

CHUYỂN SẴN SỤN MÀNG KHỚP Ở TRẺ EM: GIÁ TRỊ QUYẾT ĐỊNH CỦA QUAN SÁT ĐẠI THỂ TRONG MỔ – BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

Trịnh Kiên¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Chuyển sụn màng khớp là bệnh lý hiếm gặp ở trẻ em, đặc trưng bởi sự hình thành các cấu trúc sụn hoặc xương-sụn lạc chỗ do chuyển sụn của màng khớp.

Mục tiêu nghiên cứu: Mô tả một trường hợp lâm sàng hiếm gặp về bệnh lý chuyển sụn màng khớp ở trẻ em, qua đó nhấn mạnh vai trò quyết định của việc đánh giá đại thể trực tiếp trong phẫu thuật – kết hợp cùng các yếu tố lâm sàng, hình ảnh học và giải phẫu bệnh – nhằm chẩn đoán phân biệt chính xác tổn thương xương sụn lạc chỗ.

Phương pháp nghiên cứu: mô tả 1 ca lâm sàng: Bệnh nhi nữ 5 tuổi nhập viện vì đau cổ bàn chân phải, không ghi nhận tiền sử chấn thương.

Kết quả: Khám lâm sàng thấy khối cứng di động ít, không có dấu hiệu viêm. X-quang cẳng chân phải phát hiện một cấu trúc xương nằm lạc chỗ, không liên tục với xương chày hay xương mác. Bệnh nhân được chỉ định phẫu thuật bóc lột tổn thương. Quan sát trực tiếp trong mổ cho thấy khối xương-sụn xuất phát rõ ràng từ màng khớp, không có cuống liên tục với xương lân cận, đây là đặc điểm then chốt giúp định hướng chẩn đoán. Kết quả giải phẫu bệnh mô tả tổn thương dạng u sụn xương. Tuy nhiên, dựa trên hình ảnh đại thể trong mổ, chẩn đoán cuối cùng được xác định là chuyển sụn màng khớp.

Kết luận: Trong các trường hợp tổn thương xương sụn lạc chỗ ở trẻ em, quan sát đại thể trong mổ – đặc biệt là mối liên quan giữa tổn thương và màng khớp – có giá trị quyết định trong chẩn đoán, ngay cả khi giải phẫu bệnh gợi ý u sụn xương. Sự kết hợp giữa lâm sàng, hình ảnh học, giải phẫu bệnh và đánh giá trực tiếp trong mổ là chìa khóa để chẩn đoán chính xác.

Từ khóa: Chuyển sụn màng khớp; khối xương sụn lạc chỗ; u sụn xương; chẩn đoán đại thể trong mổ; nhi khoa.

SUMMARY

PEDIATRIC SYNOVIAL CHONDROMATOSIS: THE DIAGNOSTIC ROLE OF INTRAOPERATIVE MACROSCOPIC FINDINGS – A CASE REPORT

Background: Synovial chondromatosis is a rare benign condition in children caused by synovial metaplasia. Its histopathological features may overlap with osteochondroma.

Objective: To describe a rare pediatric case of synovial chondromatosis, thereby emphasizing the decisive role of direct intraoperative gross evaluation—integrated with clinical findings, imaging studies, and histopathological features—in achieving an accurate differential diagnosis of ectopic osteochondral lesions.

Method: To describe a case presentation: An 5-year-old girl presented with right lower leg pain without trauma.

Result: Plain radiography incidentally revealed an ectopic bony structure not connected to the tibia or fibula. Surgical excision was performed. Gross intraoperative inspection demonstrated that the osteochondral mass originated from the synovial membrane, without osseous continuity with adjacent bone, which was the key diagnostic feature. Although histopathology suggested an osteochondroma-like lesion, the final diagnosis.

Conclusion: Direct intraoperative identification of synovial origin is crucial for definitive diagnosis of pediatric synovial chondromatosis, even when histopathology suggests osteochondroma.

Keywords: Synovial chondromatosis; ectopic osteocartilaginous lesion; osteochondroma; intraoperative gross diagnosis; pediatrics

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Chuyển sụn màng khớp hay chuyển sụn sụn màng hoạt dịch (Synovial Chondromatosis) là bệnh lý hình thành do sự chuyển sụn từ các tế bào trung mô của màng hoạt dịch, tạo ra các nốt sụn tự do trong ổ khớp. Bệnh xuất hiện nhiều hơn ở nam giới và thường ở độ tuổi 40-50 tuổi và rất hiếm gặp ở trẻ em (Narasimhan). Bệnh thường biểu hiện ở một khớp qua các cơn sưng đau khớp, kẹt khớp hoặc đi khập khiễng, phổ biến ở khớp gối, sau đó là khớp háng và khuỷu tay, hiếm hơn là gặp ở khớp cổ chân.

Chấn thương, rối loạn chức năng, nhiễm trùng và các yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi (FGF 9) được cho là có liên quan cơ chế bệnh sinh (Narasimhan). Được mô tả lần đầu tiên từ năm 1558 bởi Ambroise. Bệnh được chia hai nhóm: nguyên phát và thứ phát. Bệnh chuyển sụn màng khớp nguyên phát xảy ra trên khớp bình thường và đặc trưng bởi sự tăng sinh tế bào gốc chưa biệt hóa trong bao khớp. Các khối nhỏ có thể tách rời bao khớp, nằm rải rác trong khớp và tiếp tục phát triển nhờ dịch khớp. Người ta cho rằng thể nguyên phát có thể tiến triển tăng dần, tái phát và có thể gây thoái hóa khớp tuy nhiên chưa có thống kê rõ ràng trong y văn. Chuyển sụn màng khớp thứ phát là do bao khớp bị kích thích thường

¹Bệnh viện Nhi đồng 1

Tác giả chịu trách nhiệm chính: Trịnh Kiên

Email: trinhkien1987@gmail.com

Mã bài: NĐ1 - 27

Ngày nhận bài: 27/3/2026

Ngày phản biện khoa học: 26/3/2026

Ngày duyệt bài: 27/5/2026

gặp trong bệnh lý thoái hóa khớp, chấn thương khớp, các bệnh lý khớp có viêm hoặc không viêm khớp, hoại tử vô mạch xương vùng khớp hoặc viêm sụn khớp tách rời (osteochondritis dissecans). Nhóm thứ phát gần như không tái phát sau phẫu thuật lấy trọn. Năm 1977, Milgram đã chia ba giai đoạn của bệnh. Giai đoạn 1 có sự chuyển sản của bao khớp, bao khớp viên hình hành những nốt nhỏ nhưng không bị calci hóa (calcification). Ở giai đoạn 2 những nốt trong bao khớp và những hạt sạn khớp (loose body) chủ yếu gồm sụn. Khi những sạn khớp xu hướng dính lại và vôi hóa, bao khớp giảm viêm bệnh diễn tiến qua giai đoạn 3. Việc chuẩn đoán khó khăn hơn vì không còn bằng chứng về sự chuyển sản mô học. Sự chuyển sản từ chuyển sản sụn màng khớp sang ung thư sụn bao khớp (synovial chondrosarcoma) đã ghi nhận trong y văn nhưng tỉ lệ cực kỳ hiếm [7].

Các triệu chứng của chuyển sản sụn màng khớp ở trẻ em thường diễn tiến một cách từ từ và kín đáo. Đau khớp là biểu hiện phổ biến nhất, thường kèm theo sưng và hạn chế tầm vận động khớp. Ở các khớp chịu lực như khớp háng hoặc đầu gối, trẻ thường có biểu hiện đi khập khiễng hoặc đau khi gắng sức. Kẹt khớp (locking) và cảm giác lạo xạo khi cử động là những dấu hiệu cơ học điển hình cho sự hiện diện của các vật thể tự do [7].

Đối với bệnh nhi, tác động của chuyển sản sụn màng hoạt dịch đôi khi còn ảnh hưởng trực tiếp đến hệ khung xương đang phát triển. Sự hiện diện kéo dài của các khối u sụn và tình trạng viêm mãn tính có thể dẫn đến các biến đổi hình thái xương. Cụ thể, trong trường hợp trẻ em mắc bệnh ở khớp háng, phim chụp đã cho thấy chỏm xương đùi bị dẹt nhẹ và khoảng cách khớp bị rộng ra, dấu hiệu của sự chèn ép cơ học kéo dài. Nếu không được điều trị kịp thời, tình trạng này có thể gây ra sự khác biệt về chiều dài chi (limb length discrepancy), các dị tật xương không hồi phục và thoái hóa khớp sớm.

Một điểm đáng chú ý là bệnh có ba giai đoạn phát triển từ tiềm ẩn đến hình thành dị vật, đòi hỏi việc theo sát các dấu hiệu lâm sàng để tránh chẩn đoán nhầm với viêm khớp thông thường hiếm gặp ở trẻ em, đặc trưng bởi sự hình thành các cấu trúc sụn hoặc xương-sụn lạc chỗ do chuyển sản của màng khớp. Việc chuẩn đoán dựa trên XQ quy ước, CT Scan, MRI giúp đánh giá chính xác và trong mổ giúp chuẩn đoán chính xác.

Nguyên tắc điều trị chuyển sản sụn màng khớp nói chung và ở trẻ em nói riêng tập trung vào việc giảm đau, phục hồi tầm vận động và ngăn ngừa thoái hóa khớp sớm [2].

Mặc dù điều trị nội khoa với các thuốc chống viêm không steroid (NSAIDs) như Meloxicam hay Celecoxib có thể giúp kiểm soát triệu chứng tạm thời, tuy nhiên phẫu thuật vẫn là phương pháp điều trị dứt điểm. Lựa chọn phẫu thuật phụ thuộc vào giai đoạn bệnh và vị trí khớp bị ảnh hưởng.

Nội soi khớp (Arthroscopy) đang trở thành phương pháp ưu tiên hàng đầu và dần trở thành thường quy, đặc biệt là đối với trẻ em. Nhờ ưu điểm xâm lấn tối thiểu, ít đau sau mổ và phục hồi nhanh giúp cho phương pháp ngày càng trở thành thường quy đối với các bệnh lý vùng khớp. Qua nội soi, phẫu thuật viên có thể dễ dàng xác định loại bỏ các vật thể tự do và thực hiện cắt màng hoạt dịch bán phần tại những khu vực có biểu hiện chuyển sản sụn. Đối với các vật thể tự do có kích thước nhỏ hơn 2 cm, nội soi khớp đạt hiệu quả rất cao [7].

Mổ mở (Arthrotomy) vẫn giữ vai trò quan trọng trong các trường hợp bệnh lan tỏa rộng, xâm lấn ra ngoài khớp, khi khối u quá lớn hoặc không thể tiếp cận hết các ngách của khớp bằng nội soi. Tuy nhiên, mổ mở có nhược điểm là gây chấn thương mô mềm lớn hơn và có nguy cơ cứng khớp sau mổ cao hơn.

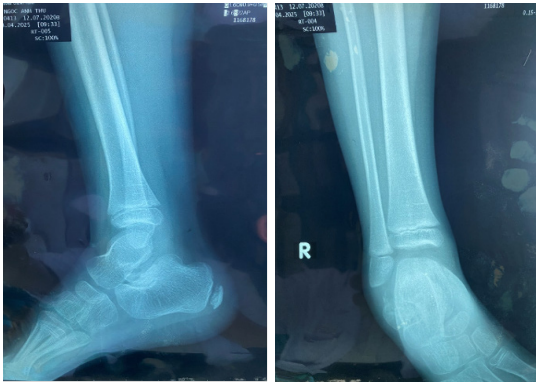
Việc có nên cắt màng hoạt dịch toàn bộ (total synovectomy) hay không vẫn là một chủ đề gây tranh luận. Một số nghiên cứu chỉ ra rằng việc loại bỏ toàn bộ màng hoạt dịch giúp giảm tỷ lệ tái phát xuống dưới 7%, so với mức 23% khi chỉ lấy vật thể tự do đơn thuần. Tuy nhiên, cắt màng hoạt dịch toàn bộ ở trẻ em có thể làm tăng nguy cơ tổn thương sụn tăng trưởng và các cấu trúc mạch máu nuôi xương, do đó cần được cân nhắc kỹ lưỡng giữa lợi ích và rủi ro [2].

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Chúng tôi báo cáo một trường hợp bệnh nhi nữ 5 tuổi có khối xương-sụn vùng cổ chân phải. Trong trường hợp này, quan sát đại thể trong mổ đóng vai trò quyết định trong việc xác lập chẩn đoán, mặc dù mô bệnh học gợi ý u sụn xương.

III. KẾT QUẢ

Bệnh nhi nữ 5 tuổi nhập viện vì đau nhẹ và có khối u cổ bàn chân phải, không ghi nhận tiền sử chấn thương. Khám lâm sàng: vùng sinus tarsi khối cứng 2x2 cm, di động ít, giới hạn tương đối rõ, không nóng đỏ đau. X-quang cẳng chân phải phát hiện một cấu trúc đậm độ giống xương nằm lạc chỗ trong cổ chân, không liên tục với khối xương cổ chân. Bệnh nhân được chỉ định phẫu thuật bóc trọn tổn thương.



Hình 1. XQ khi đi khám

Quan sát trực tiếp trong mổ cho thấy khối 3x4cm, cứng, giới hạn rõ, bên ngoài phủ lớp giống sụn, bên trong cấu trúc giống xương xốp, u xuất phát từ bao khớp cổ chân, hoàn toàn không liên tục với khối xương cổ chân xung quanh (xương sên, xương gót, xương ghe, khối xương bàn chân), đây là đặc điểm then chốt giúp định hướng chẩn đoán.

Kết quả giải phẫu bệnh mô tả tổn thương dạng u sụn xương với cấu trúc sụn hyalin và cốt hóa nội sụn. Tuy nhiên, do không có sự liên tục với xương

mẹ và có nguồn gốc từ màng khớp, chẩn đoán cuối cùng được xác định là chuyển sản sụn màng khớp nguyên phát.



Hình 2. Hình ảnh trong mổ: khối dính bao khớp và hoàn toàn không dính xương xung quanh.

Kết quả: Dựa trên hình ảnh đại thể trong mổ, hình ảnh trên XQ, giải phẫu bệnh chẩn đoán cuối cùng được xác định là chuyển sản sụn màng khớp.

Hậu phẫu xuất viện sau 02 ngày, bệnh nhân đi lại bình thường sau 05 ngày, tái khám sau 09 tháng kiểm tra XQ không còn tổn thương.

IV. BÀN LUẬN

Chuyển sản sụn màng khớp (synovial chondromatosis – SC) là bệnh lý lành tính của màng hoạt dịch, hiếm gặp ở trẻ em. Phần lớn bệnh nhân được báo cáo trong y văn thuộc nhóm tuổi trưởng thành 30–50, trong khi SC ở trẻ em chủ yếu xuất hiện dưới dạng các báo cáo ca lẻ hoặc loạt ca nhỏ [6, 8]. Điều này khiến việc nhận diện bệnh ở lứa tuổi nhi thường bị chậm trễ hoặc nhầm lẫn với các bệnh lý khác.

1. Vị trí tổn thương và đặc điểm dịch tễ

Qua tổng hợp các báo cáo từ 2010–2024 (Bảng 1), Chuyển sản sụn màng khớp ở trẻ em có thể gặp ở nhiều vị trí:

- Khớp háng [6, 8]
- Khớp gối [4, 5]
- Khớp cổ chân và dưới sên [5, 6]
- Các khớp nhỏ như ngón tay [1]

Khớp gối là vị trí thường gặp nhất trong nhóm nhi [5], trong khi SC ở cổ chân và dưới sên rất hiếm [3, 7]. Trường hợp bệnh nhi của chúng tôi thuộc nhóm vị trí hiếm, tương đồng với các báo cáo của Saibaba và Yadav [3, 7], nhấn mạnh rằng SC cần được đưa vào chẩn đoán phân biệt ngay cả ở những khớp ít gặp.

Bảng 1. So sánh các nghiên cứu về chuyển sản sụn màng khớp:

STT	Tác giả, năm	Tuổi	Khớp/ Vị trí	Biểu hiện chính	Phương pháp điều trị	Kết quả/ Theo dõi	Ghi chú
1	Yi et al., 2022	6 tuổi	Khớp háng	Đau + đau đi lại, giới hạn vận động	Phẫu thuật lấy tổn thương	Hết đau, ROM bình thường, không tái phát sau 6 tuần	Cas nhỏ nhất SC ở khớp háng được báo cáo
2	Wen et al., 2018	7 tuổi	Khớp hip	Đau + hạn chế vận động	Phẫu thuật mở lấy dị vật	Hết triệu chứng, không tái phát 6 tháng	Nhấn mạnh vai trò MRI và mở rộng chẩn đoán

STT	Tác giả, năm	Tuổi	Khớp/ Vị trí	Biểu hiện chính	Phương pháp điều trị	Kết quả/ Theo dõi	Ghi chú
3	Shimizu et al., 2024	7 tuổi	Khớp gối (có biến chứng)	Sưng + hạn chế vận động	Arthroscopic + synovectomy	LLD cải thiện, không tái phát 3 năm	Điển hình biến chứng hiếm gặp
4	Vergara et al., 2023	trẻ	Khớp gối	Đau + sưng	Arthroscopic loose body removal	Hết triệu chứng, hồi phục tốt	Nhấn mạnh tính đa dị vật
5	Saibaba et al., 2015	trẻ	Khớp subtalar	Đau + sưng + ROM hạn chế	En masse excision	Giảm đau, nâng ROM 1 năm	Vị trí hiếm ở trẻ
6	Unnamed Eurorad case, 2018	~4 tuổi	Cổ chân	Khối lỏng (loose bodies)	Loại bỏ dị vật + synovium	Hết đau, hồi phục chức năng	Đặc điểm rải rác dị vật rõ sau CT/MRI
7	Yadav et al., 2023	9 tuổi	Cổ chân	Đau, sưng + hạn chế ROM	En bloc resection	Hết triệu chứng + không tái phát	Rõ ràng MRI gợi sinh khối lành tính
8	Gottschalk et al., 2011	13 tuổi	Khớp IP ngón tay	Khối sưng/ đau kéo dài	Excision + synovectomy	ROM giữ tốt, không tái phát	Ví dụ vị trí nhỏ/hiếm ngoài khớp lớn

2. Biểu hiện lâm sàng và chẩn đoán hình ảnh

Các báo cáo cho thấy triệu chứng thường không đặc hiệu: đau nhẹ, sưng khớp, hạn chế vận động [5,8]. Ở một số ca, bệnh nhân chỉ có khối sưng kéo dài mà không đau rõ ràng [1]. Điều này phù hợp với bệnh nhi trong nghiên cứu của chúng tôi.

X-quang thường phát hiện dị vật cốt hóa ở giai đoạn muộn; tuy nhiên ở giai đoạn sớm, hình ảnh có thể không rõ ràng [6]. MRI có giá trị cao trong đánh giá tăng sinh màng hoạt dịch và dị vật chưa vôi hóa [6, 8]. Tuy vậy, trong nhiều báo cáo ca, chẩn đoán cuối cùng vẫn phụ thuộc vào quan sát đại thể trong mổ kết hợp mô bệnh học [3,7].

3. Chẩn đoán phân biệt với osteochondroma

Một trong những thách thức lớn là phân biệt chuyển sản sụn màng xương với osteochondroma. Mô bệnh học của chuyển sản sụn màng xương có thể cho thấy sụn hyalin và cốt hóa nội sụn tương tự osteochondroma [8]. Tuy nhiên, điểm khác biệt quan trọng là:

Osteochondroma có liên tục vỏ–tủy với xương mẹ

Chuyển sản sụn màng xương không có continuity này và thường xuất phát từ màng hoạt dịch [1, 7]

Trong nhiều báo cáo, chẩn đoán chỉ được xác định chính xác sau khi đối chiếu giữa hình ảnh học và quan sát trong phẫu thuật [7]. Trường hợp của chúng tôi cũng tương tự: mô học ban đầu gợi ý tổn thương sụn xương, nhưng đại thể cho thấy khối xuất phát từ màng hoạt dịch và không có liên tục tủy xương.

4. Điều trị phẫu thuật

Phẫu thuật là phương pháp điều trị chính. Hai hướng chính được mô tả trong y văn:

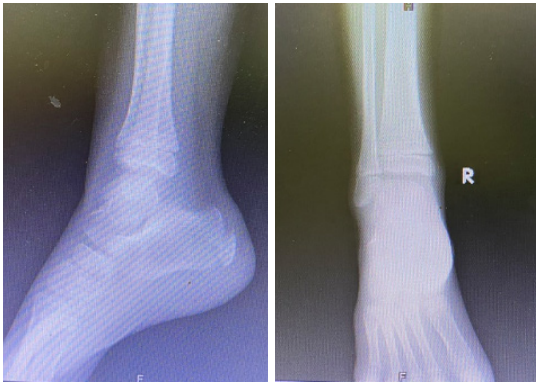
Bóc trọn khối (en bloc excision) [3, 7]

Bóc khối kết hợp cắt bỏ màng hoạt dịch (synovectomy) khi bệnh lan tỏa [3, 4]

Ở các trường hợp tổn thương khu trú, bóc trọn khối thường cho kết quả tốt và ít tái phát trong theo dõi ngắn hạn [3, 7]. Ở các trường hợp lan tỏa nhiều dị vật, arthroscopy kết hợp synovectomy được ưu tiên [4, 5].

Trong bảng tổng hợp, hầu hết các bệnh nhi đều phục hồi tốt và không tái phát trong thời gian theo dõi từ 6 tháng đến 3 năm [7, 8]. Tuy nhiên, thời gian theo dõi dài hạn còn hạn chế.

Từ những nghiên cứu trên Thế giới, trên ca bệnh trong nghiên cứu chúng tôi, dựa trên khám lâm sàng và hình ảnh XQ cho thấy bé có khối u xương dưới vùng xoang cổ chân, có thể nghĩ tới u sụn xương, viêm sụn xương tách rời trước khi nghĩ tới chuyển sản sụn màng khớp. Trong quá trình phẫu tích sau khi bóc tách bao khớp thấy khối cấu trúc đại thể giống u sụn xương tuy nhiên cả trên XQ lẫn trong mổ đều không ghi nhận dấu hiệu vỏ tủy đặc trưng của u sụn xương. Cũng như xác định trong mổ phần khớp cổ chân không bị khiếm khuyết tương ứng mảnh rời như trong viêm xương sụn tách rời. Và cuối cùng trong mổ ghi nhận khối u nằm sát bao khớp. Việc lấy bỏ trọn khối u và khâu lại bao khớp mà không lấy bỏ bao khớp vì không ghi nhận bao khớp bị viêm hay nghi ngờ chuyển sản bao khớp xu hướng ác tính, việc khâu phục hồi giải phẫu giúp cổ chân nhanh chóng trở lại sinh hoạt bình thường. Chuyển sản sụn màng khớp là bệnh lý ít gặp và bệnh này thường gặp ở nhóm tuổi từ 30-50 tuổi với nam giới nhiều hơn [7]. Chúng tôi gặp trường hợp bé gái 9 tuổi và vị trí tổn thương ở khớp cổ chân cũng ít gặp hơn so với các vị trí như khớp gối, khớp háng.



Hình 3. XQ tái khám (09 tháng sau phẫu thuật lấy trọn)

V. KẾT LUẬN

Trong các trường hợp tổn thương xương sụn lạc chỗ ở trẻ em, quan sát đại thể trong mổ, đặc biệt là mối liên quan giữa tổn thương và màng khớp có giá trị quyết định trong chẩn đoán. Sự kết hợp giữa lâm sàng, hình ảnh học, giải phẫu bệnh và đánh giá trực tiếp trong mổ là chìa khóa để chẩn đoán chính xác.

Y đức và sự đồng thuận: chúng tôi đã có được sự đồng ý của phụ huynh cho việc báo cáo trường hợp này.

VI. KIẾN NGHỊ

Với sự phát triển của kỹ thuật nội soi khớp trong tương lai gần chúng tôi hy vọng có thể tiến hành nội soi khớp lấy trọn khối u. Việc này giúp chuẩn đoán chính xác cũng như giúp bệnh nhân hạn chế tổn thương, phục hồi nhanh hơn và giảm thời gian nằm viện.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Gottschalk HP, et al.** Synovial chondromatosis of the interphalangeal joint of the thumb in a child. 2011.
2. **Narasimhan, R., Kennedy, S., Tewari, S., Dhingra, D., & Zardawi, I.** Synovial chondromatosis of the elbow in a child. Indian journal of orthopaedics, 2011, 45(2), 181–184.
3. **Saibaba B, et al.** Pediatric subtalar joint synovial chondromatosis. 2015.
4. **Shimizu J, et al.** Pediatric synovial osteochondromatosis with leg length discrepancy. 2024.
5. **Vergara ADN, et al.** Multiple synovial osteochondromatosis of the knee in a child. 2023.
6. **Wen J, et al.** Synovial chondromatosis of the hip joint in childhood. Medicine (Baltimore). 2018.
7. **Yadav SK, et al.** Primary synovial chondromatosis of the ankle in a child. 2023.
8. **Yi RB, et al.** Synovial chondromatosis in a 6-year-old child. World J Orthop. 2022.

KHÒ KHÈ KÉO DÀI Ở TRẺ NHỮ NHI DO BẤT THƯỜNG GEN: BÁO CÁO MỘT CA BỆNH HIẾM

Hồ Thiên Hương¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Khò khè kéo dài, không đáp ứng điều trị ở trẻ nhũ nhi cần nghĩ tới các nguyên nhân cấu trúc và di truyền.

Mục tiêu: Hội chứng Jeune là một bệnh lý lồng chuyển hiếm biểu hiện lồng ngực hẹp và tổn thương đa cơ quan.

Phương pháp: Báo cáo ca lâm sàng một bệnh nhi nam 16 tháng tuổi nhập viện vì khò khè tái diễn, thu thập và phân tích dữ liệu lâm sàng, hình ảnh, siêu âm bụng/ tim và xét nghiệm di truyền (CNV, panel gene).

Kết quả: Bệnh nhi có lồng ngực hẹp, hội chứng tắc nghẽn kéo dài, rung giạt nhĩ cầu, nang thận hai bên, gan thô và tăng áp lực động mạch phổi (PAPs ≈45 mmHg). Xét nghiệm CNV cho thấy không có bất thường về số lượng bản sao; kết quả phân tích đột biến gen (panel G4500) phát hiện biến thể được phân loại là gây bệnh. Tổng hợp lâm sàng — cận lâm sàng phù hợp với hội chứng Jeune/ loạn sản lồng ngực ngạt thở.

Kết luận: Ở trẻ nhũ nhi khò khè kéo dài kém đáp ứng điều trị, đặc biệt khi có tổn thương ngoài phổi, cần tiếp cận đa chuyên khoa và xét nghiệm di truyền kịp thời để chẩn đoán sớm và tư vấn gia đình.

Từ khóa: Hội chứng Jeune (loạn sản lồng ngực ngạt thở), bệnh lý lồng chuyển

SUMMARY

PROLONGED WHEEZING IN INFANTS ASSOCIATED WITH GENETIC ABERRATION: A RARE CASE REPORT

¹Bệnh viện Nhi Đồng 1

Tác giả chịu trách nhiệm chính: Hồ Thiên Hương

Email: dr.sophieho@gmail.com

Mã bài: **NĐ1 - 29**

Ngày nhận bài: 27/3/2026

Ngày phản biện khoa học: 26/3/2026

Ngày duyệt bài: 27/5/2026