

## SARCÔM MÀNG KHỚP NGUYÊN PHÁT Ở MÀNG NGOÀI TIM: BÁO CÁO MỘT TRƯỜNG HỢP HIẾM GẶP VÀ HỒI CỨU Y VẤN

Ngô Thị Tuyết Hạnh<sup>1,2,3</sup>, Phạm Văn Tấn<sup>1</sup>, Diệp Đình Được<sup>2</sup>,  
Nguyễn Hòa Nhơn<sup>2</sup>, Lâm Quốc Trung<sup>3</sup>

### TÓM TẮT

Sarcôm màng khớp ở màng ngoài tim là trường hợp bệnh rất hiếm gặp, chẩn đoán và điều trị còn nhiều khó khăn, tiên lượng bệnh kém. Chúng tôi báo cáo một trường hợp nam giới, 32 tuổi, nhập viện vì tình trạng khó thở khi gắng sức kéo dài 3 tháng. Siêu âm tim, chụp cắt lớp vi tính và cộng hưởng từ lồng ngực phát hiện khối u màng ngoài tim, chèn ép nặng thất phải, nhĩ trái và các tĩnh mạch phổi hai bên làm hẹp đường thoát thất phải, nghi ngờ xâm lấn mặt trước cơ tim thất phải. Bệnh nhân được phẫu thuật cắt một phần u, giải phóng chèn ép đường thoát thất phải. Kết quả giải phẫu bệnh sau cùng là sarcôm màng khớp thể đơn dạng. Sau phẫu thuật, bệnh nhân được điều trị hóa trị, theo dõi sau 5 tháng cho thấy cải thiện về triệu chứng lâm sàng và không thấy dấu hiệu tái hẹp của đường thoát thất phải.

**Từ khóa:** Sarcôm màng khớp, u màng ngoài tim.

### SUMMARY

#### PRIMARY PERICARDIAL SYNOVIAL SARCOMA: A RARE CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Pericardial synovial sarcoma is a very rare disease that is difficult to diagnose and treat, and has a poor prognosis. We report a case of a 32-year-old man admitted to the hospital with exertional dyspnea for 3 months. Echocardiography, computed tomography, and chest magnetic resonance imaging revealed a pericardial tumor causing severe compression of the right ventricle, left atrium, and bilateral pulmonary veins, and narrowing the right ventricular outflow tract, with suspected invasion anterior to the right ventricular myocardium. The patient underwent partial resection of the tumor, which released the compression of the right ventricular outflow tract. The final pathological result was monophasic synovial sarcoma. After surgery, the patient received chemotherapy, and follow-up after 5 months showed an improvement in clinical symptoms with no signs of the right ventricular outflow tract stenosis returning.

**Keywords:** Synovial sarcoma, pericardial tumor.

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

U màng ngoài tim nguyên phát rất hiếm gặp,

<sup>1</sup>Đại học Y Dược TP.HCM

<sup>2</sup>Bệnh viện Nguyễn Tri Phương

<sup>3</sup>Bệnh viện Đại học Y dược TP.HCM

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Văn Tấn

Email: phamvantantg@gmail.com

Ngày nhận bài: 12.6.2023

Ngày phản biện khoa học: 14.8.2023

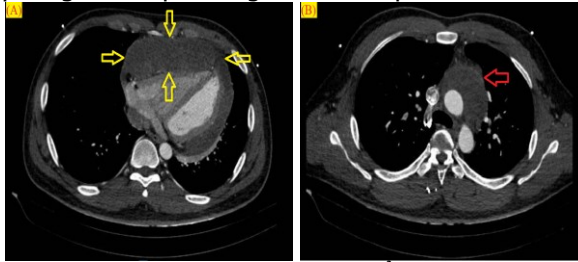
Ngày duyệt bài: 25.8.2023

tỉ lệ khoảng 0,001-0,007%<sup>(1)</sup>, bao gồm cả u lành tính và ác tính. Trong nhóm u ác tính màng ngoài tim, u trung biểu mô là thường gặp nhất, ngoài ra còn có sarcôm, lymphôm và u ngoại bì thần kinh nguyên thủy<sup>(1,2)</sup>. Sarcôm màng khớp là một trong nhiều loại u ác tính hiếm gặp ở màng ngoài tim. Bệnh nhân thường có những triệu chứng lâm sàng không đặc hiệu<sup>(3,4)</sup>, phần lớn trường hợp có hội chứng chèn ép tim, khảo sát bằng các kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh cho thấy khối u ở màng ngoài tim. Hầu hết các trường hợp sarcôm màng khớp có chuyển đoạn tương hỗ giữa nhiễm sắc thể X và nhiễm sắc thể số 18, đây là một đặc điểm sinh học phân tử giữ vai trò quan trọng trong sinh bệnh học và giúp xác định chẩn đoán. Hiện tại, vẫn chưa có phác đồ điều trị hiệu quả vì u hiếm gặp và độ ác tính cao, phẫu thuật cắt u là phương pháp điều trị được áp dụng cho đa số bệnh nhân, hóa - xạ trị sau mổ được xem xét cho những trường hợp u còn sót lại sau phẫu thuật hoặc tái phát.

### II. BÁO CÁO CA

Bệnh nhân nam, 32 tuổi đến khám vì khó thở khi gắng sức kéo dài 3 tháng. Bệnh nhân không có triệu chứng cơ năng, thực thể hoặc tiền sử bệnh lý nổi bật nào khác. Kết quả chẩn đoán hình ảnh phát hiện tổn thương choán chỗ lan rộng trong khoang màng ngoài tim bao quanh các mạch máu lớn, các buồng tim và len lõi giữa các ngách màng tim, bề dày lớn nhất #57mm. Thành phần chủ yếu là dịch đặc giàu protein phân nhiều vách và dịch máu, một phần mô hoại tử, một phần mô đặc. Phần mô đặc nằm áp sát với thượng tâm mạc của cả bốn buồng tim. Khối u lớn chèn ép nặng thất phải, nhĩ trái và các tĩnh mạch phổi hai bên, làm hẹp nặng đường thoát thất phải, nghi ngờ xâm lấn mặt trước cơ tim thất phải. Ngoài ra, một phần thùy dưới phổi trái bị xẹp nhĩ do chèn ép. Dựa vào các đặc điểm hình ảnh học, tổn thương được nghĩ nhiều là sarcôm mạch máu hoặc u mạch bạch huyết. Không có bất kỳ bằng chứng nào của khối u thứ phát được tìm thấy qua đánh giá bệnh sử, thăm khám lâm sàng và hình ảnh học. Vì không thể cắt u hoàn toàn và nguy cơ đột tử, bệnh nhân được tiến hành phẫu thuật cắt một phần u, giải

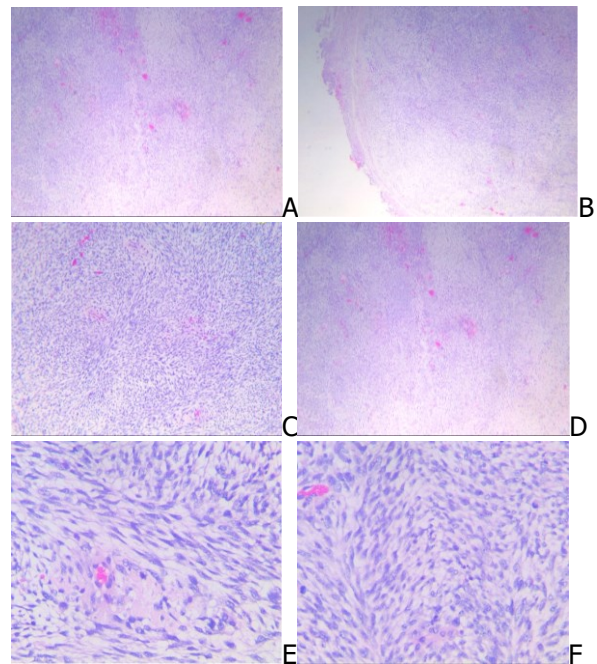
phóng chèn ép đường thoát thất phải.



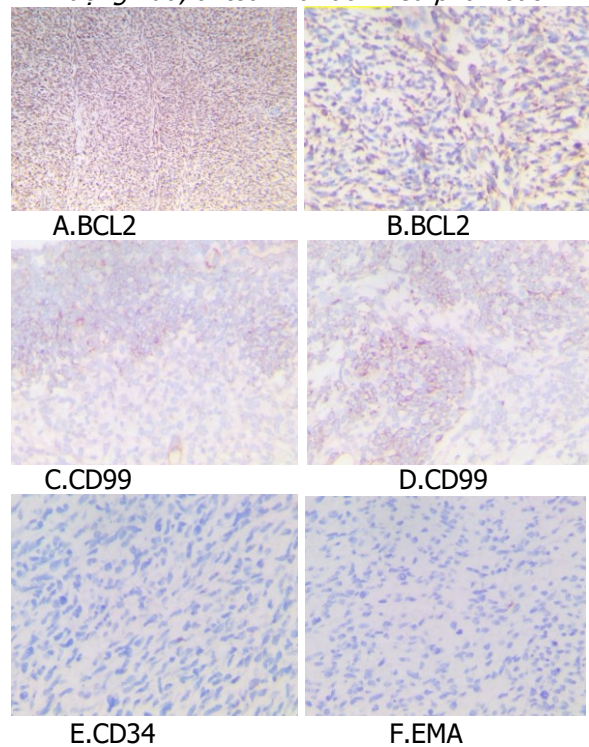
**Hình 1:** CT Scan: Hình (A): Tổn thương chوán chỗ trung thất trước – màng ngoài tim, đậm độ hỗn hợp, bắt thuốc kém, chèn ép một phần thất phải, hẹp đường thoát thất phải. Hình (B): Tổn thương giới hạn kém rõ với cơ vùng buồng tổng thất phải, bao quanh động mạch chủ đoạn lên, thân động mạch phổi, chèn ép/xâm lấn gây hẹp tĩnh mạch phổi trên trái

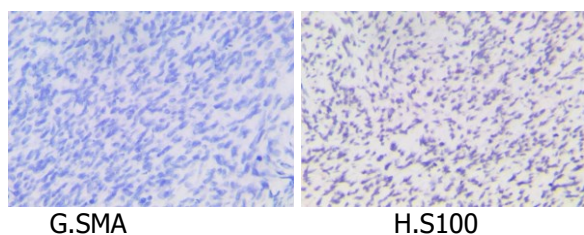
Trong phẫu thuật ghi nhận khối u khoang màng ngoài tim bao quanh và dính với các mạch máu lớn, các buồng tim và len lõi giữa các ngách màng tim, mô u bờ, có nhiều mạch máu tăng sinh. Sinh thiết lạnh xác nhận chẩn đoán sarcom. Đánh giá đại thể ghi nhận mẫu mô kích thước #15x5x2cm, có tổn thương kích thước #5x4x2cm, mặt cắt màu trắng xám đến trắng vàng, mật độ mềm. Mô u có đặc điểm vi thể gồm các tế bào hình thoi xếp thành bó theo nhiều hướng khác nhau, các vùng giàu tế bào xen kẽ với vùng mật độ tế bào thấp, chất nền nhầy. Tế bào u có nhân hình thoi tương đối đồng dạng, màng nhân đều, chất nhiễm sắc bọng, hạt nhân không rõ, bào tương lượng vừa, ái toan và rất nhiều phân bào. Một số vùng u biệt hóa kém với tế bào u có nhân không điển hình rõ và mật độ phân bào cao, hơn 6 phân bào/mm<sup>2</sup>. Kết quả hóa mô miễn dịch tế bào u dương tính lan tỏa với dấu ấn BCL2 và khu trú với dấu ấn CD99, đồng thời âm tính với các dấu ấn SMA, S100, CD34 và EMA. Kết hợp biểu hiện hóa mô miễn dịch và hình ảnh vi thể, chẩn đoán sarcom màng khớp là phù hợp nhất với các đặc điểm trên. Tổng hợp dữ liệu lâm sàng, hình ảnh học và giải phẫu bệnh, chẩn đoán xác định sau cùng: sarcom màng khớp nguyên phát của màng ngoài tim.

Sau phẫu thuật, bệnh nhân được chỉ định hóa trị hỗ trợ theo phác đồ MAI (Mesna, Ifosfamide, Doxorubicin). Sau 3 chu kỳ, khối u đáp ứng một phần và bệnh nhân tiếp tục được tư vấn để điều trị đủ 6 chu kỳ. Sau phẫu thuật 5 tháng, triệu chứng khó thở được cải thiện một phần và không ghi nhận dấu hiệu tái hẹp đường thoát thất phải.



**Hình 2:** Hình ảnh tổn thương vi thể: Hình A, B (H&E x40): Khối u gồm các vùng giàu tế bào xen kẽ với vùng chất nền nhầy ít tế bào. Hình C, D (H&E x100): Các tế bào u hình thoi tương đối đồng đều, xếp thành bó theo nhiều hướng khác nhau. Hình E, F (H&E x400): Tế bào u có chất nhiễm sắc bọng, hạt nhân không rõ, bào tương lượng vừa, ái toan và rất nhiều phân bào





**Hình 3:** Kết quả nhuộm hóa mô miễn dịch: Hình (A), (B): Tế bào u dương tính lan tỏa với dấu ấn BCL2, độ phóng đại x100 và x400. Hình (C), (D): Tế bào u dương tính khu trú với dấu ấn CD99, độ phóng đại x400. Hình (E), (F), (G), (H): Tế bào u âm tính với các dấu ấn hóa mô miễn dịch SMA, S100, CD34 và EMA, độ phóng đại x400.

#### IV. BÀN LUẬN

Sarcôm màng khớp là một khối u mô mềm ác tính hiếm gặp. Trong phân loại năm 2020 của tổ chức Y tế Thế giới, thực thể này thuộc phân nhóm u phần mềm không rõ biệt hoá. U có thể gặp ở bất kỳ độ tuổi nào với tỷ lệ bằng nhau ở 2 giới. Phần lớn các trường hợp u xảy ra ở mô mềm sâu quanh khớp chi<sup>(5,6)</sup>, tuy nhiên u có thể gặp ở các vị trí giải phẫu khác như thân mình, đầu, cổ. Màng tim là vị trí giải phẫu rất hiếm gặp của sarcôm màng khớp. Trong các ca lâm sàng u tại màng ngoài tim được báo cáo, ghi nhận được các đặc điểm chẩn đoán hình ảnh bao gồm bóng tim to trên X quang ngực, tràn dịch màng ngoài tim và khối tổn thương quanh màng tim trên siêu âm tim. CT-Scan và MRI ngực giúp xác định vị trí u, đánh giá sự xâm nhập tại chỗ của mô u vào cơ tim và di căn xa<sup>(1)</sup>.

Tương tự sarcôm màng khớp ở các vị trí khác, sarcôm màng khớp nguyên phát màng ngoài tim có 2 kiểu hình mô học chính: đơn dạng và hai thành phần. Không có sự khác biệt đáng kể về biểu hiện hóa mô miễn dịch và đặc điểm sinh học phân tử giữa sarcôm màng khớp nguyên phát ở tim và các vị trí khác<sup>(5-7)</sup>. Đặc trưng kiểu hình mô học đơn dạng gồm các tế bào hình thoi kích thước tương đối nhỏ và đồng dạng, nhân tăng sắc, chất nhiễm sắc dạng hạt mịn, không rõ hạt nhân và tỉ lệ nhân/bào tương rất cao<sup>(6)</sup>. Điển hình, các tế bào u này xếp thành bó giàu tế bào, có thể đi kèm vùng hyalin hóa hoặc thay đổi nhầy<sup>(6)</sup>. Một số vùng u có thể có đặc điểm biệt hoá kém như tăng số lượng tế bào, nhân không điển hình rõ và có hơn 6 phân bào/mm<sup>2</sup><sup>(6)</sup>. Trong trường hợp chúng tôi báo cáo, tiêu bản nhuộm hematoxylin và eosin cho thấy các đặc điểm vi thể phù hợp với sarcôm màng khớp kiểu mô học đơn dạng với những vùng biệt hoá kém. Tuy nhiên kiểu hình mô này không đặc

hiệu, vị trí u trong trường hợp báo cáo rất hiếm gặp. Nhiều loại u tế bào hình thoi ác tính khác có thể có đặc điểm vi gồm các tế bào hình thoi, tương đối đồng dạng, mật độ phân bào cao cần chẩn đoán phân biệt như: sarcôm cơ trơn, sarcôm sợi, u vỏ bao thần kinh ngoại vi ác tính, u trung biểu mô ác tính. Vì vậy sự hỗ trợ của các xét nghiệm hóa mô miễn dịch là rất cần thiết để xác định chẩn đoán.

Sarcôm màng khớp dương tính không đặc hiệu với nhiều dấu ấn hóa mô miễn dịch bao gồm pancytokeratin, CK5/6, BCL2, calretinin, WT-1, CD99, Vimentin, EMA, SMA, CD56, TLE... Mức độ biểu hiện keratin thường yếu và/hoặc khu trú. Trong trường hợp của chúng tôi, mô u dương tính lan tỏa với dấu ấn BCL2 và khu trú với dấu ấn CD99 là một đặc điểm phù hợp với sarcôm màng khớp. Mức độ biểu hiện EMA của sarcôm màng khớp mang tính khu trú và thay đổi, tỷ lệ dương tính ghi nhận trong một số nghiên cứu khoảng 29-100%<sup>(8,9)</sup>, vì vậy mô u âm tính với EMA không giúp loại trừ chẩn đoán. Sarcôm cơ trơn, u vỏ bao thần kinh ngoại vi ác tính và u trung biểu mô ác tính là những chẩn đoán phân biệt, ba thực thể này dương tính lan lượt với SMA và S100, EMA. Vì vậy biểu hiện âm tính của mô u với 3 dấu ấn trên giúp loại trừ các chẩn đoán phân biệt trên.

Chuyển đoạn tương hỗ giữa nhiễm sắc thể số 18 và nhiễm sắc thể X là đặc điểm sinh học phân tử đặc trưng của sarcôm màng khớp, tỷ lệ khoảng 95% các trường hợp<sup>(10)</sup>. Đột biến nhiễm sắc thể số 18 và gen SSX trên nhiễm sắc thể X. Hậu quả của đột biến dẫn đến sự dung hợp gen SYT và SSX, đây là gen dung hợp sinh ung, mã hóa các yếu tố thúc đẩy phiên mã. Trong trường hợp của chúng tôi bệnh nhân chưa được thực hiện các xét nghiệm sinh học phân tử để xác định đột biến, tuy nhiên trong những trường hợp khó, mô học và hóa mô miễn dịch không đủ để thiết lập chẩn đoán, việc thực hiện xét nghiệm sinh học phân tử có giá trị chẩn đoán cao.

Sarcôm màng khớp ở màng tim có tiên lượng kém, đặc biệt trong những trường hợp không thể phẫu thuật cắt bỏ u hoàn toàn. Số công trình nghiên cứu về tiên lượng rất hạn chế do số ca bệnh ít. Trong một nghiên cứu của tác giả Chul Hwan Kim và cộng sự với cỡ mẫu gồm 24 bệnh nhân sarcôm nguyên phát ở màng tim, trong đó có 3 trường hợp sarcôm màng khớp, ghi nhận chỉ 22,7% bệnh nhân được cắt u hoàn toàn với rìa phẫu thuật không tế bào u. Mặc dù được điều trị nhưng thời gian sống trung bình của bệnh

nhân trong nghiên cứu trên là 25 tháng<sup>(11)</sup>. Hiện tại chưa có một phác đồ cụ thể cho các trường hợp sarcom màng khớp nguyên phát ở màng tim do số lượng ca bệnh ít và diễn tiến nhanh, độ ác tính cao<sup>(3)</sup>. Phần lớn bệnh nhân trong các trường hợp báo cáo ca được phẫu thuật cắt bỏ u kết hợp điều trị hóa trị, xạ trị nếu u còn sót lại sau phẫu thuật hoặc tái phát.

## V. KẾT LUẬN

Chúng tôi báo cáo một ca sarcom màng khớp nguyên phát ở màng ngoài tim. Trường hợp bệnh khó và hiếm gặp này cung cấp thêm nguồn tư liệu tham khảo cho các bác sĩ lâm sàng và giải phẫu bệnh trong thực hành chẩn đoán và điều trị các bệnh lý u của màng ngoài tim. Các xét nghiệm hóa mô miễn dịch và sinh học phân tử cũng giữ vai trò quan trọng trong việc xác định chẩn đoán những trường hợp bệnh khó và hiếm như trên. Các nhà giải phẫu bệnh cần xem xét kỹ những chẩn đoán phân biệt, sử dụng các xét nghiệm bổ trợ hợp lý, nhằm đưa kết luận chính xác, hỗ trợ bác sĩ lâm sàng lựa chọn phương pháp điều trị phù hợp cho bệnh nhân.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Chapra AF, Maliyakkal AM, Naushad VA, Valiyakath HS, Ahmed MS.** Primary Pericardial Synovial Sarcoma: An Extremely Rare Cardiac Neoplasm. *Cureus*. Apr 20 2021;13(4):e14583. doi:10.7759/cureus.14583
2. **Manole S, Pintican R, Palade E, et al.** Primary Pericardial Synovial Sarcoma: A Case Report and Literature Review. *Diagnostics (Basel)*. Jan 10 2022;12(1):doi:10.3390/diagnostics12010158
3. **Youn HC, Lee Y, Kim SC.** Pericardial synovial sarcoma presenting with large recurrent pericardial effusion. *J Thorac Dis*. Jun 2016;8(6):E412-6. doi:10.21037/jtd.2016.04.57
4. **Bezerra SG, Brandao AA, Albuquerque DC, Militao RC, Hadlich MS, Azevedo CF.** Pericardial synovial sarcoma: case report and literature review. *Arq Bras Cardiol*. Dec 2013;101(6):e103-6. doi:10.5935/abc.20130235
5. **Duran-Moreno J, Kampoli K, Kapetanakis EI, et al.** Pericardial Synovial Sarcoma: Case Report, Literature Review and Pooled Analysis. *In Vivo*. Sep-Oct 2019;33(5):1531-1538. doi:10.21873/invivo.11633
6. **Suurmeijer AJH LM, Nielsen TO.** Synovial sarcoma. In: WHO Classification of Tumours Editorial Board e, ed. *Soft Tissue and Bone Tumours WHO Classification of Tumours*. 5 ed. International Agency for Research on Cancer; 2020:290-293.
7. **Cheng Y, Sheng W, Zhou X, Wang J.** Pericardial synovial sarcoma, a potential for misdiagnosis: clinicopathologic and molecular cytogenetic analysis of three cases with literature review. *Am J Clin Pathol*. Jan 2012;137(1):142-9. doi:10.1309/AJCP34ZVFLAUTMGL
8. **Pelmus M, Guillou L, Hostein I, Sierankowski G, Lussan C, Coindre J-M.** Monophasic fibrous and poorly differentiated synovial sarcoma: immunohistochemical reassessment of 60 t(X;18)(SYT-SSX)-positive cases. *The American Journal of Surgical Pathology*. 2002;26(11):1434-1440. doi:10.1097/0000478-200211000-00005
9. **Ordóñez NG, Mahfouz SM, Mackay B.** Synovial Sarcoma: An Immunohistochemical and Ultrastructural Study. *Human Pathology*. 1990;21(7):733-749. doi:10.1016/0046-8177(90)90034-3
10. **Gazendam AM, Popovic S, Munir S, Parasu N, Wilson D, Ghert M.** Synovial Sarcoma: A Clinical Review. *Curr Oncol*. May 19 2021;28(3):1909-1920. doi:10.3390/curroncol28030177
11. **Kim CH, Dancer JY, Coffey D, et al.** Clinicopathologic study of 24 patients with primary cardiac sarcomas: a 10-year single institution experience. *Human Pathology*. 2008;39(6):933-938. doi:10.1016/j.humpath.2007.12.018

## ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG TRẺ NGHE KÉM TIẾP NHẬN THẦN KINH TẠI BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG 1 TỪ 01/2022 ĐẾN 06/2023

Đỗ Hoàng Phong<sup>1</sup>, Lương Hữu Đăng<sup>1</sup>,  
Phạm Đoàn Tấn Tài<sup>1</sup>, Nguyễn Tuấn Như<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

**Giới thiệu:** Mất thính lực bẩm sinh sẽ dẫn đến chậm phát triển ngôn ngữ, tác động nặng nề đến khả

năng học tập, phát triển các kỹ năng xã hội và để lại những hậu quả hết sức nặng nề đến tâm sinh lý của trẻ. Việc xác định sớm tình trạng mất thính lực, hiểu rõ được các đặc điểm lâm sàng và can thiệp sớm sẽ là chìa khóa thành công của trẻ trong giao tiếp, tối đa hóa sự phát triển của trẻ. **Mục tiêu:** Xác định tỉ lệ và các yếu tố nguy cơ, các bất thường trên hình ảnh học liên quan đến nghe kém tiếp nhận-thần kinh các mức độ của trẻ đã được chẩn đoán tại Bệnh viện Nhi Đồng 1. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả hàng loạt ca. **Kết quả:** Tỉ lệ nghe kém nặng đến sâu chiếm đa số

<sup>1</sup>Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh  
Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Hoàng Phong  
Email: dohoangphong247@gmail.com  
Ngày nhận bài: 12.6.2023  
Ngày phản biện khoa học: 11.8.2023  
Ngày duyệt bài: 24.8.2023