh nhân (48,6 %) và 29 bệnh nhân (40,8%) được chẩn đoán mắc bệnh DI lần lượt ở răng sữa và răng vĩnh viễn. Quan sát thấy tỷ lệ gặp DI ở răng sữa cao hơn răng vĩnh viễn. Nghiên cứu của chúng tôi đã quan sát đặc điểm DI có biểu hiện nặng ở răng sữa lại biểu hiện nhẹ hơn ở răng vĩnh viễn gặp trên 9/12 bệnh nhân (40,9%), xét trên các bệnh nhân có bộ răng hỗn hợp mắc DI.

Hình 1. Biểu hiện DI ở răng sữa nặng hơn răng vĩnh viễn

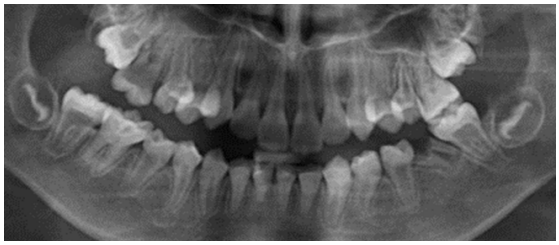
Bệnh nhân có biểu hiện DI răng sữa vàng nâu toàn bộ, mòn nhiều; DI răng vĩnh viễn nhẹ hơn với màu sắc gần như bình thường ở răng cửa trên.

Bảng 4. Biểu hiện màu sắc răng trên bệnh nhân OI có DI

Bệnh nhân mắc DI	Răng sữa bị DI (n = 35)		Răng vĩnh viễn bị DI (n = 29)	
	Số lượng	%	Số lượng	%
Màu bình thường	13	37,1	7	24,1
Vàng nâu	10	28,6	10	34,5
Xám	12	34,3	12	41,4
Tổng	35	100	29	100

Nghiên cứu của chúng tôi có kết quả không có sự khác biệt về biểu hiện màu răng trên bệnh nhân DI. Chúng tôi quan sát được hai trường hợp mòn răng nghiêm trọng ở răng sữa thuộc loại màu vàng nâu. Răng vĩnh viễn không thấy có biểu hiện mòn quá mức hoặc gãy men răng, có 1 trường hợp gãy chân răng 31, 41 quan sát được ở bệnh nhân 15 tuổi.

Hình 2. Răng cửa dưới sẫm màu hơn răng cửa trên



Hình 3. Các răng cửa dưới bị ảnh hưởng bởi DI nhiều nhất

Ở các bệnh nhân có DI răng vĩnh viễn, quan sát thấy 14/29 (48,3%) bệnh nhân có biểu hiện rõ tình trạng DI ở răng cửa dưới nặng hơn các răng trong cung hàm.

IV. BÀN LUẬN

Tỷ lệ phổ biến DI trong nghiên cứu hiện tại (45,9%) cao hơn một số nghiên cứu như 24,7% ở Đan Mạch, 42% và 18% ở Thụy Điển, nhưng thấp hơn các kết quả khác ở Ý (62,5%).[4,9-11] Sự khác nhau về tỷ lệ DI giữa các nghiên cứu bị ảnh hưởng bởi týp OI vì týp OI của những người tham gia là khác nhau giữa các nghiên cứu này. Các báo cáo cho rằng DI hay gặp trong OI týp III và IV hơn týp I. Do đó, các nghiên cứu trong đó những người tham gia có tỷ lệ cao OI týp I có thể đưa ra ước tính thấp hơn về tỷ lệ hiện mắc. Một số nghiên cứu trước đây có tỷ lệ DI thường xuyên ở OI týp III cao hơn OI týp IV, cho thấy DI có liên quan đến mức độ nặng của OI,[4,12] tuy nhiên nghiên cứu của chúng tôi không có sự khác biệt về tỷ lệ này với $p > 0,05$. Tỷ lệ sinh ngà bất toàn trong nghiên cứu của chúng tôi có thể khác do bỏ sót các trường hợp sinh ngà bất toàn chỉ biểu hiện trên mô học, nghiên cứu của chúng tôi không đủ dài để thu thập các răng sữa đến tuổi thay sau đó tiến hành xét nghiệm mô học.

Nghiên cứu hiện tại cũng cho thấy tỷ lệ DI ở răng sữa (48,6%) cao hơn so với răng vĩnh viễn (40,8%). Chúng tôi đã quan sát một số trường hợp trong đó DI xuất hiện trong răng sữa; tuy nhiên răng vĩnh viễn bị ảnh hưởng ít. Chưa có dấu hiệu nào chỉ điểm cho những trường hợp này, cần khám răng định kỳ sớm ngay từ khi có răng sữa.[12] Lý do tại sao DI chỉ xảy ra ở bộ răng sữa của một số bệnh nhân vẫn đang được làm sáng tỏ. Một gợi ý cho rằng khoảng thời gian tương đối ngắn để phát triển của răng sữa so với những răng vĩnh viễn thay thế có thể làm tăng tính nhạy cảm với các rối loạn do đột biến gen liên quan đến collagen týp I. Một giải thích lâm sàng có thể đưa ra cho răng sữa và răng cửa vĩnh viễn hàm dưới có biểu hiện DI nặng hơn là men răng mỏng hơn, làm tăng tính trong mờ của ngà răng bị đổi màu.[13] Ngoài ra, răng cửa dưới mọc sớm nhất trong cung hàm nên tủy răng DI bị bít tắc sớm hơn.

Trong nghiên cứu có hai trường hợp răng sữa màu vàng nâu bị mòn nghiêm trọng. Gibbard cho rằng không thể khẳng định mòn răng chỉ do màu sắc hay lực nhai. Tuy nhiên, răng vàng nâu có thể là dấu hiệu sớm để can thiệp nhằm tránh giảm chiều cao khớp cắn. Chụp răng bằng thép không gỉ được khuyên dùng để ngăn ngừa sự mòn sớm của răng sữa.[14] Và nên sử dụng xi măng thủy tinh ionomer để điều trị phục hồi cho răng không bị chịu lực.[15]

Hình 3. Hình ảnh răng sữa màu vàng nâu bị mòn nghiêm trọng

Mặc dù, DI chỉ xảy ra trong khoảng 50% trường hợp OI nhưng chúng thường là biểu hiện lâm sàng rõ nhất của OI, và ngay cả trong trường hợp răng vĩnh viễn hầu như không bị ảnh hưởng bởi DI, tủy răng vẫn có thay đổi trên X-quang hoặc trên mô học. Hơn nữa, việc xóa bỏ buồng tủy và các ống tủy có thể cảnh báo các bác sĩ nha khoa về khả năng hiện diện của OI. Sự quan sát thường xuyên cho phép can thiệp nội nha khi cần thiết lúc bệnh nhân còn trẻ, các ống tủy vẫn có thể tiếp cận được. Khi các thủ thuật nội nha không được thực hiện đúng thời điểm, tiên lượng nha khoa sẽ bị ảnh hưởng.[16]

Nghiên cứu sử dụng phương pháp chọn mẫu thuận tiện nên có thể gặp sai số chọn mẫu, do quần thể bệnh nhân chỉ giới hạn ở một bệnh viện tuyến cuối. Điều này làm giảm tính đại diện và khả năng khái quát kết quả cho cộng đồng bệnh nhân OI nói chung. Các nghiên cứu đa trung tâm với cỡ mẫu lớn hơn là cần thiết để khắc phục hạn chế này.

IV. KẾT LUẬN

Nghiên cứu cho thấy sinh ngà bất toàn thể hiện bằng các đặc điểm trên lâm sàng và X-quang như răng có màu vàng nâu, xám, mòn răng, răng có hình củ hành, tủy răng bít tắc. Sinh ngà bất toàn được ghi nhận ở 45,9% trường hợp, chủ yếu thuộc týp OI III và IV. DI biểu hiện rõ rệt hơn ở răng sữa so với răng vĩnh viễn. Răng cửa dưới là vị trí bị ảnh hưởng nhiều nhất. Kết quả nghiên cứu cho thấy việc cần thiết khám răng định kỳ cho trẻ OI, phát hiện sớm DI ngay từ răng sữa, đồng thời nghiên cứu thêm đặc điểm di truyền để bức tranh mối quan hệ kiểu gen - kiểu hình ngày càng sáng tỏ.

LỜI CẢM ƠN

Tôi xin trân trọng cảm ơn: Khoa Nội tiết - Chuyển hoá - Di truyền, Bệnh viện Nhi Trung ương, Viện đào tạo Răng hàm mặt, Trường Đại học Y Hà Nội- Các địa điểm nghiên cứu đã tạo điều kiện thuận lợi để nghiên cứu được thực hiện. Tôi trân trọng cảm ơn các gia đình bệnh nhân OI đã tham gia vào nghiên cứu. Tôi cam kết không xung đột lợi ích.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lindahl K, Åström E, Rubin CJ, et al. Genetic epidemiology, prevalence, and genotype-phenotype correlations in the Swedish population with osteogenesis imperfecta. *Eur J Hum Genet EJHG*. 2015; 23(8): 1042-1050. doi:10.1038/ejhg.2015.81.

2. Etich J, Leßmeier L, Rehberg M, et al. Osteogenesis imperfecta-pathophysiology and therapeutic options. *Mol Cell Pediatr*. 2020; 7(1): 9. doi:10.1186/s40348-020-00101-9.

3. Ramachandran M. Osteogenesis Imperfecta (OI): Practice Essentials, Pathophysiology, Etiology. Published online May 19, 2022. Accessed May 24, 2023. https://emedicine.medscape.com/article/1256726-overview.

4. Malmgren B, Norgren S. Dental aberrations in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Acta Odontol Scand*. 2002; 60(2): 65-71. doi:10.1080/000163502753509446.

5. Neville BW. Color atlas of oral and maxillofacial diseases /.

6. About Osteogenesis Imperfecta. Genome.gov. September 14, 2022. Accessed May 24, 2023. https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Osteogenesis-Imperfecta.

7. Osteogenesis Imperfecta Imaging and Diagnosis: Practice Essentials, Radiography, Computed Tomography. Published online September 24, 2021. Accessed September 3, 2023. https://emedicine.medscape.com/article/411919-overview.

8. Barron MJ, McDonnell ST, Mackie I, Dixon MJ. Hereditary dentine disorders: dentinogenesis imperfecta and dentine dysplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2008; 3: 31. doi:10.1186/1750-1172-3-31.

9. Thuesen KJ, Gjørup H, Hald JD, et al. The dental perspective on osteogenesis imperfecta in a Danish adult population. *BMC Oral Health*. 2018; 18(1): 175. doi:10.1186/s12903-018-0639-7.

10. Andersson K. *Prevalence of Dentinogenesis Imperfecta and Dental Aberrations Related to Genetic Findings in Osteogenesis Imperfecta*. Inst för odontologi / Dept of Dental Medicine; 2018. Accessed May 23, 2023. http://openarchive.ki.se/xmlui/handle/10616/46321.

11. Majorana A, Bardellini E, Brunelli PC, Lacaita M, Cazzolla AP, Favia G. Dentinogenesis imperfecta in children with osteogenesis imperfecta: a clinical and ultrastructural study. *Int J Paediatr Dent*. 2010; 20(2): 112-118. doi:10.1111/j.1365-263X.2010.01033.x.

12. O'Connell AC, Marini JC. Evaluation of oral problems in an osteogenesis imperfecta population. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 1999; 87(2): 189-196. doi:10.1016/s1079-2104(99)70272-6.

13. Luder HU, van Waes H, Raghunath M, Steinmann B. Mild dental findings associated with severe osteogenesis imperfecta due to a point mutation in the alpha 2(I) collagen gene demonstrate different expression of the genetic defect in bone and teeth. *J Craniofac Genet Dev Biol*. 1996; 16(3): 156-163.

14. Gibbard PD. The management of children and adolescents suffering from amelogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta. *Int J Orthod*. 1974; 12(4): 15-25.

15. Ranta H, Lukinmaa PL, Waltimo J. Heritable dentin defects: nosology, pathology, and treatment. *Am J Med Genet*. 1993; 45(2): 193-200. doi:10.1002/ajmg.1320450209.

16. Teixeira CS, Santos Felippe MC, Tadeu Felippe W, Silva-Sousa YTC, Sousa-Neto MD. The role of dentists in diagnosing osteogenesis imperfecta in patients with dentinogenesis imperfecta. *J Am Dent Assoc 1939*. 2008; 139(7): 906-914; quiz 994. doi:10.14219/jada.archive.2008.0277.

Summary

THE CHARACTERISTICS OF DENTINOGENESIS IMPERFECTA IN PATIENTS WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA

This study aimed to describe the characteristics of dentinogenesis imperfecta (DI) in patients with osteogenesis imperfecta (OI) at the National Children's Hospital. A cross-sectional descriptive study was conducted on 98 OI patients aged 2 – 19 years old from 2018 to 2023. DI was diagnosed based on clinical signs and radiographic findings. The prevalence of DI was 45.9%, observed exclusively in patients with OI type III (54.3%) and type IV (46.7%). DI was more common in primary teeth (48.6%) than in permanent teeth (40.8%) and generally more severe. The lower incisors were the most severely affected teeth. In summary, DI was present in 45.9% of OI cases, primarily in severe forms (types III and IV), with more severe involvement in primary teeth and a predominance in lower incisors.

Keywords: Osteogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta.