

xẹp đốt sống do bệnh Kummell là là đau cột sống, có thể có biểu hiện tổn thương thần kinh chủ yếu ở mức độ nhẹ và trung bình. Trên Xquang các bệnh nhân có biểu hiện gù cột sống với góc gù vùng và góc xẹp thân đốt sống tăng, dấu hiệu khoảng sáng trong thân đốt sống. Trên MRI có thể thấy biểu hiện tổn thương phức hợp dây chằng phía sau PLC, phù tủy sống và dấu hiệu khe hở trong thân đốt sống tăng tín hiệu trên T2W và giảm tín hiệu trên T2W.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Mothe AJ, Tator CH.** Advances in stem cell therapy for spinal cord injury. *J Clin Invest.* 2012;122(11):3824-3834.
2. **Kendler DL, Bauer DC, Davison KS, et al.** Vertebral Fractures: Clinical Importance and Management. *The American Journal of Medicine.* 2016;129(2):221.e1-221.e10.
3. **Baaj AA, Downes K, Vaccaro AR, Uribe JS, Vale FL.** Trends in the treatment of lumbar spine fractures in the United States: a socioeconomics perspective: clinical article. *J Neurosurg Spine.* 2011;15(4):367-370.
4. **Jo DJ, Kim YS, Kim SM, Kim KT, Seo EM.** Clinical and radiological outcomes of modified posterior closing wedge osteotomy for the treatment of posttraumatic thoracolumbar kyphosis. *J Neurosurg Spine.* 2015;23(4):510-517.
5. **Munting E.** Surgical treatment of post-traumatic kyphosis in the thoracolumbar spine: indications and technical aspects. *Eur Spine J.* 2010;19 Suppl 1:S69-73.
6. **Young WF, Brown D, Kendler A, Clements D.** Delayed post-traumatic osteonecrosis of a vertebral body (Kummell's disease) *Acta Orthop Belg.* 2002;68(1):13-19. [PubMed] [Google Scholar]
7. **Brower AC, Downey EF, Jr** Kummell disease: report of a case with serial radiographs. *Radiology.* 1981;141(2):363-364. [PubMed] [Google Scholar]
8. **Yu CW, Hsu CY, Shih TT, Chen BB, Fu CJ.** Vertebral osteonecrosis: MR imaging findings and related changes on adjacent levels. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2007;28(1):42-47. [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
9. **Mirovsky Y, Anekstein Y, Shalmon E, Peer A.** Vacuum clefts of the vertebral bodies. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2005;26(7):1634-1640. [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
10. **Freedman BA, Heller JG.** Kummel disease: a not-so-rare complication of osteoporotic vertebral compression fractures. *J Am Board Fam Med.* 2009;22(1):75-78. [PubMed] [Google Scholar]

KẾT QUẢ PHẪU THUẬT NỘI SOI UNG THƯ NỘI MẠC TỬ CUNG TẠI BỆNH VIỆN UNG BƯỚU NGHỆ AN

Nguyễn Thế Trung^{1,2}, Lê Trí Chính³, Vũ Hồng Thăng⁴

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá kết quả phẫu thuật nội soi điều trị ung thư nội mạc tử cung giai đoạn I, II tại bệnh viện Ung bướu Nghệ An. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả trên 41 bệnh nhân ung thư nội mạc tử cung được phẫu thuật nội soi tại Bệnh viện Ung bướu Nghệ An từ tháng 1/2016 đến hết T12/2023. **Kết quả:** Tuổi trung bình $55,27 \pm 8,27$, ung thư biểu mô tuyến dạng nội mạc chiếm 92,7%. Xâm lấn $< 1/2$ lớp cơ chiếm 65,9%. Thời gian phẫu thuật trung bình $152,9 \pm 16,3$ phút. Thời gian nằm viện $8,1 \pm 1,48$ ngày. Tỷ lệ tái phát 7,3%. Thời gian sống thêm không bệnh trên 5 năm ($DFS \geq 5$ năm) là 90,7%, trung bình là: $92,7 \pm 4,01$ tháng. Thời gian sống thêm toàn bộ trên 5 năm ($OS \geq 5$ năm) là 92,8%, trung bình $95,09 \pm 3,34$ tháng. **Kết luận:** Phẫu thuật nội soi điều trị ung thư nội mạc tử cung là an toàn, hiệu quả, đảm bảo về

mặt ung thư học. **Từ khóa:** Ung thư nội mạc tử cung, phẫu thuật nội soi.

SUMMARY

RESULTS OF LAPAROSCOPIC SURGERY FOR ENDOMETRIAL CANCER AT NGHE AN ONCOLOGY HOSPITAL

Purpose: Evaluation of the results of laparoscopic surgery for stage I and II endometrial cancer at Nghe An Oncology Hospital. **Subjects and Methods:** The study describes 41 patients with endometrial cancer who underwent laparoscopic surgery at Nghe An Oncology Hospital from 01/2016 to 12/2023. **Results:** The average age was 55.27 ± 8.27 , endometrioid adenocarcinoma accounted for 92.7%. Invasion of $< 1/2$ muscle layer accounted for 65.9%. The average surgical time was 152.9 ± 16.3 minutes. The hospital stay was 8.1 ± 1.48 days. The recurrence rate was 7.3%. The disease-free survival time over 5 years ($DFS \geq 5$ years) was 90.7%, the average was: 92.7 ± 4.01 months. The overall survival time over 5 years ($OS \geq 5$ years) was 92.8%, the average was 95.09 ± 3.34 months. **Conclusion:** Laparoscopic surgery for early stage endometrial cancer is safe, effective while still ensuring radical in cancer. **Keywords:** Endometrial cancer, laparoscopic surgery

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Ung bướu Nghệ An

³Bệnh viện K Trung Ương

⁴Trường đại học Phenikaa

Chịu trách nhiệm nội dung: Nguyễn Thế Trung

Email: thetrungbyt@gmail.com

Ngày nhận bài: 18.10.2024

Ngày phản biện khoa học: 21.11.2024

Ngày duyệt bài: 24.12.2024

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư nội mạc tử cung (UTNMTC) là loại ung thư phổ biến thứ hai trong các bệnh ung thư phụ khoa, chỉ sau ung thư cổ tử cung. Theo báo cáo Globocan 2020, toàn thế giới ghi nhận 417.367 ca mắc và 97.370 ca tử vong¹. Tại Hoa Kỳ, tỷ lệ mắc phải là 21,4/100.000, với 61.738 trường hợp mới mỗi năm. Ở Việt Nam, có 5.354 ca mới mắc và 1.319 ca tử vong, Những thống kê trên đã chỉ ra rằng, tỷ lệ UTMTC trên thế giới và ở nước ta ngày càng gia tăng². Phẫu thuật cắt tử cung toàn bộ cộng 2 phần phụ kèm vét hạch chậu 2 bên có thể bằng phương pháp mở bụng kinh điển hoặc phẫu thuật nội soi. Các nghiên cứu trên thế giới đã chứng minh rằng phẫu thuật nội soi so với phẫu thuật mở bụng kinh điển đối với ung thư nội mạc tử cung giai đoạn sớm cho kết quả sống thêm toàn bộ và sống thêm không bệnh là như nhau nhưng có nhiều lợi ích như: ít đau hơn, giảm các biến chứng, giảm thời gian nằm viện và tăng tính thẩm mỹ...^{3,4}. Bệnh viện Ung bướu Nghệ An là một trong những bệnh viện tuyến tỉnh đầu tiên áp dụng phẫu thuật nội soi điều trị ung thư nội mạc tử cung, còn ít công trình nghiên cứu về kết quả phẫu thuật nội soi điều trị ung thư nội mạc tử cung ở các bệnh viện tỉnh. Xuất phát từ điều đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu nhằm tăng chất lượng điều trị tại cơ sở.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: 41 bệnh nhân ung thư nội mạc tử cung được điều trị bằng phẫu thuật nội soi tại bệnh viện Ung bướu Nghệ An từ T1/2016 đến hết T12/2023.

Tiêu chuẩn lựa chọn: Có mô bệnh học là ung thư nội mạc tử cung, bệnh nhân được chẩn đoán trước mổ theo MRI là UTMTC giai đoạn I, II theo FIGO 2009, được phẫu thuật nội soi, có hồ sơ bệnh án lưu trữ đầy đủ

Tiêu chuẩn loại trừ: Bệnh nhân phẫu thuật cắt tử cung tại bệnh viện khác đến, kèm theo một ung thư khác, thất lạc hồ sơ bệnh án theo dõi.

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả hồi cứu kết hợp tiền cứu có theo dõi dọc.

Các biến số nghiên cứu: Kết quả nghiên cứu ghi nhận các biến số: Tuổi, lý do vào viện, lâm sàng, cận lâm sàng..., Kết quả điều trị: Thời gian, biến chứng, tái phát, sống thêm không bệnh, sống thêm toàn bộ...

Xử lý số liệu: Nhập và xử lý số liệu bằng phần mềm SPSS 20.0

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng

Bảng 3.1. Đặc điểm tuổi bệnh nhân

N	X ± SD	Min	Max
41	55,27 ± 8,27	41	72

Nhận xét: Độ tuổi trung bình là 55,27 ± 8,27

Bảng 3.2. Lý do vào viện

Lý do vào viện	N	Tỷ lệ (%)
Ra máu âm đạo bất thường	28	68,3
Ra dịch hôi âm đạo	6	14,6
Rong kinh, rong huyết	3	7,3
Đau hạ vị	2	4,9
Khám định kỳ	2	4,9
Tổng	41	100

Nhận xét: Triệu chứng ra máu âm đạo bất thường chiếm tỷ lệ nhiều nhất 68,3%

Bảng 3.3. Đặc điểm giải phẫu bệnh sau mổ

Thể giải phẫu bệnh	N	Tỷ lệ (%)
Ung thư biểu mô tuyến dạng nội mạc	38	92,7
Ung thư biểu mô khác	3	7,3
Tổng	41	100
Độ mô học		
Độ I	24	58,5
Độ II	13	31,7
Độ III	4	9,8
Tổng	41	100
Mức độ xâm lấn cơ tử cung		
Dưới ½ lớp cơ	27	65,9
Trên ½ lớp cơ	14	34,1
Tổng	28	100

Nhận xét: Thể mô bệnh học chủ yếu là ung thư tuyến dạng nội mạc với 92,7%

Độ I chiếm 58,5%, mức độ xâm lấn cơ dưới ½ là 65,9%

3.2. Kết quả điều trị

Bảng 3.4. Thời gian phẫu thuật và thời gian nằm viện

	N	X±SD	Min	Max
Thời gian phẫu thuật (phút)	41	152,9±16,3	120	180
Thời gian nằm viện (ngày)	41	8,1±1,48	7	14

Nhận xét: Thời gian trung bình phẫu thuật 152,9± 16,3, nằm viện sau mổ: **8,1 ± 1,48**

Bảng 3.5. Số lượng hạch vét

Số lượng hạch vét	N	X±SD	Min	Max
	41	12,12±3,65	8	22

Nhận xét: Số lượng hạch vét trung bình là 12,12 ± 3,65 hạch

Bảng 3.6. Tình trạng hạch di căn

Tình trạng hạch di căn	N	Tỷ lệ (%)
Có di căn hạch	5	12,2
Không có di căn hạch	36	87,8
Tổng	41	100

Nhận xét: Có 5/41 ca có di căn hạch chiếm 12,2%

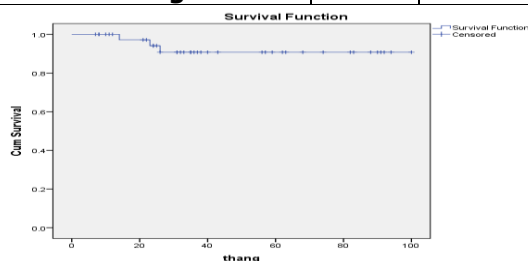
Bảng 3.7. Biến chứng sau mổ

Biến chứng sau mổ	N	Tỷ lệ (%)
Nhiễm trùng vết mổ	1	2,4
Nhiễm trùng mồm cắt	2	4,9
Không biến chứng	39	97,2
Tổng	41	100

Nhận xét: Có 3/41 ca bị biến chứng sau mổ với tỷ lệ 7.3%

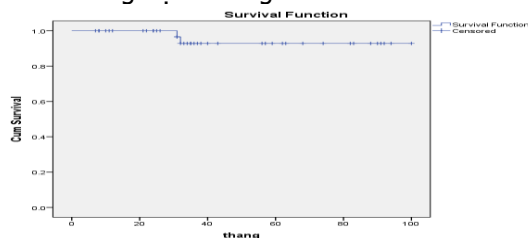
Bảng 3.8. Tỷ lệ tái phát và tử vong

Tình trạng bệnh nhân	N	Tỷ lệ (%)
Tái phát	3	7,3
Không tái phát	38	92,7
Tử vong	2	4,9
Còn sống	39	95,1
Tổng	41	100



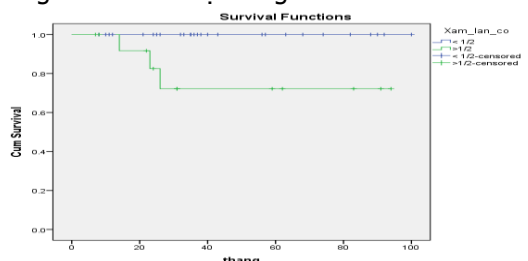
Biểu đồ 3.1. Thời gian sống thêm không bệnh ở các mức độ xâm lấn

Nhận xét: Tỷ lệ sống thêm không bệnh trên 5 năm (DFS ≥ 5 năm) là 90.7%. Thời gian sống thêm không bệnh trung bình là: 92.7 ± 4.01 tháng



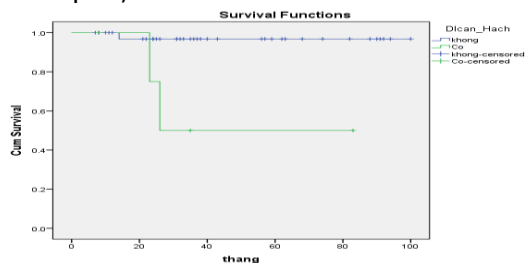
Biểu đồ 3.2. Thời gian sống thêm toàn bộ ở các mức độ xâm lấn

Nhận xét: Tỷ lệ thời gian sống thêm toàn bộ trên 5 năm (OS ≥ 5 năm) là 92,8%. Thời gian sống thêm toàn bộ trung bình 95.09 ± 3.34 tháng



Biểu đồ 3.3. Thời gian sống thêm không bệnh ở các mức độ xâm lấn cơ

Nhận xét: Thời gian sống thêm không bệnh của nhóm có xâm lấn $> 1/2$ lớp cơ thấp hơn nhóm có xâm lấn $\leq 1/2$ lớp cơ có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$.



Biểu đồ 3.4. Thời gian sống thêm không bệnh theo di căn hạch

Nhận xét: Thời gian sống thêm không bệnh ở nhóm có di căn hạch thấp hơn nhóm không có di căn hạch có ý nghĩa thống kê với $p = 0.003$

IV. BÀN LUẬN

UTNMTC phụ thuộc vào độ tuổi, thường gặp ở phụ nữ sau mãn kinh, chỉ có 25% trước mãn kinh và ít gặp ở phụ nữ dưới 40 tuổi. Trong nghiên cứu chúng tôi tuổi trung bình là $55,27 \pm 8,27$ thấp nhất là 41 tuổi, lớn tuổi nhất là 65 tuổi. Tương đồng với kết quả nghiên cứu của Lê Trí Chính (2017) tuổi trung bình là $56,55 \pm 7,47$ tuổi⁵.

Về thời gian phẫu thuật trung bình trong nghiên cứu của chúng tôi là $152,9 \pm 16,3$ phút, nhanh nhất 120 phút và kéo dài nhất là 180 phút. So sánh với phẫu thuật mở bụng kinh điển thì thời gian phẫu thuật nội soi lâu hơn. Nghiên cứu của Lê Trí Chính thời gian phẫu thuật trung bình là $133 \pm 21,4$ phút⁵. Lý do là vì thời gian đầu mới áp dụng phẫu thuật nội soi trong điều trị UTMTC kỹ năng trong thì nạo vét hạch chậu nội soi thời gian còn kéo dài. So sánh với các nghiên cứu trên thế giới thì kết quả PTNS thời gian phẫu thuật cũng lâu hơn mổ mở. Nghiên cứu của Obermair A thì thời gian trung bình của phẫu thuật nội soi là $132 \pm 40,7$ phút còn của mổ mở là $107 \pm 33,6$ phút⁶. Về thời gian nằm viện sau mổ thì nghiên cứu của chúng tôi trung bình $8,1 \pm 1,48$ ngày, ít nhất 7 ngày và dài nhất 14 ngày. Chủ yếu bệnh nhân ra viện sau 7-9 ngày, chỉ 3 trường hợp biến chứng sau mổ điều trị tới ngày thứ 14.

Về số lượng hạch vét: nạo vét hạch là một thì quan trọng trong phẫu thuật nội soi điều trị UTMTC. Ưu thế của phẫu thuật nội soi trong nạo vét hạch là rất rõ ràng. Số lượng hạch vét trung bình là $12,12 \pm 3,65$ ít nhất 8 hạch, nhiều nhất 22 hạch và có 5 trường hợp bệnh nhân có hạch ác tính. Nghiên cứu của Lê Trí Chính số

lượng hạch vét trung bình là $14,7 \pm 5,9$. So với các nghiên cứu của Obermair A. và nghiên cứu của Galaal, K cũng cho kết quả tương đồng^{5 6 7}.

Đặc điểm giải phẫu bệnh và độ mô học: 92.7% là ung thư biểu mô tuyến dạng nội mạc. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Lê Trí Chinh khi 100% là ung thư biểu mô tuyến dạng nội mạc. Độ mô học ở bệnh nhân trong nghiên cứu chúng tôi thì độ I, độ II chiếm tới 85,71% , độ III chỉ chiếm 14,29%. Nghiên cứu của Obermair A độ III cũng chỉ chiếm 6,7%^{5 6}.

Về biến chứng sau mổ trong 41 trường hợp phẫu thuật nội soi chỉ có 3 trường hợp có biến chứng: 1 trường hợp nhiễm trùng vết mổ trocha rốn, 2 trường hợp nhiễm trùng mủm cắt âm đạo. Cả 3 trường hợp đều được điều trị ổn định ngay sau đó. Trong nghiên cứu của Galaal K với 8 thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên có đối chứng so sánh kết quả của phẫu thuật nội soi và phẫu thuật mở bụng ở giai đoạn sớm.

Tỷ lệ tử vong trong nghiên cứu của chúng tôi là 2/41(4,9%) thấp hơn so với các nghiên cứu khác. Nghiên cứu của Trần Giang Châu là 28/186 (15,1%), của Lee JH có tỷ lệ tử vong là 10% và nghiên cứu của Creutzberg CL có tỷ lệ tử vong là 9%. Lí giải nghiên cứu của chúng tôi bệnh nhân giai đoạn sớm và thời gian theo dõi trung bình 35 tháng thấp hơn so với nghiên cứu khác^{8 9}.

Tỷ lệ tái phát trong nghiên cứu của chúng tôi là 3/41 chiếm 7,3%, tương đương với một số nghiên cứu như của Gayar OH, của Kong A, của Trần Giang Châu đều có tỷ lệ tái phát là 8%

Trong nghiên cứu của chúng tôi thời gian sống thêm không bệnh trên 5 năm là 90.7%, toàn bộ là 92,8% cao hơn so với các nghiên cứu khác do đối tượng nghiên cứu của nhóm nghiên cứu là ở giai đoạn sớm, thời gian theo dõi trung bình còn ngắn⁸.

Trong nghiên cứu của chúng tôi thấy thời gian sống thêm không bệnh (DFS) và thời gian sống thêm toàn bộ(OS) của nhóm nghiên cứu có mức độ xâm lấn > 1/2 lớp cơ thấp hơn nhóm có mức độ xâm lấn ≤ 1/2 lớp cơ, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p = 0.01$ và $p = 0.003$. Mức độ xâm lấn cơ tử cung được chia làm 2 nhóm là nhỏ hơn hoặc bằng 1/2 lớp cơ và trên 1/2 lớp cơ. Mức độ xâm lấn cơ rõ ràng là yếu tố có ảnh hưởng đến mức độ diễn biến bệnh. Nhiều bằng chứng cho thấy xâm lấn trực tiếp là con đường lan tràn chủ yếu của bệnh, khởi đầu là xâm lấn lớp niêm mạc, tới lớp cơ, thậm chí ra tới lớp thanh mạc và các cơ quan, cấu trúc kế cận quanh tử cung. Trong nghiên cứu của chúng tôi, thời gian sống thêm không bệnh khác nhau có ý nghĩa thống kê ở các mức độ xâm lấn. Kết quả

ngiên cứu của chúng tôi và nhiều nghiên cứu khác đã củng cố thêm nhận định mức độ xâm lấn cơ là yếu tố tiên lượng trong ung thư nội mạc tử cung⁸.

Di căn hạch chậu là yếu tố tiên lượng quan trọng, nguy cơ di căn hạch liên quan đến độ mô học, mức độ xâm lấn cơ tử cung. Sự xâm lấn vào sâu cơ tử cung hoặc ung thư kém biệt hóa đều làm tăng tỉ lệ di căn hạch. Theo Laurain thì bệnh nhân có di căn hạch chậu tỉ lệ tái phát tăng 6 lần so với không di căn hạch, tỉ lệ sống thêm 5 năm của nhóm có di căn hạch là 54% so với 90% ở nhóm bệnh nhân không di căn hạch.

Trong nghiên cứu của chúng tôi thời gian sống thêm không bệnh của nhóm di căn hạch thấp hơn ($53,75 \pm 14,6$ tháng) so với nhóm không di căn hạch ($97,22 \pm 2,7$ tháng), có ý nghĩa thống kê với $p = 0.003$. Kết quả tương đồng với nghiên cứu của Trần Giang Châu (2020)⁸

V. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu 41 bệnh nhân được phẫu thuật nội soi điều trị ung thư nội mạc tử cung giai đoạn I, II tại bệnh viện Ung Bướu Nghệ An, chúng tôi thấy Phẫu thuật nội soi trong điều trị ung thư nội mạc tử cung giai đoạn sớm là an toàn, hiệu quả, có kết quả tỷ lệ tái phát, di căn, thời gian sống thêm là không có sự khác biệt với mổ mở . So với phẫu thuật mở bụng kinh điển có nhiều lợi thế như ít đau hơn, giảm các biến chứng, giảm thời gian nằm viện và tăng tính thẩm mỹ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Sung H., Ferlay J., Siegel RL, et al.** (2021). Global cancer statistics 2020: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. CA: a cancer journal for clinicians.
2. **Amant F, Mirza M R, Koskas M, et al.** (2018). Cancer of the corpus uteri. International Journal of Gynecology & Obstetrics, 143, 37-50.
3. **Janda M, Gebiski V, Brand A, et al.** (2010). Quality of life after total laparoscopic hysterectomy versus total abdominal hysterectomy for stage I endometrial cancer (LACE): a randomised trial. Lancet Oncol, 11 (8), 772-780.
4. **Wright J D, Burke W M, Wilde E T, et al.** (2012). Comparative effectiveness of robotic versus laparoscopic hysterectomy for endometrial cancer. J Clin Oncol, 30 (8), 783-791.
5. **Lê Trí Chinh** (2018). Phẫu thuật nội soi điều trị ung thư nội mạc tử cung giai đoạn sớm (IA. IB) tại bệnh viện K, Tạp chí y học Việt Nam tập 464, số 2, 2018.
6. **Obermair A, Janda M, Baker J, et al.** (2012). Improved surgical safety after laparoscopic compared to open surgery for apparent early stage endometrial cancer: results from a randomised controlled trial. Eur J Cancer, 48 (8),

- 1147-1153.
7. **Galaal K, Bryant A, Fisher A D, et al.** (2012). Laparoscopy versus laparotomy for the management of early stage endometrial cancer. *Cochrane Database Syst Rev*, (9), Cd006655.
 8. **Trần Giang Châu** (2020). Nghiên Cứu Kết Quả Điều Trị và Một Số Yếu Tố Tiên Lượng Ung Thư Nội Mạc Tử Cung Giai Đoạn I, II. Luận Văn Thạc Sĩ Y Học, Trường Đại Học Y Hà Nội.
 9. **Lee JH, Lee HC, Kim SH** (2015). Postoperative Radiotherapy Alone Versus Chemoradiotherapy in Stage I-II Endometrial Carcinoma: An Investigational and Propensity Score Matching Analysis. *Cancer Res Treat*. 47(2), 298-305.

THOÁT VỊ RỖN TÁI PHÁT Ở TRẺ CÓ HỘI CHỨNG CUTIS LAXA BẨM SINH

**Tô Mạnh Tuấn¹, Nguyễn Phương Thảo², Nguyễn Minh Khôi¹,
Nguyễn Văn Linh¹, Vũ Thanh Tú¹, Phạm Thanh Tùng¹,
Lê Thị Lý¹, Phạm Duy Hiền¹, Trần Hùng¹, Nguyễn Văn Sáng¹**

TÓM TẮT

Hội chứng Cutis laxa là một nhóm các rối loạn trong quá trình tổng hợp mô liên kết, đặc trưng bởi hệ thống da lỏng lẻo và tổn thương phối hợp đa cơ quan. Đây là hội chứng hiếm gặp, nguyên nhân do di truyền hoặc mắc phải. Biểu hiện đặc trưng của Cutis laxa là da lão hóa sớm, nhăn, chảy sệ. Một số tổn thương kèm theo như: thoát vị hoành, thoát vị bẹn, thoát vị thành bụng, tâm phế mạn, suy tim. Chúng tôi báo cáo ca lâm sàng: bệnh nhân nam 7 tuổi, chẩn đoán thoát vị rốn, ấn tinh hoàn tái phát có hội chứng Cutis laxa bẩm sinh và điếm lại y văn thế giới.

Từ khóa: Cutis laxa, Elastolysis, bệnh nhão da

SUMMARY

RECURRENT UMBILICAL HERNIA IN CHILDREN WITH CONGENITAL CUTIS LAXA SYNDROME

Cutis laxa syndromes comprise a group of connective tissue disorders characterized by redundant skin with loss of elasticity and variable systemic manifestations. This is a rare syndrome caused by genetics or acquired. Typical symptoms of Cutis laxa are premature aging, wrinkled, and sagging skin. Some associated lesions include: diaphragmatic hernia, inguinal hernia, umbilical hernia, chronic cor pulmonale, heart failure, etc. We report a 7-years-old boy diagnosed recurrent umbilical hernia and undescended testis with congenital Cutis laxa syndrome. **Keywords:** Cutis laxa, Elastolysis, Generalized Elastolysis, Chalazoderma, Dermatochalasia, Dermatoelastolysis, Deratomegaly, Generalized Elastorrhexis and Pachydermatocele.

I. TỔNG QUAN

Cutis laxa (CL) là hội chứng gồm một loạt các

rối loạn mô liên kết hiếm gặp đặc trưng bởi da nhão, không đàn hồi và lão hóa sớm. Các dạng di truyền của CL liên quan đến các đột biến gen và biểu hiện lâm sàng đa dạng. Biểu hiện có thể toàn thân hoặc khu trú. CL bẩm sinh có tỉ lệ mắc 1-2/400000 trẻ sinh sống, bệnh có thể biểu hiện kiểu gen trội trên nhiễm sắc thể (NST) thường, gen lặn trên NST thường và gen lặn liên kết với NST giới tính X. Các dạng mắc phải của CL thường có liên quan đến tình trạng viêm trước đó với khởi phát chậm và biểu hiện muộn hơn¹.

Triệu chứng lâm sàng chính của CL là da nhão, nhăn nheo, đặc biệt vị trí quanh mắt, thân, cánh tay và chân, chùng xuống thành nếp và gây vẻ ngoài già nua. Ngoài ra, có thể xuất hiện tình trạng giảm trương lực cơ, lỏng lẻo khớp, thóp rộng và dị tật về mắt. Các biểu hiện toàn thân đã được báo cáo bao gồm phình mạch, khí phế thũng, hẹp động mạch phổi, thoát vị hoành, thoát vị thành bụng, thoát vị bẹn, túi thừa ở đường tiêu hóa và đường tiết niệu sinh dục²⁻⁴.

Các sợi liên kết của da có 3 loại: sợi collagen, sợi võng (reticulin) và sợi đàn hồi (elastin). Hầu hết các giả thuyết về CL đều dựa trên cơ chế suy giảm sợi elastin⁵. Nhão da thể hiện bởi sự thoái hóa của sợi elastin gây chảy xệ. Hệ thống sợi đàn hồi ở các cơ quan nội tạng như hô hấp, tim mạch cũng bị ảnh hưởng gây nên các triệu chứng tại chỗ tương ứng. Tiêu bản nuôi cấy nguyên bào sợi trên da người bệnh cho thấy các sợi elastin thưa thớt, phân mảnh hoặc có sự gia tăng phá hủy so với da người thường. Các nghiên cứu cho rằng tế bào viêm, các chất trung gian hóa học của quá trình viêm và elastase cũng có thể làm hư hại và phân huỷ các sợi elastin¹.

II. CA BỆNH

Trẻ nam 7 tuổi, con lần 1, đẻ thường 38 tuần, cân nặng lúc sinh 2500 gram, bố mẹ không cận huyết, gia đình không phát hiện thấy bệnh lý

¹Bệnh viện Nhi Trung ương

²Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Tô Mạnh Tuấn

Email: tuannhpsep2007@gmail.com

Ngày nhận bài: 21.10.2024

Ngày phản biện khoa học: 19.11.2024

Ngày duyệt bài: 25.12.2024