

U MỠ DƯỚI NIÊM RUỘT NON LAN TOẢ NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP HIẾM GẶP VÀ HỒI CỨU Y VẤN

Diffuse Small Intestinal Submucosal Lipomatosis A Rare Case and Review of Literature

Chu Nguyễn Nhật Minh, Lý Bảo Hiếu*, Nguyễn Quốc Tiến**

SUMMARY

Lipoma is a common benign tumor that can occur in various organs, particularly within the gastrointestinal tract. However, diffuse submucosal lipomatosis of the intestine is an exceptionally rare condition, with no previously reported cases in Vietnam. The etiology of this disease remains unclear, although several studies have suggested potential associations with genetic mutations. The pathogenesis is characterized by diffuse proliferation and infiltration of mature adipose tissue within the submucosal layer of the intestinal wall. The condition is often asymptomatic and usually discovered incidentally; however, in some cases, it can progress to severe complications such as intestinal obstruction, intussusception, gastrointestinal bleeding, or perforation. Imaging play a crucial role in establishing the diagnosis. We report a case of diffuse submucosal intestinal lipomatosis involving the entire intestine, which was diagnosed and managed at Ba Ria General Hospital.

Keywords: *Diffuse small intestinal lipomatosis, computed tomography, small intestine*

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

U mỡ là một tổn thương lành tính thường gặp, có thể xuất hiện ở nhiều cơ quan trong cơ thể. Đối với ống tiêu hoá, tần suất u mỡ dao động từ 0,04–4,5% trong các nghiên cứu. U mỡ ở ruột có thể gặp ở bất kỳ vị trí nào của ống tiêu hoá, tuy nhiên thường gặp nhất là ở hồi tràng và đại tràng phải [1], [2]. Cơ chế bệnh sinh chủ yếu liên quan đến sự tích tụ bất thường của mô mỡ trong lớp dưới niêm mạc của thành ruột [3].

Tuy nhiên, tình trạng lan toả rộng của u mỡ dưới niêm mạc ruột là rất hiếm gặp và chỉ được báo cáo ít trường hợp trong y văn. Nguyên nhân chính xác của hiện tượng này chưa được biết rõ, song một số nghiên cứu gợi ý mối liên quan với các đột biến gen trong các hội chứng như hội chứng Proteus liên quan đến đột biến gen AKT1 [4], hội chứng CLOVES liên quan tới đột biến gen PIK3CA [5], hội chứng Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrome (BRRS) đột biến gen PTEN [6],...

Cho đến nay, chưa có báo cáo nào tại Việt Nam ghi nhận trường hợp u mỡ lan toả ở ruột. Chúng tôi xin trình bày một trường hợp lâm sàng rất hiếm gặp - “*u mỡ dưới niêm mạc lan toả toàn bộ ruột non tại Bệnh viện Đa khoa Bà Rịa*”.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Bệnh nhân nữ 45 tuổi vào viện vì mệt và đau bụng cách nhập viện khoảng 5 ngày, đau âm ỉ quanh rốn, không lan, không liên quan đến bữa ăn hay tư thế kèm đi tiêu phân lỏng 4-5 lần/ngày, phân vàng, không lẫn nhầy máu, không sốt, không buồn nôn hay nôn. Trước đó, bệnh nhân đã được khám và điều trị tại trung tâm y tế huyện nhưng triệu chứng không cải thiện nên được chuyển đến Bệnh viện Đa khoa Bà Rịa.

Khám lâm sàng ghi nhận bụng mềm, ấn đau quanh rốn, da niêm nhợt, phù đại ngón II bàn tay trái, không có ngón III, IV bàn tay trái, ngón II, III, IV bàn tay phải (xuất hiện từ nhỏ và tăng dần kích thước). Bệnh nhân có thể

* Khoa Chẩn đoán hình ảnh, Bệnh viện đa khoa Bà Rịa

trạng gầy, teo cơ, teo mỡ mức độ nặng (BMI:17,3 kg/m²), bệnh nhân sụt cân từ 44 kg xuống 34 kg trong 6 tháng, bệnh nhân không thay đổi thói quen ăn uống, sinh hoạt.

Bệnh nhân thường xuyên có tình trạng đau âm ỉ quanh rốn, không thành cơn rõ ràng, tự điều trị và chưa thực hiện các cận lâm sàng chẩn đoán hình ảnh. Bệnh nhân chưa ghi nhận tiền sử phẫu thuật. Tiền sử gia đình chưa ghi nhận tiền sử bệnh lý di truyền, ung thư,...



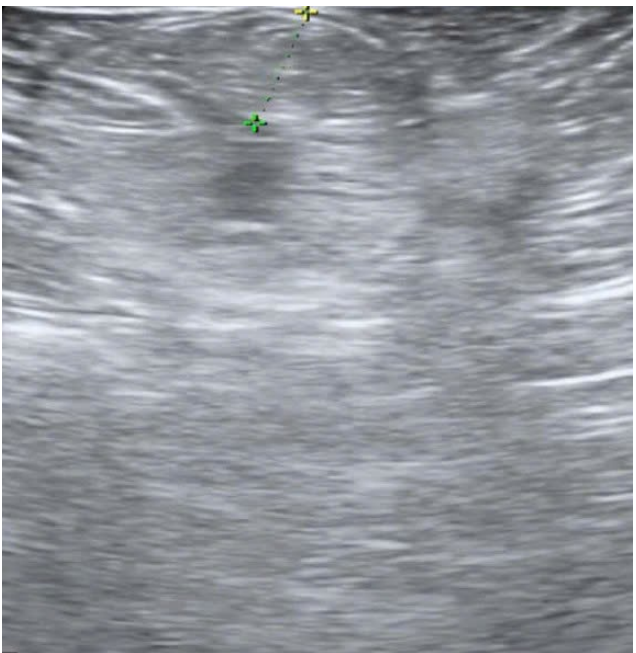
Hình 1. Dị tật bẩm sinh ở bàn tay. Phì đại ngón II bàn tay trái. Không có ngón III, IV trái và ngón II, III, IV phải.

Kết quả xét nghiệm máu của bệnh nhân cho thấy tình trạng thiếu máu đẳng sắc đẳng bào mức độ trung bình (Hgb 9,6 g/dL), giảm nhẹ Kali máu (3,19 mmol/L), xét nghiệm chức năng gan, chức năng thận, đường máu trong giới hạn bình thường. Bệnh nhân không được thực hiện các xét nghiệm Albumin máu và Bilan Lipid máu.

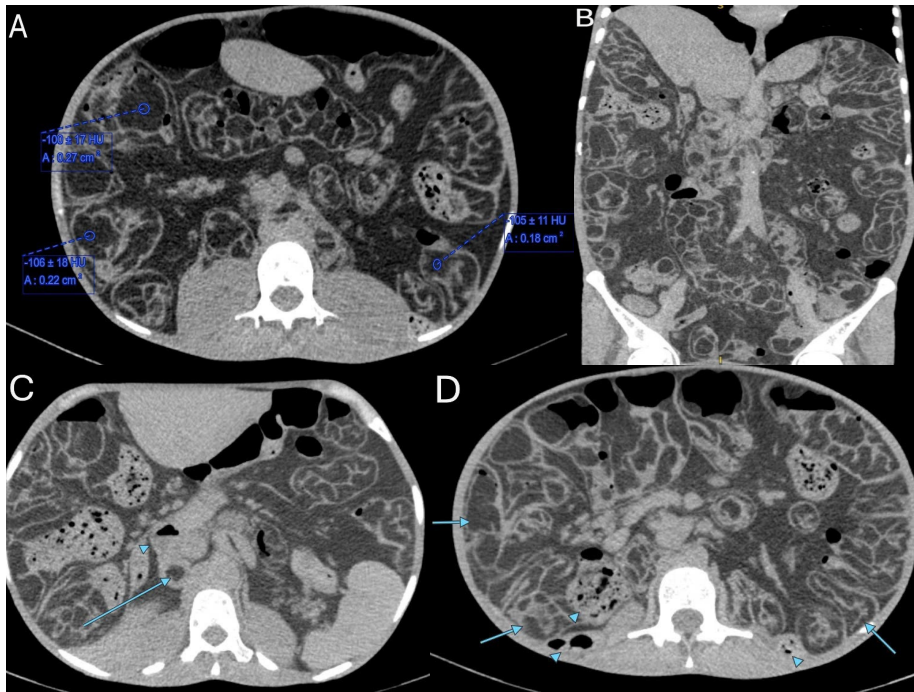
Bệnh nhân được chỉ định siêu âm ổ bụng, trên hình ảnh siêu âm ổ bụng thấy nhiều tổn thương tăng âm

không đồng nhất, giới hạn rõ, lan toả khắp ổ bụng, không xẹp khi ấn đầu dò siêu âm. Bệnh nhân sau đó được chỉ định chụp cắt lớp vi tính ổ bụng có tiêm thuốc cản quang.

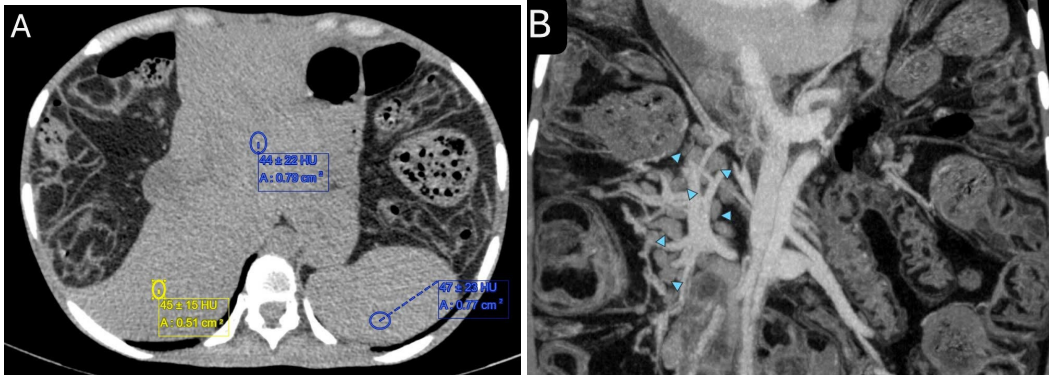
Trên hình ảnh cắt lớp vi tính ổ bụng ghi nhận nhiều tổn thương đậm độ mỡ (HU: -60 đến -120) lan tỏa dưới niêm toàn bộ chiều dài ruột non và ở mạc treo ruột, không thấy tổn thương ở dạ dày và đại tràng, các tổn thương đè đẩy các cấu trúc khác trong ổ bụng. Chưa ghi nhận các biến chứng như tắc ruột, lồng ruột, thủng ruột, xoắn mạc treo hay xuất huyết hoạt động trong ống tiêu hoá. Ngoài ra, trên hình ảnh còn ghi nhận thêm nhiều hạch dọc theo bó mạch chủ bụng và bó mạch mạc treo, gan nhiễm mỡ, rất ít/gần như không có lớp mô mỡ dưới da vùng bụng-lưng và các nhóm cơ vùng này.



Hình 2. Hình ảnh siêu âm ổ bụng. Nhiều tổn thương tăng âm không đồng nhất, giới hạn rõ, lan toả khắp ổ bụng, không xẹp khi ấn đầu dò siêu âm.



Hình 3. Hình ảnh cắt lớp vi tính ổ bụng. Hình A và B: nhiều tổn thương đậm độ mỡ (HU: -60 đến -120) lan tỏa dưới niêm mạc toàn bộ chiều dài ruột non và ở mạc treo ruột, đè đẩy các cấu trúc khác trong ổ bụng. Hiện chưa ghi nhận biến chứng. Hình C và D: các tổn thương chỉ hiện diện ở toàn bộ chiều dài ruột non (mũi tên) mà không thấy ở đại tràng và dạ dày (đầu mũi tên).



Hình 4. Hình ảnh cắt lớp vi tính ổ bụng với các tổn thương khác. A: gan nhiễm mỡ, rất ít/gần như không có lớp mô mỡ dưới da vùng bụng-lưng và các nhóm cơ vùng này. B: Nhiều hạch dọc theo bó mạch chủ bụng và bó mạch mạc treo (đầu mũi tên).

Với tình trạng lan toả rộng u mỡ dưới niêm ở toàn bộ chiều dài ruột non kết hợp với các bất thường bẩm sinh ở bàn tay hai bên và trong hình ảnh cắt lớp vi tính ổ bụng, tình trạng của bệnh nhân có khả năng liên quan tới các đột biến gen, đặc biệt là trong hội chứng Proteus liên quan tới đột biến gen AKT1. Dựa theo tiêu chuẩn Biesecker [4], bệnh nhân của chúng tôi thoả tiêu chuẩn chung bắt buộc

bao gồm phân bố kiểu khảm (tổn thương phì đại đơn độc ngón II bàn tay trái), tính chất tiến triển (tổn thương phì đại ngón II có sự gia tăng về kích thước) và tính tự phát (bệnh nhân không có tiền sử gia đình tương tự); kết hợp với thoả 1 đặc điểm trong nhóm B (phì đại ngón II bàn tay) và 1 đặc điểm nhóm C (lan toả u mỡ ở ruột non và mạc treo ruột) ở bộ tiêu chuẩn đặc hiệu, nên rất có khả năng. Tuy nhiên

do tình hình xét nghiệm tại cơ sở và nguyện vọng, điều kiện kinh tế bệnh nhân nên xét nghiệm để chẩn đoán xác định gen AKT1 không được thực hiện. Vì vậy, bệnh nhân cần phải được phân biệt với các hội chứng có triệu chứng trùng lặp khác như CLOVES, PTEN,....

Sau vài ngày nhập Bệnh viện đa khoa Bà Rịa điều trị triệu chứng, nâng đỡ tổng trạng, bệnh nhân đã ổn định sức khỏe, được giải thích rõ về tình trạng bệnh, được cho xuất viện và dặn dò tái khám.

III. BÀN LUẬN

U mỡ là một bệnh lý lành tính thường gặp ở nhiều cơ quan trong cơ thể trong đó có ống tiêu hoá với tần suất dao động từ 0,04-4,5% [1], tuy nhiên tình trạng lan toả rộng ở ruột non rất hiếm gặp và chỉ được báo cáo vài trường hợp trong y văn. Hiện chưa có trường hợp nào được báo cáo tại Việt Nam.

Bệnh nhân thường không có triệu chứng và thường được phát hiện tình cờ qua các phương tiện chẩn đoán hình ảnh, tuy nhiên đôi khi có thể gây ra các triệu chứng không rõ ràng như đau bụng mơ hồ, âm ỉ kéo dài, thay đổi thói quen đại tiện [7], [8] hoặc các biến chứng nghiêm trọng như tắc ruột, lồng ruột, xoắn mạc treo hay xuất huyết tiêu hóa hoặc thủng ruột,... [9], [10]. Do đây là một

bệnh lý hiếm gặp và biểu hiện lâm sàng không đặc hiệu, thường không được nghĩ đến trong chẩn đoán phân biệt ban đầu của các bệnh lý đường tiêu hóa. Phần lớn các trường hợp được báo cáo trong y văn thường nhập viện vì các biến chứng cấp nguy hiểm.

Nguyên nhân chính xác của bệnh lý này vẫn chưa được hiểu rõ hoàn toàn, một số báo cáo ca bệnh có thể liên quan đến các rối loạn chuyển hóa mỡ, sau các đợt hóa trị, hoặc là một phần trong các hội chứng liên quan các đột biến gen như hội chứng Proteus và hội chứng CLOVES... [9], [11]. Hội chứng Proteus là một bệnh rất hiếm gặp với tần suất dao động từ 1/1,000,000 đến 1/10,000,000 ở Mỹ, tiêu chuẩn chẩn đoán dựa trên tiêu chuẩn Biesecker 1999 (Bảng 1), bệnh nhân được chẩn đoán khi có 3 tiêu chuẩn bắt buộc kết hợp với 1 đặc điểm trong nhóm A, hoặc 2 đặc điểm trong nhóm B hoặc 3 đặc điểm ở nhóm C, hoặc khi bệnh nhân được xét nghiệm gen AKT1 bị đột biến. Trong trường hợp lâm sàng của chúng tôi, bệnh nhân thỏa 3 tiêu chuẩn chung bắt buộc, tuy nhiên chỉ có 1 đặc điểm trong nhóm B và 1 đặc điểm trong nhóm C nên bệnh nhân có khả năng mắc hội chứng Proteus, tuy nhiên do không được xét nghiệm gen bị đột biến nên cần phải chẩn đoán phân biệt với các hội chứng có triệu chứng trùng lặp khác.

Bảng 1. Tiêu chuẩn Biesecker chẩn đoán hội chứng Proteus

Tiêu chuẩn chung bắt buộc	
Phân bố khảm của tổn thương	
Tiến triển theo thời gian	
Xuất hiện ngẫu nhiên, không tính chất di truyền	
Tiêu chuẩn đặc hiệu	
A	1. Bớt trung bì dạng cuộn não
B	1. Bớt thượng bì
	2. Phát triển quá mức bất đối xứng: chi, xương sọ, cột sống, tạng
	3. Xuất hiện u trước 10 tuổi: u nang tuyến buồng trứng hai bên hoặc u đơn hình tuyến nước bọt.
C	1. Rối loạn tăng sinh mô mỡ: loạn dưỡng mỡ hoặc u mỡ.
	2. Dị dạng mạch máu.
	3. Kiểu hình khuôn mặt đặc trưng.

Sinh lý bệnh của bệnh vẫn chưa được hiểu rõ, một nhóm tác giả đã đưa ra sau khi quan sát một trường hợp lan toả u mỡ toàn bộ chiều dài hồng tràng trong 12 năm ở một bệnh nhân tiền sử khoẻ mạnh với rất nhiều biến chứng xuất hiện trong quá trình theo dõi, các tác giả lý giải khi có sự lan toả toàn bộ chiều dài hồng tràng sẽ gây ra các điểm tắc nghẽn trong lòng ruột/ngoài lòng ruột gây các biến chứng tắc ruột, lồng ruột. Ngoài ra, khi lan toả dưới niêm sẽ gây ra suy yếu thành ruột và khi kết hợp với sự tăng áp lực trong lòng ruột (có thể do tắc nghẽn và/hoặc rối loạn nhu động ruột) sẽ gây ra các túi thừa ở ruột, chính tại đây sẽ gây ứ đọng vi khuẩn gây nên tình trạng phát triển quá mức của vi khuẩn do ứ đọng (Small Intestinal Bacterial Overgrowth-SIBO) và rối loạn nhu động ruột, và kết quả đi kèm sẽ là suy dinh dưỡng, suy giảm miễn dịch [12]. Trở lại với trường hợp của chúng tôi, việc lan toả toàn bộ chiều dài ruột non như vậy, bệnh nhân có thể sẽ không có triệu chứng hoặc đau mơ hồ, tuy nhiên có thể đi theo kết cục xấu hơn với hàng loạt biến chứng bao gồm tắc ruột, lồng ruột, rối loạn nhu động ruột, suy dinh dưỡng, suy giảm miễn dịch và sự phát triển quá mức của vi khuẩn. Vì vậy, bệnh nhân chúng tôi cần phải được theo dõi sát định kì để xử trí sớm các biến chứng.

Chẩn đoán lâm sàng u mỡ ruột non thường rất thử thách, các phương tiện chẩn đoán hình ảnh đóng vai trò quan trọng bao gồm chụp cắt lớp vi tính, cộng hưởng từ,

nội soi (bao gồm siêu âm qua ngã nội soi) [9]. Trên hình ảnh cắt lớp vi tính, sẽ thấy được các tổn thương giới hạn rõ, bờ đều và có đậm độ mỡ (Hounsfield Units từ -80 đến -120) ở lớp dưới niêm của ruột, ngoài ra, còn đánh giá được vị trí và chiều dài đoạn ruột bị ảnh hưởng, đặc biệt giúp phát hiện các biến chứng kèm theo bao gồm tắc ruột, thủng, thiếu máu ruột và xuất huyết tiêu hóa [1], [9], [10].

Do đây là một bệnh lý hiếm gặp, nên vẫn chưa có một phác đồ điều trị chuẩn và chung cho bệnh lý này. Việc quyết định điều trị sẽ dựa trên tình trạng của bệnh nhân, biến chứng của bệnh, bao gồm cả việc phẫu thuật để cắt bỏ cắt ruột. Với tính chất lan toả của bệnh và có thể gây ra nhiều biến chứng nguy hiểm, cần phải phối hợp đa chuyên khoa đặc biệt chẩn đoán hình ảnh trong chẩn đoán, theo dõi và có điều trị phù hợp [9].

IV. KẾT LUẬN

U mỡ dưới niêm ruột non lan toả là một bệnh lý rất hiếm gặp, bệnh có thể không có triệu chứng và phát hiện tình cờ hoặc diễn tiến nặng đến các biến chứng nguy hiểm. Chẩn đoán lâm sàng rất thử thách. Chẩn đoán hình ảnh có vai trò quan trọng trong chẩn đoán, điều trị và tiên lượng bệnh. Cần nhận diện, điều trị sớm và phối hợp đa chuyên khoa trong điều trị và quản lý bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Tabone RA, DeGreve T, Webb P, Yuide P. Jejuno-Jejunal intussusception secondary to diffuse intestinal lipomatosis. *Journal of Surgical Case Reports*. 2019;2019(11):rjz354.
2. Kumar K, Noori MR, Patel KM, Yuen W, Bello C. Rare diagnosis of intestinal lipomatosis complicated by intussusception in an adult: A case report. *International journal of surgery case reports*. 2017;39:339-42.
3. Heck K, Kunzelmann K-H, Walter E, Kaisarly D, Hoffmann L, Litzenburger F. Proximal caries detection using short-wave infrared transillumination at wavelengths of 1050, 1200 and 1300 nm in permanent posterior human teeth. *Diagnostics*. 2023;13(20):3257.
4. Ou M, Sun Z, Zhu P, Sun G, Dai Y. Proteus syndrome: A case report and review of the literature. *Mol Clin Oncol*. 2017;6(3):381-3.
5. Liu D. CLOVES Syndrome. *Handbook of Tumor Syndromes*: CRC Press; 2020. p. 707-13.

6. Kapačinskaitė M, Stratica N, Adomaitienė I, Rascon J, Vaišnytė B. A systematic review of Bannayan–Riley–Ruvalcaba syndrome. *Scientific Reports*. 2024;14(1):21119.

7. Zhang LX, Wang YF, Hu XJ, Qi J, Liang W. Chronic abdominal distention caused by diffuse nodular ileal and mesenteric lipomatosis: A case report. *Medicine (Baltimore)*. 2024;103(31):e39171.

8. Chang K-H, Kao H-L, Shing-Hwa H. Diffuse Abdominal Pain With a Rare Cause. *Gastroenterology*. 2019;156(1):24-5.

9. Tkachuk B, Collins R, Stukalin I, Gupta M, Ng D, Jijon H. Diffuse Jejunal Lipomatosis and Associated Complications. *ACG Case Rep J*. 2023;10(10):e01179.

10. Malla S, Razik A, Sharma R, Goyal A. Diffuse small bowel lipomatosis with intussusception. *BMJ Case Reports*. 2021;14(6):e242336.

11. Hu S, Mojtahed A, Covington A, Thompson W, Volpicelli N, McCarthy D. Intestinal Lipomatosis and Chemotherapy: A Growing Concern. *Digestive Diseases and Sciences*. 2016;61(11):3151-4.

12. Tkachuk B, Collins R, Stukalin I, Gupta M, Ng D, Jijon H. Diffuse Jejunal Lipomatosis and Associated Complications. *ACG Case Rep J*. 2023;10(10):e01179.

TÓM TẮT

U mỡ là bệnh lý thường gặp ở nhiều cơ quan trong đó có ống tiêu hoá, tuy nhiên u mỡ lan toả rộng dưới niêm mạc ở ruột là một tình trạng bệnh lý rất hiếm gặp và hiện chưa có báo cáo trường hợp nào tại Việt Nam. Nguyên nhân gây bệnh hiện vẫn chưa được biết chính xác, tuy nhiên có nhiều báo cáo trong y văn có sự liên quan tới các đột biến gen. Bệnh sinh đặc trưng bởi sự lắng đọng lan toả của mô mỡ ở lớp dưới niêm của ruột. Bệnh thường không có triệu chứng và thường được phát hiện tình cờ, tuy nhiên bệnh có thể diễn tiến nặng tới các biến chứng nghiêm trọng như tắc ruột, lồng ruột, xuất huyết tiêu hóa hoặc thủng ruột. Chẩn đoán hình ảnh đóng vai trò quan trọng trong việc chẩn đoán bệnh. Chúng tôi xin được báo cáo một trường hợp u mỡ dưới niêm lan toả rộng toàn bộ chiều dài ruột non được chẩn đoán và điều trị tại Bệnh viện đa khoa Bà Rịa.

Từ khóa: U mỡ dưới niêm ruột non lan toả, cắt lớp vi tính, ruột non.

Người liên hệ: Chu Nguyễn Nhật Minh. Email: dr.cnnminh@gmail.com

Ngày nhận bài: 26/07/2025. Ngày nhận phản biện: 31/07/2025. Ngày chấp nhận đăng: 13/10/2025