

## LOẠN SẢN MÔ BẨM SINH Ở TRẺ EM

Nguyễn Trần Việt Tánh<sup>1</sup>, Hồ Trần Bản<sup>2</sup>, Vũ Trường Nhân<sup>1</sup>, Đặng Ngọc Dũng<sup>1</sup>,  
Trần Chí Cường<sup>3</sup>, Nguyễn Quốc Hải<sup>1</sup>, Trương Đình Khải<sup>2</sup>

### TÓM TẮT

**Mục đích:** khảo sát chẩn đoán và phương thức điều trị loạn sản mô bẩm sinh (LSMBS) ở trẻ em.

**Số liệu và phương pháp nghiên cứu:** mô tả 10 trường hợp LSMBS được điều trị tại bệnh viện Nhi Đồng 2.

**Kết quả:** Biểu hiện thường gặp của LSMBS là sự phì đại chi hoặc vùng kèm theo các nốt sắc tố ở da. Tổn thương trong LSMBS rất đa dạng bao gồm sự phì đại mô mềm đơn thuần có hay không kèm theo những dị dạng bạch mạch, động mạch, tĩnh mạch, mao mạch và có thể ảnh hưởng đến sự phát triển của xương. Điều trị bao gồm cắt bỏ mô loạn sản; chích xơ các hồ tĩnh mạch, bạch mạch; thuyên tắc thông động tĩnh mạch cho kết quả khả quan.

**Kết luận:** Can thiệp điều trị nên được đặt ra sớm để hạn chế sự phát triển của mô loạn sản, biến chứng về đông máu và phục hồi chức năng vận động của chi. Sự thay đổi trong chiến lược điều trị bao gồm phẫu thuật, can thiệp nội mạch, chích xơ tùy theo loại mô loạn sản ưu thế là rất quan trọng.

**Từ khóa:** loạn sản mô bẩm sinh, phì đại chi, Klippel-Trenaunay, Servelle Martorell.

### ABSTRACT

#### CONGENITAL SOFT TISSUE DYSPLASIA IN CHILDREN

Nguyen Tran Viet Tanh<sup>1</sup>, Ho Tran Ban<sup>1</sup>, Vu Truong Nhan<sup>1</sup>, Dang Ngoc Dung<sup>1</sup>,  
Tran Chi Cuong<sup>1</sup>, Nguyen Quoc Hai<sup>1</sup>, Truong Dinh Khai<sup>2</sup>

**Objective:** study on the diagnosis and treatment approach of congenital soft tissue dysplasia (CSTD) in children.

**Materials and methods:** investigate 10 cases of CSTD treated at Children Hospital No2 HCMC.

**Results:** Common symptom of CSTD is the hypertrophy of limb or segments with port wine stains. Lesions in CSTD are very variable consisting of pure hypertrophy of the soft tissue with or without malformation of lymphatic, artery, vein, capillary and may affect the growth of bones. Treatments including resection; sclerotherapy for venous, lymphatic lakes; embolisation for arteriovenous fistulas result pretty well.

**Conclusion:** Treatment should be started as soon as possible in order to prevent the development of the dysplastic tissues, hemostatic complications and rehabilitation of limbs function. The modification of therapeutic strategy including surgery, endovascular embolisation, sclerotherapy depends on predominant components of dysplastic tissues is very important.

**Key words:** congenital soft tissue dysplasia, giant limb, Klippel-Trenaunay-Weber, Servelle Martorell.

1. Bệnh viện Nhi Đồng 2  
2. BM Ngoại Nhi ĐH YD TpHCM  
3. BV ĐH YD TpHCM

- Ngày nhận bài (received): 11/7/2013; Ngày phản biện (revised): 25/7/2013;  
Ngày đăng bài (accepted): 26/8/2013  
- Người phản biện: TS. Trần Kiêm Hào; TS. Phạm Hoàng Hưng  
- Người phản hồi (corresponding author): Nguyễn Trần Việt Tánh  
- Email: Tanhnguyenmd@gmail.com

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Loạn sản mô bẩm sinh (LSMBS) là tập hợp những dị dạng khu trú của mô mềm, biểu hiện dưới nhiều bệnh cảnh lâm sàng đa dạng. Một số được nhận biết dưới dạng những hội chứng đặc biệt như Klippel-Trenaunay, Proteus, Parkes-Weber, Servelle Matorell...Hoặc thông thường biểu hiện một tình trạng bệnh lý như phì đại chi (hypertrophic limbs), phù bạch mạch (lymphedema), loạn sản mạch máu (angiodyplasia), u thần kinh-ngoại bì (phakomatosis), phì đại khu trú (segmental hypertrophy). Hầu như không có những hiểu biết và phôi thai học và sinh lý bệnh học và do đó điều trị triệt để thực sự là một thách thức lớn.

LSMBS đã được biết đến một thời gian khá lâu. Ban đầu, một vài trường hợp được mô tả với sự kỳ quái. Hai trường hợp được Chassaignac mô tả rõ ràng vào năm 1958 với Hiệp hội các bác sĩ ngoại khoa Paris [1], với câu nói “Những chi ở bên trái là của một người bình thường, trong khi ở bên phải dường như thuộc về người khổng lồ”. Mười năm sau đó, Trelat và Monod xuất bản trong tờ *Archives Générales de Médecine* mô tả về một trường hợp “phì đại nửa người” [10]. Năm 1986, Duzéa bắt đầu tranh cãi về nguyên nhân gây bệnh và cho rằng rối loạn mạng mạch máu nông [2]. Klippel và Trenaunay mô tả về hội chứng *bớt sắc tố dãn tĩnh mạch phì đại xương* (osteohypertrophic varicose nevus) vào năm 1900 [10], từ đó hầu hết tình trạng này được quy do những rối loạn mạch máu. Đặc biệt vào năm 1907, hội chứng Pakes-Weber được mô tả với những thông động tĩnh mạch ngoại biên bẩm sinh [7].

Năm 1965 Malan và Puglionisi chỉ ra rằng loạn sản có thể ảnh hưởng động mạch, tĩnh mạch, mạch bạch huyết với mức độ nhiều hoặc ít [4]. Họ đề nghị sử dụng thuật ngữ “loạn sản mạch máu” bất kể mức độ hoặc vị trí của bất thường mạch máu. Năm 1979, O'Donnell [6], qua nghiên cứu 19 trường hợp loạn sản mô chi dưới, nhận thấy rằng bất thường về mạch máu rất đa dạng, và chia thành 3 nhóm: Klippel hay loạn sản tĩnh mạch, thông động tĩnh mạch bẩm sinh, bườu máu lan tỏa.

Ngày nay, với kỹ thuật chụp mạch máu và siêu âm có thể chứng minh rằng các mạch máu chính không thay đổi trong nhiều trường hợp LSMBS. Những khảo sát về mô bệnh học cho thấy sự thâm nhiễm hamatoma hiện diện trong tất cả mô mềm. Chính vì vậy những tổn thương về mạch máu đơn thuần không đủ để giải thích hết những rối loạn trong bệnh lý loạn sản mô với đặc trưng mô giải phẫu bệnh học là những tế bào phát triển quá mức của những mô biệt hóa tốt. Một số trường hợp loạn sản mô có thể kèm theo tăng sản hoặc thiếu sản xương nhưng cấu trúc giải phẫu và hình ảnh x quang của xương vẫn bình thường [13]. Tuy nhiên những dị dạng động tĩnh mạch và bạch mạch cũng có thể tồn tại trong mô xương và ảnh hưởng đến sự phát triển của xương [12].

Loạn sản mô tương đối dễ phát hiện qua thăm khám lâm sàng nhưng để hiểu rõ về bản chất của bệnh trên từng bệnh nhân lại rất khó khăn, đặc biệt điều trị BN LSMBS là một thách thức rất lớn. Với bệnh cảnh lâm sàng rất đa dạng, trên thế giới cũng có rất nhiều báo cáo nhưng chỉ tập trung vào một số hội chứng mà thông thường nhất là tên gọi chung hội chứng Klippel-Trenaunay-Weber. Tuy chiếm tỉ lệ đa số nhưng đây chỉ là tập hợp con nằm trong tập hợp lớn LSMBS. Bệnh viện Nhi Đồng 2 bắt đầu tiếp nhận và điều trị BN LSMBS từ khoảng đầu năm 2011. Mặc dù với số lượng BN ít ỏi và đôi khi gặp rất nhiều khó khăn để tìm ra giải pháp chữa trị cho người bệnh, chúng tôi đã gặt hái được một số kết quả đáng khích lệ. Do đó chúng tôi viết bài báo cáo này để chia sẻ một số kinh nghiệm rút ra được trong quá trình điều trị BN LSMBS.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Khảo sát hồ sơ của tất cả các trường hợp LSMBS được điều trị tại bệnh viện Nhi Đồng 2 từ đầu năm 2011 đến nay.

Chúng tôi ghi nhận được 10 trường hợp. Tất cả BN đều được thăm khám kỹ bởi các BS phẫu thuật nhi tổng quát, ung bướu và chỉnh hình. Tất cả bệnh nhân đều được kiểm tra bằng siêu doppler

## Bệnh viện Trung ương Huế

màu, chụp CT scan. Một số bệnh nhân với tổn thương lớn và phức tạp được chụp mạch máu xóa nền (DSA: Digital Subtraction Angiography) để khảo sát những dị dạng của hệ động-mao-tĩnh mạch [Bảng 1]. Điều trị bao gồm nội khoa, can thiệp mạch máu chích xơ và phẫu thuật.

*Bảng 1. Khảo sát chẩn đoán đối với các BN LSMBS*

Chẩn đoán	n (%)
Thăm khám bởi các BS phẫu thuật nhi tổng quát, ung bướu, chỉnh hình	10 (100)
Siêu âm doppler	10 (100)
CT scan	8 (80)
DSA	2 (20)

### III. KẾT QUẢ

BN có độ tuổi từ 3 đến 11 tuổi. Không có sự khác nhau đáng kể về giới tính (4 nam, 6 nữ). Tiền căn gia đình không ghi nhận gì bất thường. Các triệu chứng lâm sàng được ghi nhận trong [Bảng 2].

Đối với kết quả khảo sát hình ảnh học, chụp x quang chỉ ghi nhận 1 trường hợp thiếu sản xương. Siêu âm chỉ phản ánh các dị dạng bạch mạch, do đó BN đôi khi được chẩn đoán là bướu bạch mạch to. Chụp mạch máu xóa nền thực hiện ở 2 BN cho thấy nhiều điều thú vị [Bảng 3]. Cả hai trường hợp hệ động mạch đều bình thường.

*Bảng 2. Biểu hiện lâm sàng của LSMBS*

Triệu chứng	n(%)
Phi đại chi	5 (50)
Phi đại một vùng của cơ thể	2 (20)
Bớt sắc tổ dị dạng mạch máu da	7 (70)
Dị dạng bạch mạch	6 (60)
Dãn tĩnh mạch nông	6 (60)
Bớt hắc tố không lồ	2 (20)

Về rối loạn đông máu, chúng tôi ghi nhận có 2 trường hợp, đều xuất hiện trong quá trình điều trị bảo tồn và theo dõi.

Điều trị ngoại khoa gồm cắt bỏ toàn bộ mô loạn sản, ghép da dày nếu thiếu da che phủ tổn thương.

Phẫu thuật có thể thực hiện một lần đối với trường hợp khu trú hoặc từng vùng nếu tổn thương lớn nằm trải dài nhiều vùng của cơ thể.

*Bảng 3. Khảo sát DDMM trong LSMBS*

Chụp DSA	Dạng tổn thương	
	TĐTM	DDTM
Trường hợp 1 (LSMBS ở cánh tay trái)	Rất ít	Chủ yếu
Trường hợp 2 (LSMBS ở ngực bụng)	Rất nhiều	Ít

DDMM: dị dạng mạch máu; TĐTM: thông động tĩnh mạch; DDTM: dị dạng tĩnh mạch

Điều trị hỗ trợ không phẫu thuật bao gồm chích xơ bằng bleomycin, còn 99,5° đối với những tổn thương dạng “chảy chậm” như dị dạng bạch mạch hoặc tĩnh mạch, thuyên tắc các tổn thương thuộc dạng “chảy nhanh” như thông động tĩnh mạch, hoặc các động mạch nuôi chính cho mô loạn sản.

Không có tỉ lệ tử vong và biến chứng lớn nào được ghi nhận sau mổ. Không có tình trạng loét thiếu dưỡng đoạn xa kéo dài được ghi nhận.

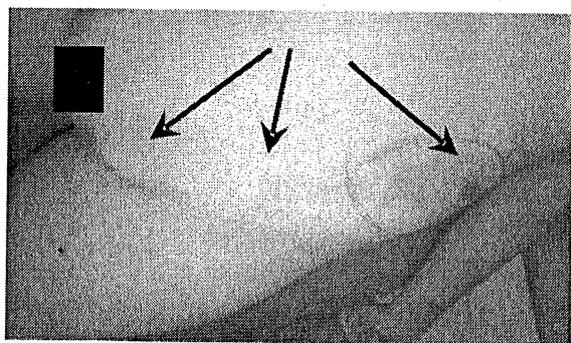
### IV. BÀN LUẬN

LSMBS là một bệnh lý bẩm sinh hiếm gặp đặc trưng bởi sự kết hợp của các dị dạng bạch mạch, mao mạch, động tĩnh mạch và sự thâm nhiễm hamatoma trong mô mềm. Đặc điểm mô bệnh học là sự phát triển quá mức của các tế bào biệt hóa tốt [13]. Theo Pellerin và cs [13], mặc dù biểu hiện lâm sàng rất đa dạng, LSMBS có thể được chia thành 5 nhóm chính [Bảng 4].

Trong mỗi nhóm, LSMBS có thể bao gồm sự phi đại mô mềm đơn thuần hay có kèm theo các dị dạng mạch máu. Đối với nhóm 1 (LSMBS khu trú), chúng tôi ghi nhận 1 trường hợp BN bị LSMBS ở vùng bẹn và âm môi trái [Hình 1]. Trường hợp này bao gồm dị dạng bạch mạch, tĩnh mạch và mao mạch, có sự phi đại mô mềm ít. Trong nhóm này, nếu không có dị dạng mạch máu kèm theo mà chỉ là sự phi đại mô mềm đơn thuần, chúng còn có tên gọi là hamatomas mô mềm [13].

Bảng 4. Phân loại của LSMBS theo Pellerin

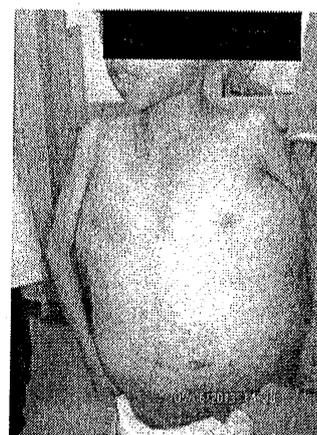
Loại	n (%)
LSMBS khu trú (Localised CSTD)	1/10 (10)
LSMBS vùng không kèm chứng khổng lồ (Segmental CSTD without gigantism)	7/10 (70)
LSMBS kèm chứng khổng lồ (CSTD with gigantism)	0
LSMBS ngoại bì (Ectodermal CSTD)	2/10 (20)
LSMBS trong bệnh lý Recklinghausen (CSTD in Recklinghausen's disease)	0



Hình 1. LSMBS khu trú

Chúng ta có thể nhận thấy rằng, nhóm 2, LSMBS vùng không kèm chứng khổng lồ, chiếm tỉ lệ cao nhất, 6/10 trường hợp. Theo Pellerin [13], nhóm này có phạm vi từ những tổn thương nằm ở thân mình cho đến các chi, nhưng không bao giờ vượt qua đường giữa. Tuy nhiên chúng tôi ghi nhận một trường hợp với tổn thương ở ngực bụng rất lớn, vượt qua đường giữa [Hình 2]. Trong nhóm này cũng bao gồm các trường hợp phì đại mô mềm đơn thuần không kèm theo các thành phần mạch máu [13]. Tuy nhiên chúng tôi không ghi nhận được trường hợp nào trong 7 BN. Các trường hợp còn lại chiếm đa số trong nhóm 2, có thành phần tổn thương mô bệnh học là các dị dạng mạch máu rất đa dạng, trải dài từ những rối loạn mạch máu nông kiểu dị dạng mao mạch hay những loạn sản dạng búi tĩnh mạch, thông động tĩnh mạch, bứu bạch mạch. Vị trí tổn thương có thể nằm ở vùng đầu mặt cổ, thân mình hoặc tứ chi [13]. Trong các BN chúng tôi điều trị, có 2 trường hợp LSMBS nằm ở thân mình, còn lại tập trung ở chi mà phần

lớn gặp ở chi dưới [Bảng 5]. Chính vì sự đa dạng của các tổn thương mạch máu, chúng ta có thể bắt gặp rất nhiều tên gọi của các hội chứng (HC) mang tên của tác giả đầu tiên mô tả về chúng. Tuy vậy, các dị dạng mạch máu phối hợp vẫn có thể xếp vào 2 nhóm: chảy nhanh hoặc chảy chậm. Nổi tiếng nhất trong



Hình 2. LSMBS rất lớn ở ngực bụng

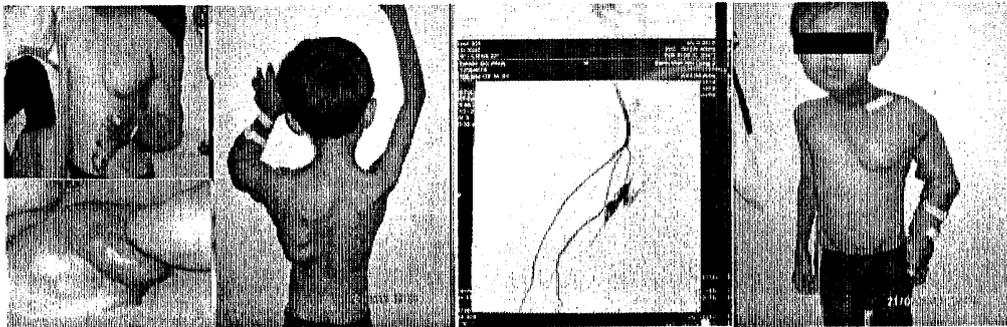
nhóm này là hội chứng Klippel Trenaunay, được tác giả người Pháp mô tả đầu tiên vào năm 1900[3]. Dị dạng mạch máu trong hội chứng này thuộc loại chảy chậm hay là dị dạng bạch mạch, tĩnh mạch, mao mạch không có thông động tĩnh mạch, ảnh hưởng một hay nhiều chi, thường gặp nhất là một bên chi dưới, kèm theo sự phì đại mô mềm và xương [9]. Chúng tôi ghi nhận 4 trường hợp thuộc HC này, có đặc điểm đều là nữ, và bị một bên chi dưới [Hình 3]. Hội chứng thứ 2 chúng tôi muốn đề cập đến là HC Parkes Weber, được tác giả này mô tả vào năm 1907 [7]. Dị dạng mạch máu trong HC này thuộc loại chảy nhanh hay còn gọi là dị dạng mao mạch, động mạch, tĩnh mạch kèm thông động tĩnh mạch [9], ảnh hưởng các chi hoặc thân mình, trong đó chi dưới là vị trí thường gặp nhất. Chúng tôi không ghi nhận trường hợp nào thuộc HC này. HC thứ 3 hiếm gặp hơn, cần lưu ý đến là HC Servelle Matorell, được 2 tác giả người Pháp này mô tả vào năm 1948 và 1949 [5], [8]. HC này còn có tên HC mạch máu-thiếu sản xương, đặc trưng bởi sự phì đại chi do các hồ tĩnh mạch và thông động tĩnh mạch (rất hiếm) kèm theo xương bị thiếu sản. Chúng tôi ghi nhận 1 trường hợp bị HC này, bé trai 10 tuổi với mô loạn sản ở cổ, ngực, vai, nách và toàn bộ cánh tay trái [Hình 4]. HC này thường hay bị quy cho là HC Klippel Trenaunay. Ngoài ra còn rất nhiều các hội chứng khác, nhưng nói chung lại đều có đặc điểm chung là sự phì đại mô mềm kèm theo các dị dạng mạch máu thuộc hai loại, và có thể ảnh hưởng đến xương.



Hình 3. Hội chứng Klippel Trenaunay  
Bé N.T.Loan đã được GS. Chen phẫu thuật ở Đài Loan (ảnh trái)

Trong các nhóm LSMBS còn lại, chúng tôi chỉ ghi nhận được 2 trường hợp thuộc nhóm 4 (bớt hắc tố không lồ hay loạn sản ngoại bì). Đối

với LSMBS trong bệnh lý Von Recklinghausen, tổn thương mô học là mô loạn sản (giống các nhóm khác) không phải là bướu sợi thần kinh đặc trưng



Hình 4. HC Servelle Matorrell (dị dạng tĩnh mạch, thiếu sản xương, thông ĐTM). Hình ảnh trước và sau khi can thiệp thuyên tắc thông ĐTM và chích xơ bằng cồn, bleomycin

trong bệnh lý này [13]. Theo Martelli [11], 5 nhóm phân loại LSMBS của Pellerin [Bảng 4] có thể gom lại thành 2 nhóm đơn giản hơn: (1) LSMBS vùng có kèm hay không chứng không lồ (gồm loại 1, 2, 3), (2) LSMBS ngoại bì (gồm loại 4, 5).

Bảng 5. Vị trí của LSMBS trong nhóm 2

Vị trí của LSMBS	n (%)
Chi trên	1/7 (14,3)
Chi dưới	4/7 (57,1)
Ngực bụng	2/7 (28,6)

LSMBS có những đặc điểm chung bao gồm: (1) tổn thương loạn sản xuất hiện ngay sau sanh và thường hằng định trong suốt cuộc đời, hiếm khi xuất hiện thêm ở vị trí khác; (2) sự phát triển của mô loạn sản tương ứng với sự phát triển của cơ thể, ít khi có sự phát triển đột ngột; (3) LSMBS là tổn thương lành tính, không

liên quan đến cơ và các mạch máu sâu [13].

Về mặt điều trị, phẫu thuật cắt bỏ toàn bộ mô loạn sản là tối ưu nhất [Hình 5]. LSMBS không có sự tái phát hoặc di căn vì đây là tổn thương lành tính [13]. Tuy nhiên điều này cực kỳ khó khăn. Bởi lẽ thứ nhất mô loạn sản thường thay thế vai trò của mô bình thường, nếu cắt bỏ toàn bộ sẽ dẫn đến mất chức năng, thứ hai mô loạn sản lan tỏa và có giới hạn với mô lành không rõ nên khó có thể cắt bỏ hết được. Sự phì đại của mô loạn sản còn sót lại sau phẫu thuật đã được ghi nhận. Can thiệp nội mạch làm thuyên tắc các thông động tĩnh mạch, các mạch máu chính nuôi mô loạn sản và chích xơ các dị dạng bạch mạch, tĩnh mạch cũng cho kết quả tốt đối với những trường hợp không thể phẫu thuật được hoặc hỗ trợ trước phẫu thuật đối với trường hợp LSMBS quá lớn.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO.

Có 13 tài liệu tham khảo, nếu có nhu cầu xin đọc giả liên hệ với tác giả