MỨC ĐỘ BIỂU HIỆN CỦA 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 các mức độ biểu hiện của 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. Kết quả cho thấy tỷ lệ mắc sinh ngà bất toàn chiếm 45,9%. Các mức độ biểu hiện của DI gồm mức nhẹ: vừa: nặng lần lượt là 34,8%: 34,8%: 30,4%. Các mức độ biểu hiện của DI là ngang nhau và không có sự khác biệt trên các bệnh nhân OI týp III, OI týp IV.

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

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tạo xương bất toàn (OI) là một rối loạn di truyền của mô liên kết. Nguyên nhân chủ yếu do đột biến gen *COL1A1* và *COL1A2* gây rối loạn tổng hợp collagen týp I, các gen nằm tương ứng trên nhiễm sắc thể thường số 17 và 7.[1] Tỷ lệ mắc bệnh được báo cáo dao động từ 6 đến 20 trong 100.000 trẻ sơ sinh và tỷ lệ mắc từ 4 đến 10 trên 100.000 cá thể.[2]

Sinh ngà bất toàn (Dentinogenesis Imperfecta - DI) là một biểu hiện răng hàm mặt phổ biến trên bệnh nhân OI, 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.[3] Tỷ lệ mắc và các biểu hiện của sinh ngà bất toàn trên bệnh nhân OI đã được nhắc trong nhiều nghiên cứu, hiện chưa có nghiên cứu trong và ngoài nước đề cập đến mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn.[4,5] Việc xác định các mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn sẽ giúp tiên lượng bệnh, điều trị răng miệng cho từng cá nhân hiệu quả hơn. Nghiên cứu được thực hiện với mục tiêu: ***Mô tả các mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn (DI) ở bệnh nhân mắc tạo xương bất toàn (OI), qua đó cung cấp cơ sở cho việc tiên lượng và điều trị nha khoa phù hợp.***

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Thu Hương
Trường Đại học Y Hà Nội
Email: thuhuongnguyen@hmu.edu.vn
Ngày nhận: 15/09/2025
Ngày được chấp nhận: 07/10/2025

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.[6-8]

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.

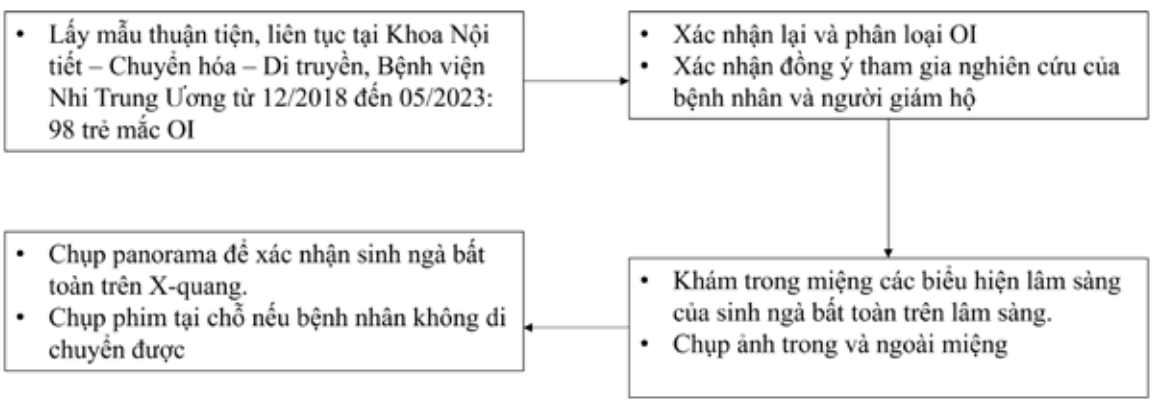
- Sinh ngà bất toàn (DI) được chẩn đoán dựa trên các đặc điểm lâm sàng và X-quang theo Barron.[9] Các dấu hiệu lâm sàng bao gồm: Răng có màu xám, vàng nâu, mòn răng và rụng răng sớm. Chụp X-quang có thể cho thấy mật độ khoáng hóa kém của ngà răng, thân răng hình củ hành, cổ răng bị thắt, chân răng ngắn và tắc nghẽn ống tủy.

- Các mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn theo tiêu chuẩn của tác giả De La Dure-Molla:[10]

Bảng 1. Sự thay đổi triệu chứng lâm sàng và X-quang của sinh ngà bất toàn từ thể nhẹ đến nặng[10]

Dấu hiệu của sinh ngà bất toàn	Nhẹ	Trung bình	Nặng
Đổi màu thân răng	Bình thường hoặc xám nhẹ	Xanh xám đục, màu hổ phách	Đục màu nâu
Bất thường hình dạng thân răng	Hình củ hành, ngắn với độ nặng tăng		
Mòn răng	Từ vỡ men đến mất thân răng		
Tuỷ tắc	Tắc một phần (tuỷ hình cây kê - thistle)	Tuỷ hẹp đến tắc hoàn toàn	Tuỷ mở rộng với dạng răng vỏ sò
Chân răng ngắn và mảnh	Độ nặng tăng		
Thấu quang quanh chóp	Độ nặng tăng cùng với số lượng		

- Quy trình nghiên cứu:



Sơ đồ 1. Sơ đồ nghiên cứu

- Các biến số nghiên cứu:

Bảng 2. 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.	Mức độ biểu hiện của DI	Biểu hiện của DI các mức: nhẹ, vừa, nặng	Thứ bậc	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. Đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu gồm 98 trẻ mắc tạo xương bất toàn (OI), độ tuổi từ 2 đến 19, tuổi trung bình 9,0 ± 4,38. Tỷ lệ giới tính tương đối cân bằng, nam chiếm 56,1%, nữ 43,9%.

Sinh ngà bất toàn tìm thấy ở 46 bệnh nhân (45,9%).

2. Các mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn

Bảng 3. Các mức độ biểu hiện của DI trên bệnh nhân OI (n = 46)

Mức độ biểu hiện của DI	Nhẹ		Vừa		Nặng		Tổng	
	Số lượng	%	Số lượng	%	Số lượng	%	Số lượng	%
OI týp III	11	44,0	7	28,0	7	28,0	25	100
OI týp IV	5	23,8	9	42,9	7	33,3	21	100
Tổng	16	34,8	16	34,8	14	30,4	46	100

- Biểu hiện của DI với mức độ nhẹ, vừa, nặng chiếm tỷ lệ ngang nhau.

- Bệnh nhân OI týp III và IV biểu hiện sinh ngà bất toàn theo mức độ nhẹ, vừa, nặng không có sự khác biệt (p = 0,3381).

Hình 1. Các mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn

a,b:DI thể nặng: c,d:DI thể trung bình: e,f: DI thể nhẹ.

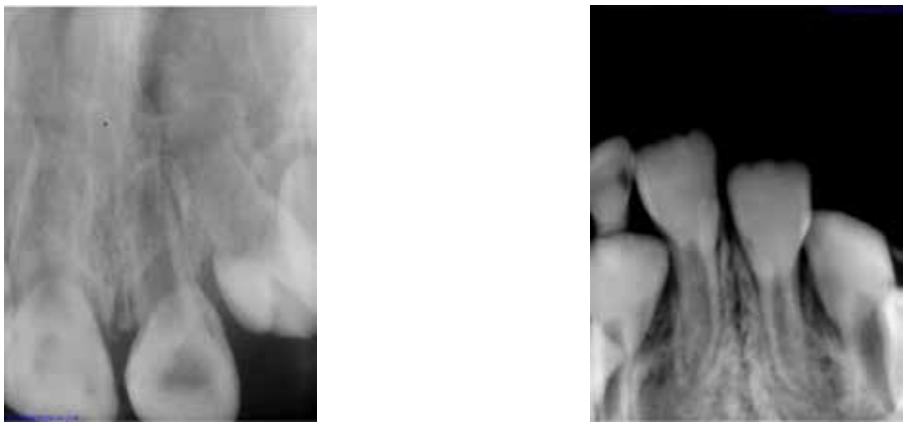
IV. BÀN LUẬN

Sinh ngà bất toàn được nhắc đến trong các nghiên cứu với các đặc điểm đặc trưng như mòn răng, tủy răng tắc hẹp (giống mô tả của sinh ngà bất toàn mức trung bình)…[4,2] Hầu như các nghiên cứu không đề cập đến mức độ nặng của sinh ngà bất toàn với sự mở rộng khoang tủy và sự yếu kém thể tích của ngà răng còn gọi là dạng răng vỏ sò.[10] Việc chia các mức độ của sinh ngà bất toàn là phù hợp với sự biểu hiện đa dạng của bệnh lý này, từ tổn thương mô học không biểu hiện lâm sàng đến những tổn thương rõ trên X-quang hoặc lâm sàng. Với tỷ lệ ngang nhau giữa các mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn trong nghiên cứu của chúng tôi cho thấy việc nhắc đến sinh ngà bất toàn chỉ với đặc điểm tủy răng tắc là chưa phù hợp với sự biểu hiện đa dạng của sinh ngà bất toàn. Ngoài ra độ tuổi nghiên cứu (2-19 tuổi) có thể ảnh hưởng đến kết quả do tủy răng chưa xơ hóa hoàn toàn, khiến thể trung bình chưa bộc lộ rõ.

Bệnh nhân OI týp III có kiểu hình nặng hơn týp IV với biến dạng xương nặng tiến triển, trong khi bệnh nhân OI týp IV có biến dạng xương từ nhẹ đến trung bình. Nghiên cứu hiện tại cho thấy mức độ biểu hiện của sinh ngà bất toàn không khác nhau giữa bệnh nhân OI týp III và IV. Điều này cho thấy mức độ biểu hiện

của sinh ngà bất toàn không liên quan đến mức độ biểu hiện của OI. Cần thiết có nhiều hơn các nghiên cứu về gen để giải thích rõ hơn mối quan hệ kiểu gen - kiểu hình trên nhóm bệnh nhân này.

DI thể nặng có đặc điểm ống tủy rộng, men ngà mỏng đặc biệt ngà chân răng mỏng yếu. Vì vậy răng rất dễ tổn thương, sâu răng nhanh đến lộ tủy và dễ mất răng sớm. Điều trị nội nha gặp khó khăn do cấu trúc răng yếu và ống tủy quá rộng(Hình 2). Trên những bệnh nhân DI thể nặng việc tái khám răng hàm mặt định kỳ, dự phòng sâu răng rất quan trọng để kịp thời tránh bị sâu răng tiến triển vào tủy.



Hình 2. Biểu hiện của DI mức độ nặng trên răng cửa vĩnh viễn của bệnh nhân OI 11 tuổi, răng dạng vỏ sò

DI thể trung bình điển hình với tủy răng tắc hẹp, ngà bệnh lý khiến răng dễ mòn hoặc gãy (Hình 3). Việc điều trị tủy ở thể trung bình phức tạp do khó tìm và nong rộng ống tủy. Cần dự phòng sớm việc mòn răng mất tầm cắn bằng cách chụp bảo vệ răng. Do khó khăn tìm ống tủy bít tắc nên đặt ra vấn đề can thiệp nội nha đúng thời điểm, chỉ định điều trị nội nha sớm so với bệnh nhân bình thường.

Hình 3. Biểu hiện DI mức độ trung bình trên răng cửa vĩnh viễn của bệnh nhân OI 15 tuổi, tủy răng tắc hoàn toàn

DI thể nhẹ răng gần như bình thường, tủy răng không bị ảnh hưởng nhiều. Các răng trên bệnh nhân mức độ nhẹ vẫn mang đặc điểm của sinh ngà bất toàn là dễ mòn tuy nhiên mức độ chậm hơn. Nhận biết mức độ tổn thương giúp định hướng kế hoạch điều trị phù hợp. 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.[11]

V. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu trên 98 trẻ mắc tạo xương bất toàn tại Bệnh viện Nhi Trung ương, sinh ngà bất toàn (DI) được ghi nhận ở 45,9% trường hợp. Biểu hiện của sinh ngà bất toàn theo mức độ nhẹ, vừa, nặng là ngang nhau và không có sự khác biệt về mức độ biểu hiện trên bệnh nhân OI týp III, OI týp IV. Với thể DI nặng, cần dự phòng sâu răng để tránh mất răng sớm; với DI thể trung bình, nên phục hồi thân răng và can thiệp nội nha đúng thời điểm.

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. 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.

2. Andersen PE, Hauge M. Osteogenesis imperfecta: a genetic, radiological, and epidemiological study. *Clin Genet*. 1989; 36(4): 250-255. doi:10.1111/j.1399-0004.1989.tb03198.x.

3. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Chi AC. *Color atlas of oral and maxillofacial diseases*. 1st ed. St. Louis: Elsevier; 2018.

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. Ho Duy B, Zhytnik L, Maasalu K, et al. Mutation analysis of the COL1A1 and COL1A2 genes in Vietnamese patients with osteogenesis imperfecta. *Hum Genomics*. 2016; 10(1): 27. doi:10.1186/s40246-016-0083-1.

6. 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.

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

8. 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.

9. 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.

10. de La Dure-Molla M, Philippe Fournier B, Berdal A. Isolated dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia: revision of the classification. *Eur J Hum Genet EJHG*. 2015; 23(4): 445-451. doi:10.1038/ejhg.2014.159.

11. 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

SEVERITY LEVELS OF DENTINOGENESIS IMPERFECTA IN PATIENTS WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA

This study aimed to describe the severity levels 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. The diagnosis of DI was based on clinical signs and radiographic findings. The results showed that the prevalence of DI was 45.9%. The severity levels of DI were categorized as mild, moderate, and severe, accounting for 34.8%, 34.8%, and 30.4%, respectively. The distribution of DI severity was relatively even, with no significant difference observed between patients with OI type III and type IV.

Keywords: Osteogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta.