

SURGICAL TREATMENT OF PATHOLOGICAL FRACTURES OF THE PROXIMAL FEMUR DUE TO OSTEOPETROSIS DISEASE: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Bui Hoang Lac*, Le Van Tho, Le Uy Phuong
Nguyen Phu, Ngo Viet Nhuan, Le Chi Dung

*Hospital for Traumatology and Orthopaedics at Ho Chi Minh city - 929 Tran Hung Dao,
Cho Quan ward, Ho Chi Minh city, Vietnam*

Received: 12/6/2025

Revised: 23/7/2025; Accepted: 29/7/2025

ABSTRACT

Osteopetrosis is a rare hereditary disease which is characterized by increased bone density. We report 3 cases of pathological fractures of the proximal femur were treated by operation at Bone and Joint Pathology Department in Hospital for Traumatology and Orthopaedics at Ho Chi Minh city. All 3 cases of proximal femur fractures were surgically fixed with a locking plate and screw. The results of bone healing and function were good, with an average healing time of 1 year.

Keywords: Osteopetrosis, osteosclerosis.

*Corresponding author

Email: buihoanglacmd@gmail.com **Phone:** (+84) 913756831 **Https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD12.2946**

ĐIỀU TRỊ PHẪU THUẬT GỠY BỆNH LÝ ĐẦU TRÊN XƯƠNG ĐÙI DO BỆNH XƯƠNG HÓA ĐÁ: BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP VÀ NHÌN LẠI Y VẤN

Bùi Hoàng Lạc*, Lê Văn Thọ, Lê Uy Phương
Nguyễn Phú, Ngô Viết Nhuận, Lê Chí Dũng

*Bệnh viện Chấn thương Chỉnh hình thành phố Hồ Chí Minh - 929 Trần Hưng Đạo,
phường Chợ Quán, thành phố Hồ Chí Minh, Việt Nam*

Ngày nhận bài: 12/6/2025

Ngày chỉnh sửa: 23/7/2025; Ngày duyệt đăng: 29/7/2025

TÓM TẮT

Bệnh xương hóa đá là một bệnh di truyền hiếm gặp được đặc trưng bởi sự gia tăng mật độ xương. Chúng tôi báo cáo 3 trường hợp gãy bệnh lý đầu trên xương đùi do bệnh xương hóa đá được phẫu thuật tại Khoa Bệnh học Cơ - Xương - Khớp, Bệnh viện Chấn thương chỉnh hình thành phố Hồ Chí Minh. Cả 3 trường hợp gãy đầu trên xương đùi đều được mổ kết hợp xương bằng nẹp vít khóa. Kết quả lành xương và chức năng tốt, thời gian lành xương trung bình 1 năm.

Từ khóa: Xương hóa đá, xơ cứng xương.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh xương hóa đá được mô tả đầu tiên năm 1904 bởi Albers-Schonberg. Nhiều tên khác nhau đã được sử dụng để gọi bệnh này như bệnh Albers-Schonberg, marmorknochen, xương đá cẩm thạch (marble bone), gút vôi (lime gout). Tên Osteopetrosis được Karshner đề xuất và sử dụng vào năm 1926.

Bệnh xương hóa đá là bệnh di truyền, hiếm gặp được đặc trưng bởi mật độ xương tăng lên do khiếm khuyết chức năng của hủy cốt bào. Hình ảnh X quang cho thấy xương dày, đặc, xơ cứng và biến dạng. Tình trạng xơ cứng tăng lên gây ra tình trạng xương giòn và tăng tần xuất gãy xương, nhiều nhất là vùng đầu trên xương đùi, xương chày [10].

Bệnh xương hóa đá trên lâm sàng chia làm 3 loại dựa trên độ tuổi khởi phát, kiểu di truyền và các đặc điểm lâm sàng [1]:

- Bệnh xương hóa đá ở trẻ sơ sinh hoặc thể ác tính (AR), di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường. Tỷ lệ mắc AR ác tính ở trẻ sơ sinh là 1/200.000 và nếu không được điều trị sẽ dẫn đến tử vong. Thể này được chẩn đoán ở trẻ sơ sinh với các triệu chứng bất thường về huyết học như suy tủy, gan lách to, đầu to với trán lồi và gãy xương. Thường bệnh nhân sẽ chết trong những năm đầu sau sinh.

- Thể trung gian (IAR), di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường.

- Thể khởi phát ở người trưởng thành hoặc thể lành tính (AD), di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường. Thể này có 2 biến thể kiểu hình riêng biệt: Loại 1 được đặc trưng bởi xơ cứng lan tỏa, chủ yếu liên quan đến xương dài, nền sọ và cột sống; Loại 2 được đặc trưng bởi các

dấu hiệu của hình ảnh X quang.

Chúng tôi giới thiệu 3 trường hợp gãy bệnh lý đầu trên xương đùi do bệnh xương hóa đá được phẫu thuật tại Khoa Bệnh học Cơ - Xương - Khớp, Bệnh viện Chấn thương Chỉnh hình thành phố Hồ Chí Minh trong những năm gần đây.

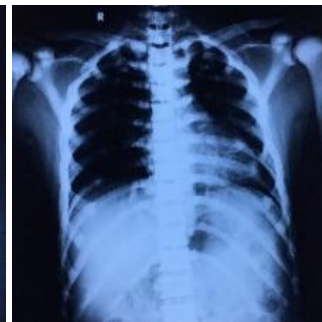
2. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Trường hợp 1

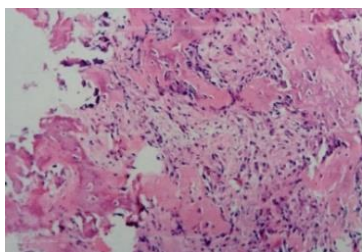
Bệnh nhân nam, 34 tuổi, nhập viện ngày 10/7/2020 do đau háng trái do trượt chân té tại nhà, chẩn đoán gãy bệnh lý dưới mấu chuyển xương đùi trái do bệnh xương hóa đá. Tiền căn gia đình có người chị bị xương hóa đá. Bệnh nhân được phẫu thuật nắn, kết hợp xương nẹp vít khóa và sinh thiết ngày 21/7/2020.

Ngày 18/4/2021, bệnh nhân lại bị trượt chân té tại nhà, chẩn đoán gãy bệnh lý dưới mấu chuyển xương đùi phải do bệnh xương hóa đá. Ngày 23/4/2021, bệnh nhân được phẫu thuật nắn, kết hợp xương nẹp vít khóa và sinh thiết.

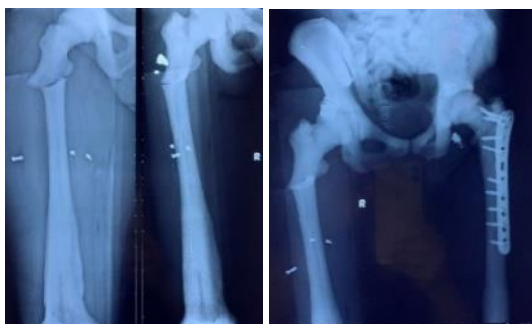
Kết quả sau mổ (3 năm đối với xương đùi trái và 2 năm 3 tháng đối với xương đùi phải) xương đùi 2 bên lành tốt, bệnh nhân đi lại bình thường.



*Tác giả liên hệ



Hình ảnh mổ ngày 21/7/2020



Hình ảnh mổ ngày 23/4/2021

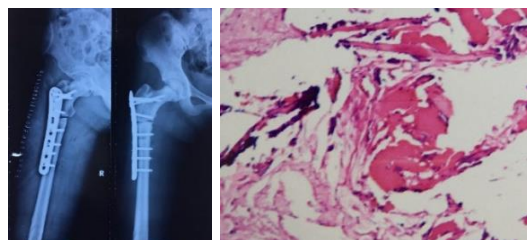


Hình ảnh lành xương và chức năng tốt

Trường hợp 2

Bệnh nhân nữ, 18 tuổi, nhập viện ngày 9/7/2020 do đau háng phải do trượt chân té, chẩn đoán gãy bệnh lý 1/3 trên xương đùi phải do bệnh xương hóa đá. Tiền căn bệnh nhân bị gãy 1/3 trên xương đùi phải cách 3 năm đã được mổ kết hợp xương, tiền căn gia đình không ghi nhận bất thường. Bệnh nhân được phẫu thuật nắn, kết hợp xương nẹp vít khóa và sinh thiết ngày 22/7/2020. Sau đó bệnh nhân lành xương và đi lại bình thường.

Tháng 12/2021 bệnh nhân lại bị trượt chân té, gãy lại 1/3 trên xương đùi phải và được mổ kết hợp xương nẹp vít khóa. Sau mổ 22 tháng xương lành tốt và bệnh nhân có thể đi lại bình thường.



Hình ảnh mổ ngày 22/7/2020



Hình ảnh xương lành và chức năng tốt sau mổ 22 tháng

Trường hợp 3

Bệnh nhân nữ, 9 tuổi, nhập viện ngày 9/10/2023 do té ngã tại trường học. Chẩn đoán gãy bệnh lý 1/3 trên xương đùi do bệnh xương hóa đá. Ngày 13/10/2023 bệnh nhân được phẫu thuật kết hợp xương nẹp vít khóa.

Ngày 11/7/2024, bệnh nhân bị té ngã tại nhà, chẩn đoán gãy bệnh lý 1/3 trên xương đùi trái và gãy cổ xương đùi phải do bệnh xương hóa đá/gãy bệnh lý 1/3 trên xương đùi phải đã mổ 9 tháng. Ngày 2/8/2024, bệnh nhân

được phẫu thuật kết hợp xương nẹp vít khóa 2 bên. Sau mổ 10 tháng bệnh nhân đã có dấu hiệu lành xương, có thể đi lại bằng khung không đau.



Hình ảnh mổ ngày 13/10/2023



Hình ảnh mổ ngày 2/8/2024



Hình ảnh lành xương sau 10 tháng

3. BÀN LUẬN

3.1. Đặc điểm bệnh xương hóa đá

Bệnh xương hóa đá là bệnh do sự thất bại chung của quá trình tái tạo xương, các hủy cốt bào có chức năng bất thường. Sự tiêu xương không đủ dẫn đến sự tích tụ quá nhiều chất nền xương, gây ra xương cứng, đặc và mất ống tủy. Sự phát triển xương không bình thường dẫn đến xương ngắn và rộng hoặc dài và mỏng, dễ gãy. Gãy xương thường là đường gãy ngang có thể do chấn thương nhẹ [5].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, 3 trường hợp được phát hiện do chấn thương nhẹ và gãy bệnh lý đầu trên xương đùi. Chẩn đoán bệnh xương hóa đá dựa vào cơ chế chấn thương, hình ảnh X quang và kết quả giải phẫu bệnh sau mổ. Tiền căn gia đình có ghi nhận ở 1 trường hợp và 2 trường hợp không ghi nhận gì bất thường.

Nghiên cứu của Aslan A và cộng sự cho thấy khoảng 50% bệnh nhân xương hóa đá không có triệu chứng lâm sàng, chẩn đoán tình cờ hoặc dựa trên sự hiện diện của gãy xương (40%) [1]. Giá trị xét nghiệm thường trong giới hạn bình thường, có thể có thiếu máu nhẹ và tăng nồng độ phosphatase kiềm trong máu. Tiền sử gia đình hoặc tiền sử bệnh nhân có thể phát hiện gãy xương trước đó. Triệu chứng phổ biến nhất khi nhập viện là đau và gãy xương.

Thể ADO lành tính ở người trưởng thành, xương dễ bị gãy do tăng mật độ xương và xơ cứng xương với tăng tỷ lệ gãy xương háng và đầu trên xương đùi. Benichou J.D và cộng sự nghiên cứu 42 bệnh nhân xương hóa đá thấy tỷ lệ gãy xương là 78%, số lần gãy xương trung bình là 4,4, vị trí gãy xương thường gặp nhất là xương đùi [3].

3.2. Thời gian lành xương

Nghiên cứu của chúng tôi 3 ca xương gãy lành tốt, thời gian lành trung bình khoảng 1 năm.

Trong bệnh nhân xương hóa đá, khó đạt được sự lành xương và dễ bị nhiễm trùng. Ở những bệnh nhân xương hóa đá thường xuyên gặp các vấn đề về huyết học, quá trình tạo mạch tại chỗ của xương bị xáo trộn, dẫn đến khả năng chống nhiễm trùng thấp. Nếu nhiễm trùng xảy ra sau phẫu thuật, việc can thiệp điều trị nhiễm trùng cần triệt để hơn và trong thời gian dài hơn [10].

Thời gian lành xương trong gãy xương của bệnh xương hóa đá thường dài hơn so với gãy xương thông thường. Do đó việc chịu lực và mang vật nặng cần được hạn chế trong thời gian dài hơn. Thời gian lành xương trong gãy xương do bệnh xương hóa đá trung bình khoảng 1 năm. Thời gian lành xương thay đổi khác nhau theo độ tuổi và xương gãy, trong nghiên cứu của Chhabra A và cộng sự là 11 tháng [7], của Aslan A và cộng sự là 12 tháng [1]. Yigit S và cộng sự hồi cứu 9 trường hợp, tuổi trung bình 14,1; lành xương trong tất cả các trường hợp với thời gian trung bình 8,3 tháng [10]. Tác giả cho rằng nghiên cứu tuổi bệnh nhân trẻ hơn và gãy xương cánh tay sẽ lành nhanh hơn so với gãy xương đùi trong các nghiên cứu khác.

Sử dụng xương ghép tự thân không được khuyến khích vì nguy cơ gãy xương mới, nhiễm trùng ở vị trí lấy xương và chất lượng xương không cao [10]. Việc sử dụng xương nhân tạo (BMP) thay thế xương ghép tự thân để hỗ trợ lành xương cũng là một lựa chọn. Có rất ít báo cáo sử dụng BMP trong điều trị phẫu thuật bệnh xương hóa đá [10]. Rafiq I và cộng sự đã báo cáo thành công khi ghép xương đồng loại và BMP cho bệnh nhân gãy xương cánh tay không lành xương do bệnh xương hóa đá [9]. Tác giả cho rằng việc sử dụng BMP trong gãy xương dưới mấu chuyển xương đùi sẽ thúc đẩy nhanh quá trình lành xương. Tuy nhiên trong cả 2 nghiên cứu, xương ghép đồng loại được loại bỏ do nhiễm trùng sau phẫu thuật. Do đó tác dụng của xương ghép đồng loại đối với quá trình lành xương gãy vẫn chưa được chứng minh rõ ràng. Theo nghiên cứu của Yigit S và cộng sự, sự lành xương được ghi nhận trong tất cả các trường hợp, mặc dù có 2 trường hợp chậm lành xương ở gãy dưới mấu chuyển xương đùi và 3 trường hợp gãy thân xương đùi [10]. Tác giả không sử dụng ghép xương tự thân khi thực hiện phẫu thuật cố định nẹp vít hoặc BMP khi những trường hợp lành xương chậm; cho rằng việc theo dõi chặt chẽ và hạn chế chịu lực là điều cần thiết giúp lành xương gãy.

3.3. Lựa chọn phương pháp điều trị

Việc chọn lựa phương pháp phẫu thuật dựa trên nhiều yếu tố. Hư hỏng và gãy dụng cụ là biến chứng chính trong phẫu thuật, từ đó dẫn đến thời gian phẫu thuật kéo dài, chảy máu nhiều, tổn thương màng xương và mô mềm. Những yếu tố này sẽ gián tiếp hay trực tiếp dẫn đến một loạt các biến chứng sau phẫu thuật như chậm lành xương, không lành xương, nhiễm trùng, viêm xương tủy. Bari M.M và cộng sự báo cáo sử dụng bất động ngoài, nắn chỉnh, không mổ ổ gãy điều trị lành xương sau 22 tuần cho 1 bệnh nhân nữ gãy bệnh lý 1/3 trên xương đùi [2].

Bhargava A và cộng sự cho rằng xương bệnh nhân xương hóa đá rất cứng và xơ cứng. Việc cố định khi phẫu thuật cần thay đổi mũi khoan thường xuyên và làm mát xương định kỳ trong khi khoan. Điều này giúp ngăn ngừa hoại tử xương cũng như tình trạng lỏng và nhiễm trùng của dụng cụ sau đó [5].

Trong các tài liệu gãy xương đùi kinh điển, đóng đinh nội tủy (IMN) được thực hiện nhờ khả năng chịu lực cơ sinh học tốt hơn và độ bền của dụng cụ, nhưng có thể không tiếp cận được ống tủy trong bệnh xương hóa đá [6]. Trong bệnh xương hóa đá, phẫu thuật IMN có thể mất nhiều thời gian hơn so với gãy xương thông thường (lâu hơn từ 1-4 giờ), mũi khoan thường xuyên bị gãy và mất nhiều máu.. Yigit S và cộng sự khuyên nên sử dụng đinh đàn hồi titan nội tủy (TEN) ở trẻ nhỏ bị xương hóa đá có ống tủy mở và đầu xương không đóng [10]. Việc này nhanh hơn đặt nẹp vít trên xương đùi ở bệnh nhân xương hóa đá. Tuy nhiên tác giả không thấy bất kỳ nghiên cứu nào về kỹ thuật này trong y văn.

Trong quá trình cố định bằng nẹp, các vùng chịu lực xảy ra xung quanh các lỗ vít và đầu nẹp làm tăng nguy cơ gãy xương [10]. Lực xảy ra ở đầu gần xương đùi rất cao, do đó nên sử dụng nẹp dài để ngăn ngừa gãy xương quanh nẹp và phân tán lực lên toàn bộ xương [4]. Hiyama S và cộng sự đạt được kết quả tốt khi sử dụng nẹp khóa điều trị cho 2 trường hợp gãy dưới mấu chuyển xương đùi [8]. Aslan A và cộng sự đạt được sự lành xương khi sử dụng nẹp cho 2 trường hợp gãy đầu trên xương đùi [1]. Cả 2 báo cáo không gặp phải sự thất bại về dụng cụ nhưng họ đều bị gãy mũi khoan trong quá trình phẫu thuật. Chawla A và cộng sự báo cáo 3 trường hợp bị gãy xương đùi, xương chày, xương cánh tay, xương bánh chè được điều trị phẫu thuật cố định bằng nẹp. Kết quả gãy xương do stress xung quanh nẹp xảy ra ở 3 trường hợp, gãy vít 3 trường hợp, nhiễm trùng vết mổ và không lành xương ở 1 bệnh nhân [6].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, 3 trường hợp gãy đầu trên xương đùi được mổ kết hợp xương bằng nẹp vít khóa, kết quả lành xương và chức năng tốt.

4. KẾT LUẬN

Phẫu thuật là một phương pháp điều trị hiệu quả gãy bệnh lý đầu trên xương đùi do bệnh xương hóa đá. Mặc dù có thể gặp phải những khó khăn về phẫu thuật do xương cứng nhưng rất giòn dễ gãy, nắn chỉnh và khoan

xương khó khăn, thời gian lành xương dài và nguy cơ nhiễm trùng cao sau phẫu thuật. Tuy nhiên gãy bệnh lý đầu trên xương đùi do bệnh xương hóa đá có thể điều trị thành công bằng nẹp vít khóa mà không cần sử dụng thêm bất kỳ vật liệu ghép nào. Sự thành công của điều trị phụ thuộc vào việc lựa chọn phương pháp kết hợp xương bên trong và cách tiếp cận tỉ mỉ trong quá trình phẫu thuật.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Aslan A, Baykal Y.B, Uysal E et al. Surgical treatment of osteopetrosis-related femoral fractures: two case reports and literature review. *Case Rep Orthop*, 2014, 2014 (2): 891963.
- [2] Bari M.M, Premganesha Ganaisan, Mahfuzer Rahman et al. Treatment of Osteopetrosis-Related Subtrochanteric Fracture Using the Ilizarov Compression-Distracton Device: A Case Report. *MOJ Orthop Rheumatol*, 2017, 8 (1): 14-12.
- [3] Benichou J.D, Laredo, Vernejoul M.C. Type II autosomal dominant osteopetrosis (Albers-Schonberg disease): clinical and radiological manifestations in 42 patients. *Bone*, 2000, vol. 26, No.1, pp. 87-93.
- [4] Bergmann G, Graichen F, Rohlmann A. Hip joint loading during walking and running, measured in two patients. *J Biomech*, 1993, 26 (8): 969-990.
- [5] Bhargava A, Vagela M, Lennox C.M.E. Challenges in the management of fractures in osteopetrosis! Review of literature and technical tips learned from long-term management of seven patients. *Injury, Int. J. Care Injured*, 2009, 40, 1167-1171.
- [6] Chawla A, Kwek E.B.K. Fractures in patients with osteopetrosis, insights from a single institution. *Int Orthop*, 2019, 43 (6): 1297-1302.
- [7] Chhabra A, Westerlund L.E, Kline A.J et al. Management of proximal femoral shaft fractures in osteopetrosis: a case series using internal fixation. *Orthopedics*, 2005, 28 (6): 587-592.
- [8] Hiyama S, Takahashi T, Matsumura T et al. Open reduction and internal fixation using a locking compression plate as treatment for subtrochanteric fracture in two patients with osteopetrosis. *Injury*, 2020, 51 (2): 565-569.
- [9] Rafiq I, Kapoor A, Burton D.Jc et al. A new modality of treatment for non- united fracture of the humerus in a patient with osteopetrosis: a case report. *J Med Case Rep*, 2009, 3 (1): 15-18.
- [10] Yigit S, Arslan H, Akar M.S et al. Mid-term outcomes of surgical treatment in fractures in patients with osteopetrosis. *Bone Joint J*, 2020, 102-B (8): 1082-1087.