



U THẬN TRONG BỆNH CẢNH PHAKOMATOSIS, NHỮNG ĐIỀU CẦN LƯU Ý: NHÂN HAI TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Renal tumors in the Phakomatosis disease, what to note: two case report

Trịnh Thị Thu Hiền, Bùi Văn Giang

SUMMARY

Phakomatosis are a group of neurocutaneous disorders characterised by involvement of structures that arise from the embryonic ectoderm, consist of central nervous system, skin, eyes and others: kidney, heart, lung... In this article we focus on the incidence of renal tumors in Tuberous sclerosis, one of the common diseases in Phakomatosis. Tuberous sclerosis is a rare neurocutaneous disorder (phakomatosis) characterized by the development of multiple benign tumours in various organs, including the kidneys. Tuberous sclerosis complex has several renal manifestations including angiomyolipomas (AML) and renal epithelial neoplasms. Angiomyolipomas is found in 40% of patients with tuberous sclerosis, and its most common complication is ruptures due to aneurysms. We present two cases was diagnosed with bilateral angiomyolipomas in tuberculosis and emphasizes the importance of the diagnosis and choice of appropriate treatment for each patient.

Key words: *Phakomatosis, renal tumor*

GIỚI THIỆU

Bệnh xơ cứng củ là bệnh lý thần kinh da đặc trưng bởi sự phát triển nhiều khối u mô thừa lành tính có liên quan đến nhiều cơ quan như: não, thận, phổi, da, tim..., và có tỷ lệ 1/6.000 đến 1/12.000 dân trên toàn thế giới. Biểu hiện lâm sàng đặc trưng của bệnh là tam chứng Votg: động kinh, chậm phát triển tâm thần và u tuyến bã (u sợi mạch), tuy nhiên chỉ có khoảng <40% bệnh nhân có đầy đủ tam chứng này.

U cơ mỡ mạch thận là khối u lành tính có thể xảy ra ngẫu nhiên hoặc liên quan đến bệnh xơ cứng củ. Trong các bài báo cáo trước đây, số lượng u cơ mỡ mạch xuất hiện ngẫu nhiên gấp 4 lần so với các trường hợp liên quan đến bệnh xơ cứng củ, và u cơ mỡ mạch kết hợp với bệnh xơ cứng củ chỉ chiếm 0.3% các khối u thận. Điều đáng chú ý là u cơ mỡ mạch liên quan đến bệnh xơ cứng củ thường xuất hiện hai bên, u lớn, nhiều u và nhiều khả năng dẫn đến xuất huyết đe dọa tính mạng.

Báo cáo này của chúng tôi báo cáo về 2 trường hợp được chẩn đoán u cơ mỡ mạch trong bệnh xơ cứng củ và thái độ xử trí của các trường hợp khác nhau.

THÔNG TIN BỆNH NHÂN

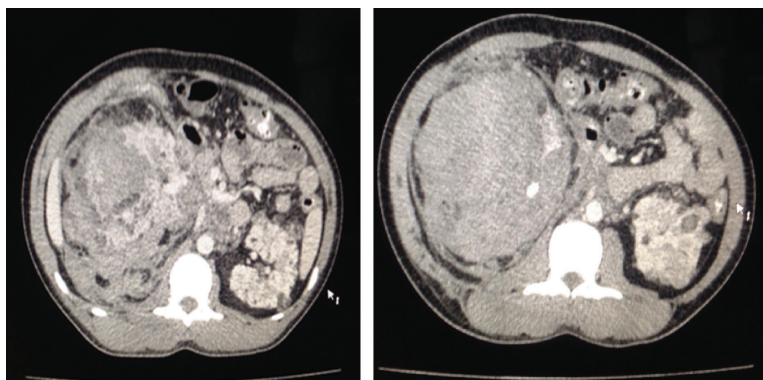
Trường hợp thứ nhất, chúng tôi báo cáo là bệnh nhân Đặng VT, nam 30 tuổi, có tiền sử chậm phát triển tâm thần vận động và có rất nhiều nốt u sợi mạch trên mặt, vào viện K vì đau bụng dữ dội, bệnh diễn biến khoảng 3 tuần, khởi đầu đau bụng âm ỉ vùng thắt lưng phải, không điều trị gì, đợt này đau bụng tăng lên, bụng chướng căng kèm tiểu máu được nhập viện ngày 10/05/2018.

Bệnh nhân được chụp CLVT có tiêm thuốc chẩn đoán.



Hình 1: Nhiều u sợi mạch trên mặt bệnh nhân

* Khoa chẩn đoán hình ảnh bệnh viện K



Hình 2. Hình ảnh u cơ mỡ mạch có biến chứng xuất huyết ở thận phải



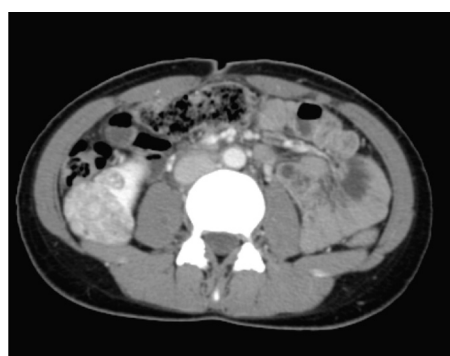
Hình 3. Hình ảnh phình mạch trên angiography

Trường hợp báo cáo thứ hai là bệnh nhân Nguyễn T B K, nữ 23 tuổi vào viện vì đau mạn sườn trái, bệnh nhân có tiền sử cắt thận trái năm do chảy máu u cơ mỡ mạch thận trái, không có tiền sử động kinh và chậm phát triển tâm thần vận động, bệnh nhân có các biểu hiện lâm sàng như nhiều u sợi mạch và các ban giảm sắc tố ở mặt.

Bệnh nhân được chụp cắt lớp vi tính lồng ngực, bụng có tiêm thuốc cản quang chẩn đoán.



Hình 1: hình ảnh u sợi mạch và ban giảm sắc tố vùng mặt bệnh nhân



Hình 2: u cơ mỡ mạch thận phải bệnh nhân, thận trái đã cắt

BÀN LUẬN

U cơ mỡ mạch thận là u lành tính bao gồm các thành phần: mạch máu, cơ trơn và mô mỡ với tỷ lệ biến thiên. Đối với u cơ mỡ mạch nói chung, u cơ mỡ mạch xảy ra ngẫu nhiên chiếm ~ 80% trường hợp và u cơ mỡ mạch trong bệnh xơ cứng củ chiếm ~20% , nhìn chung số lượng u cơ mỡ mạch xảy ra ngẫu nhiên gấp 4 lần so với u cơ mỡ mạch trong bệnh cảnh xơ cứng củ. Điều đáng chú ý là u cơ mỡ mạch trong bệnh xơ cứng củ thường là lớn, đa ổ, hai bên, và có nhiều khả năng xuất hiện biến chứng xuất huyết cao hơn so với u cơ mỡ mạch xuất hiện ngẫu nhiên, gây ra các triệu chứng lâm sàng như: đau bụng, đau mạn sườn, tiểu máu, nguyên nhân bệnh sinh là do cùng với sự phát triển của khối u, việc cung cấp máu cho khối u tăng có thể dẫn đến giãn mạch và phình mạch.

U cơ mỡ mạch thận là khối u lành tính duy nhất ở thận được chẩn đoán dựa trên chẩn đoán hình ảnh, do thành phần có chứa mỡ nên trên phim cắt lớp vi tính có dấu hiệu điển hình là dấu hiệu có chứa tỷ trọng mỡ (<20HU), trên MRI biểu hiện tăng tín hiệu trên T1W do có thành phần mỡ. Trên phim chụp mạch (CT – angiography) phình mạch được phát hiện khoảng 50% trong u cơ mỡ mạch, tùy vào kích thước khối phình mạch mà có nguy cơ vỡ gây biến chứng xuất huyết.

Chiến lược điều trị hiện nay của u cơ mỡ mạch nhấn mạnh tầm quan trọng của việc theo dõi sự phát triển của khối u, chủ yếu dựa vào các phương pháp chẩn đoán hình ảnh như siêu âm, CLVT, hoặc MRI. Điều trị phụ thuộc chủ yếu vào kích thước của tổn thương, sự biểu hiện của các triệu chứng, đa hoặc đơn

tổn thương, và khả năng biến đổi ác tính. Các bệnh nhân không có triệu chứng thì được theo dõi bằng khám lâm sàng và các phương pháp chẩn đoán hình ảnh. Đối với bệnh nhân bị đau, xuất huyết, tổn thương phức tạp, khối u lớn thì phương pháp phẫu thuật hoặc can thiệp mạch được xem là có kết quả tốt hơn. Đối với những khối u >4cm và không có triệu chứng lâm sàng thì việc theo dõi bằng siêu âm và các phương pháp hình ảnh khác 6 tháng một lần. Với những khối u >4cm và có triệu chứng lâm sàng nên được chụp mạch kiểm tra để lựa chọn phương pháp phẫu thuật hay can thiệp nút mạch thận. Các khối u <4cm và không có triệu chứng nên được theo dõi thường xuyên sau mỗi 1-3 năm. Các khối u <4cm và có triệu chứng nên được theo dõi một cách chặt chẽ, nếu không có điều kiện theo dõi thì có thể cắt thận bán phần hoặc can thiệp nút mạch. Với những khối u lớn hơn 8cm nên phẫu thuật để tránh biến chứng xuất huyết và vỡ u. Tuy nhiên không phải tất cả các u cơ mỡ mạch đều được can thiệp nút mạch hoặc phẫu thuật cắt bỏ, đặc biệt với những tổn thương đa u, tổn thương hai bên thận do làm giảm số lượng các nephron lành và giảm chức năng thận, và các khối u có thể phát triển trên các vị trí khác của nhu mô thận. Điều quan trọng cần lưu ý trong các trường hợp cấp cứu do chảy máu nặng đe dọa tính mạng, đặc biệt là những tổn thương lớn, hoặc những tổn thương có thể

nhằm lẫn với RCC, khi đó phẫu thuật cắt bỏ cả thận là không chính xác.

Bệnh nhân báo cáo thứ nhất của chúng tôi được chẩn đoán vỡ phình mạch, với biểu hiện lâm sàng là bụng căng to, đau bụng, tiểu máu và trên phim chụp CLVT có xuất huyết sau phúc mạc. Bệnh nhân đã được can thiệp nút mạch thận phải và không phẫu thuật vì sự có đa u cơ mỡ mạch hai bên. Bệnh nhân thứ hai lần đầu tiên cắt thận do biến chứng chảy máu AML, hướng xử trí như vậy đã hoàn toàn chính xác? Và lần này bệnh nhân chưa có biến chứng, được theo dõi và hẹn khám lại sau 3 tháng.

BÀN LUẬN

U cơ mỡ mạch trong bệnh xơ cứng củ rất hay gặp, và thường biểu hiện nhiều u, cả hai bên, phát triển nhanh và hay xuất hiện biến chứng hơn so với u cơ mỡ mạch xuất hiện ngẫu nhiên. Cần phải chẩn đoán đúng, lựa chọn phương pháp điều trị thích hợp cho từng bệnh nhân trong những hoàn cảnh khác nhau, can thiệp kịp thời và đúng cách với những bệnh nhân có biến chứng vỡ phình mạch để tránh nguy hiểm tới tính mạng bệnh nhân. Cần phải theo dõi và can thiệp sớm với những khối u lớn, đặc biệt những khối u >4cm hoặc có triệu chứng, luôn có ý thức xuất huyết có thể xảy ra để giảm sự xuất hiện các biến chứng cho bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Dixon BP, Hulbert JC, Bissler JJ. Tuberous sclerosis complex renal disease. *Nephron Exp Nephrol.*2010;118(1):e15-e20.
2. Parekh S, Jolapara M, Shah T, Rajpura H. Emergency embolization of actively bleeding renal angiomyolipoma in a patient of tuberous sclerosis. *Ren Fail.* 2014;36:1114–1118
3. Redkar N, Patil MA, Dhakate T, Kolhe P. Tuberous sclerosis complex presenting as bilateral large renal angiomyolipomas. *BMJ Case Rep.* 2012
4. Kushwaha R, Dhawan I, Arora R, Gupta K, Dhupia JS. Multifocal renal angiomyolipoma presenting as massive intraabdominal hemorrhage. *Indian J Pathol Microbiol.* 2010;53:340–341.
5. Wong IY, Shortliffe LD. The management of renal angiomyolipomas in a patient with tuberous sclerosis. *Nat Clin Pract Urol.* 2009;6:168–172.

TÓM TẮT

Phakomatosis là nhóm bệnh lý rối loạn thần kinh da đặc trưng bởi sự ảnh hưởng tới các cơ quan có nguồn gốc từ ngoại bì, bao gồm các cơ quan như: hệ thần kinh trung ương, da, mắt và một số cơ quan khác như thận, tim, phổi... Trong bài báo cáo này chúng tôi tập trung trình bày về tổn thương u thận trong bệnh xơ cứng củ (Tuberous sclerosis) một trong các bệnh lý hay gặp trong nhóm bệnh phakomatosis. Bệnh xơ cứng củ là bệnh lý thần kinh da hiếm gặp đặc trưng bởi sự phát triển nhiều khối u mô thừa lành tính ở nhiều cơ quan, trong đó có thận. Biểu hiện ở thận hay gặp là u cơ mỡ mạch và một số u biểu mô thận khác. U cơ mỡ mạch thận được thấy khoảng 40% bệnh nhân xơ cứng củ, và biến chứng hay gặp nhất của nó là chảy máu do vỡ phình mạch. Chúng tôi báo cáo 2 case lâm sàng được chẩn đoán u cơ mỡ mạch thận trong bệnh cảnh xơ cứng củ với mục đích nhấn mạnh tầm quan trọng của việc chẩn đoán u thận và thái độ điều trị phù hợp với từng bệnh nhân.

Từ khóa: *u thận, phakomatosis*

Ngày nhận bài: 12/12/2018. Ngày chấp nhận đăng: 20/2/2019

Người liên hệ: Bùi Văn Giang. Khoa CĐHA bệnh viện K, email: buivangiang@hmu.edu.vn