

## THÔNG BÁO TRƯỜNG HỢP BỆNH HIẾM: SARCOMA CƠ VÂN THỂ NANG BIỂU HIỆN ĐƠN THUẦN Ở BUỒNG TRỨNG

TRINH LÊ HUY, LÊ VĂN QUẢNG  
Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

### TÓM TẮT

*Sarcoma cơ vân biểu hiện buồng trứng ở người trưởng thành rất hiếm gặp. Chúng tôi thông báo một trường hợp bệnh nhân nữ 45 tuổi, sarcoma cơ vân thể nang biểu hiện buồng trứng có lan tràn bệnh ra toàn bộ ổ phúc mạc. Cho tới nay, y văn chỉ ghi lại 2 trường hợp. Tiên lượng của loại ung thư này rất xấu và protocol chuẩn điều trị căn bệnh này còn chưa thống nhất, hầu hết các bệnh nhân trong y văn đều tử vong trong vòng hai năm kể từ khi chẩn đoán. Bệnh nhân này đã được phẫu thuật hai lần, điều trị hoá chất hỗ trợ và tử vong tại thời điểm 15 tháng sau chẩn đoán.*

### SUMMARY

*The primary rhabdomyosarcomas of the ovary in the adults are extremely rare, particularly the pure rhabdomyosarcoma. We reported one case of pure rhabdomyosarcoma of the ovary in adult, 45 years-old, female with whole abdominal spread disease. So far the total of 2 cases in the literature. The prognosis is very poor and the treatment is controversial now, most of patients reported in the literature died within 2 years of diagnostic. Our patient was undertaken twice operations, adjuvant chemotherapy and die 15 months after her diagnosis.*

**Keyword:** ovarian alveolar rhabdomyosarcoma, sarcoma cơ vân biểu hiện buồng trứng

### ĐẶT VẤN ĐỀ

Sarcoma cơ vân là một loại ung thư thường gặp ở trẻ em và ít gặp ở người trưởng thành. Sarcoma cơ vân biểu hiện ở buồng trứng lại còn hiếm hơn nữa, đặc biệt loại sarcoma cơ vân đơn thuần nguyên phát từ buồng trứng. Kể từ năm 1850 đến nay y văn chỉ ghi lại 12 trường hợp sarcoma cơ vân biểu hiện buồng trứng, trong đó 10 trường hợp là trẻ em, 2 trường hợp còn lại ở người trưởng thành [1]. Vì lí do đó chúng tôi báo cáo một trường hợp sarcoma cơ vân đơn thuần nguyên phát từ buồng trứng ở một phụ nữ 45 tuổi, đã lan tràn toàn bộ ổ bụng

### Trường hợp lâm sàng:

Bệnh nhân nữ, 45 tuổi được cấp cứu lần đầu tiên ở bệnh viện tuyến dưới với chẩn đoán là u buồng trứng xoắn, đã được phẫu thuật cắt u buồng trứng

trái, kết quả giải phẫu bệnh không rõ. Sau mổ 3 tháng, bệnh nhân đến bệnh viện trường đại học Y Hà Nội với tình trạng căng tức bụng, khám lâm sàng thấy có khối lớn vùng tiểu khung kích thước trên 10 cm và nhiều dịch ascites. Không có hạch ngoại vi. Trên phim chụp cắt lớp vi tính ổ bụng có khối u lớn chiếm toàn bộ vùng tiểu khung, chèn ép và xâm lấn các tổ chức xung quanh. Chưa có di căn gan. Chụp cắt lớp lồng ngực không thấy tổn thương, không thấy tràn dịch, không thấy hạch trung thất. Tuỷ đồ và sinh thiết tuỷ xương không có bất thường. Xạ hình xương không thấy tổn thương. Với những thông tin từ tiền sử, bệnh sử, khám lâm sàng và phim chụp cắt lớp chúng tôi (Khoa Ung bướu và Chăm sóc giảm nhẹ, bệnh viện Đại học Y Hà Nội) đều nghĩ tới chẩn đoán ung thư buồng trứng lan rộng.



Hình ảnh chụp cắt lớp ổ bụng của bệnh nhân.

Phẫu thuật công phá u được tiến hành nhưng không lấy được tối đa tổn thương vì u quá lớn và dính vào thành bụng, ruột non và tổ chức trước xương cùng. Ngoài ra, còn nhiều nhân di căn rải rác ở phúc mạc và mạc nối lớn. Toàn bộ tử cung, hai phần phụ, mạc nối lớn được cắt bỏ và các nhân di căn được bóp nát lấy hết. Một đoạn ruột non phải cắt bỏ vì không thể bảo tồn. Một phần khối u dính vào thành bụng phía trước bàng quang và một phần ở trước xương cùng phải để lại vì nguy cơ chảy máu cao. Sau phẫu thuật bệnh nhân phục hồi tốt và kết

quả giải phẫu bệnh là sarcoma cơ vân thể nang biểu hiện ở buồng trứng. Như vậy chẩn đoán hậu phẫu là Sarcoma cơ vân thể nang biểu hiện ở buồng trứng, giai đoạn FIGO IIIC. Đây là một thể mô bệnh học rất hiếm. Chúng tôi đã hội chẩn lại tiêu bản nhiều lần, kết quả vẫn được khẳng định là sarcoma cơ vân thể nang đơn thuần. Vì đôi khi sarcoma cơ vân thể nang tại buồng trứng là tổn thương di căn từ cơ quan khác, nên chúng tôi đã làm lại các xét nghiệm chẩn đoán hình ảnh (chụp cộng hưởng từ toàn thân) nhằm loại trừ ổ nguyên phát, nhưng không phát hiện tổn thương khác. Bệnh nhân tiếp tục được điều trị hoá chất với Vincristine, Doxorubicin (do tại thời điểm này không có sẵn Dactinomycin D) và Cyclophosphamide. Sau 6 đợt, bệnh nhân dung nạp thuốc tốt, tổn thương còn lại trên phim bằng 50% so với thời điểm trước điều trị. Phẫu thuật second-look sau đó đã lấy được tối đa tổn thương còn sót lại. Bệnh nhân không còn chỉ định tia xạ vì tia xạ toàn ổ bụng là một kĩ thuật khó nhiều biến chứng ngay cả ở những cơ sở hiện đại. Do vậy, bệnh nhân được tiếp tục điều trị hoá chất với Vincristine, Dactinomycine D và Cyclophosphamide, dự tính đến hết 40 tuần. Tuy nhiên bệnh nhân đã tử vong tại thời điểm 15 tháng sau chẩn đoán vì bệnh tiến triển.

#### **BÀN LUẬN**

Sarcoma cơ vân là một bệnh hiếm gặp ở người lớn, cực kì hiếm gặp khi biểu hiện ở buồng trứng và còn hiếm gặp hơn nữa khi biểu hiện nguyên phát đơn thuần ở buồng trứng. Thông thường, sarcoma cơ vân là một phần của khối u trung bì, u quái buồng trứng hoặc u tế bào Sertoli-Leydig. Do đó, để chẩn đoán sarcoma cơ vân đơn thuần phải cần nhiều tiêu bản. Đôi khi sarcoma cơ vân thể nang ở buồng trứng lại là tổn thương di căn. Vì vậy, chẩn đoán lâm sàng trước phẫu thuật phải chú ý tìm và loại trừ tổn thương nguyên phát.

Trong lịch sử y học, sarcoma cơ vân đơn thuần biểu hiện ở buồng trứng được mô tả lần đầu tiên vào năm 1850 bởi Virchow. Cho tới nay, có thêm 11 trường hợp nữa trên toàn thế giới được ghi nhận [1].

Sarcoma cơ vân hay gặp ở trẻ em, trong số 12 bệnh nhân trong y văn thì có tới 10 là trẻ em, từ 18 tháng tới 17 tuổi. Số còn lại là bệnh biểu hiện ở người trưởng thành [1].

Thời trước sarcoma cơ vân được chẩn đoán dựa vào hình thái học tế bào, đó là khi xuất hiện các tế bào dài, hình thoi, giàu nguyên sinh chất, trong bào tương xuất hiện các vân chéo (sau khi nhuộm Giemsa), sẽ không tìm thấy các tế bào cơ có vân chéo biệt hóa trong trường hợp sarcoma cơ vân thể bào thai. Ngày nay, để chẩn đoán sarcoma cơ vân người ta nhuộm hoá mô miễn dịch, bào tương tế bào u dương tính mạnh với Desmin (99%), các protein đặc hiệu cơ khác như: actin, myogenin và myoglobin dương tính yếu hơn, lần lượt là: 95%, 95% và 78% [2]. Myogenin thường hay biểu hiện ở thể nang hơn thể bào thai và là một yếu tố tiên lượng xấu độc lập. Một số các dấu ấn khác giúp chẩn đoán phân biệt, ví

dụ: CD99 (MIC-2), một dấu ấn nhạy cảm cho các u Ewing, các sarcoma cơ vân có thể dương tính (trong 15% các trường hợp) nhưng phản ứng thường yếu và cục bộ.

Các phân nhóm mô bệnh học của sarcoma cơ vân bao gồm:

1. Sarcoma cơ vân thể bào thai
2. Sarcoma boytriod
3. Sarcoma cơ vân thể nang.
4. Sarcoma cơ vân thể kém biệt hoá
5. Sarcoma cơ vân thể không biệt hoá.

Về mặt biến đổi vật chất di truyền, chuyển đoạn t(2,13) tương đối phổ biến giữa các sarcoma cơ vân thể nang và phản ứng khuếch đại chuỗi sao chép ngược RT-PCR có thể được sử dụng để góp phần chẩn đoán loại sarcoma cơ vân này [8,4].

Về tiên lượng, 90% số sarcoma cơ vân tử vong trong vòng 2 năm sau khi chẩn đoán [5]. Do vậy, trường hợp nào sống hơn 2 năm mà không có tái phát thì khả năng được chữa khỏi rất cao. Có khoảng 9% số bệnh nhân tái phát muộn (sau 5 năm). Sarcoma cơ vân thể bào thai tiên lượng tốt hơn thể nang, biểu hiện ở hốc mắt tiên lượng tốt hơn các vị trí khác, giai đoạn càng muộn tiên lượng càng xấu. Như vậy bệnh nhân của chúng tôi có tiên lượng xấu (intermediate-risk).

Về mặt điều trị, sarcoma cơ vân ở người lớn được điều trị dựa trên những nguyên tắc của điều trị sarcoma cơ vân ở trẻ em. Trong đó, phẫu thuật đóng vai trò quan trọng, là biện pháp điều trị triệt căn trong những trường hợp khối u còn khu trú và có khả năng cắt bỏ hoàn toàn. Khi không thể cắt bỏ hoàn toàn khối u, có thể sinh thiết để làm xét nghiệm mô bệnh học giúp chọn phác đồ điều trị hoá chất hoặc điều trị tia xạ [3]. Phẫu thuật second-look có vai trò chưa rõ ràng, mặc dù nó cho phép lấy bỏ những tổn thương còn sót lại sau phẫu thuật đầu tiên và thu thập bằng chứng mô bệnh học về sự đáp ứng của khối u với điều trị hoá chất hoặc tia xạ. Nhiều trường hợp phẫu thuật second-look giúp lựa chọn phương pháp điều trị tiếp theo và giúp một số trường hợp đáp ứng một phần trở thành đáp ứng toàn phần sau khi điều trị thêm. Tuy vậy, theo nghiên cứu IRS-IV 419, phẫu thuật second-look không cải thiện thời gian sống thêm. Phẫu thuật cắt khối di căn cũng chưa chứng tỏ được khả năng cải thiện thời gian sống thêm [7].

Tia xạ là một vũ khí chính trong điều trị sarcoma cơ vân, giúp kiểm soát tại chỗ trong những trường hợp u còn sót lại sau phẫu thuật. Thông thường, tia xạ bắt đầu khoảng sau chu kì thứ 2 hoặc thứ 3 của hoá trị liệu, để tia xạ muộn quá 18 tuần làm giảm hiệu quả điều trị [6]. Liều xạ khuyến cáo cho khối u nguyên phát từ 55 tới 66 Gy [3]. Trong trường hợp cụ thể của chúng tôi, bệnh lan rộng khắp ổ bụng nên không còn chỉ định tia xạ.

Hoá chất là một phương pháp điều trị quan trọng đối với sarcoma cơ vân. Trước kia, các phương pháp điều trị tại chỗ chỉ cho tỉ lệ sống sót dưới 20%, nhưng khi kết hợp với phương pháp điều trị toàn thân thì tỉ

lệ sống còn tăng lên gần 60% [3]. VAC (vincristine, dactinomycin và cyclophosphamide) là phác đồ chuẩn hiện nay cho hầu hết các sarcoma cơ vân. Người ta có thể thay thế dactinomycin bằng Doxorubicin khi dactinomycin không có sẵn. Gần đây, một số các nghiên cứu đang tìm hiểu việc thêm Irinotecan vào phác đồ VAC khi điều trị những trường hợp tiên lượng xấu và rất xấu. Ngược lại, đối với những trường hợp tiên lượng tốt, có thể điều trị bằng hai thuốc VA (vincristine và dactinomycin) [3].

#### **KẾT LUẬN**

Sarcoma cơ vân đơn thuần biểu hiện ở buồng trứng là một loại bệnh cực kì hiếm gặp, trong hơn 150 năm chỉ ghi nhận 12 ca trên toàn thế giới. Bệnh có tiên lượng xấu và chưa có chiến lược điều trị hiệu quả.

#### **TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. Cribs RK, Shehata BM, Rickets RR. Primary ovarian rhabdomyosarcoma in children. *Paed Surg Int*. 2008; 24: 583-595.
2. Dias P, Chen B, Dilday B, et al. Strong immunostaining for myogenin in rhabdomyosarcoma is significantly associated with tumors of the alveolar subclass. *Am J Pathol* 2000; 156:399.
3. Fatil Okcu M, John Hicks, Marc Horowitz. Rhabdomyosarcoma and undifferentiated sarcoma in

children and adolescence: Treatment. <http://www.uptodate.com/contents/rhabdomyosarcoma-and-undifferentiated-sarcoma-in-childhood-and-adolescence-treatment>

4. Galili N, Davis RJ, Fredericks WJ, et al. Fusion of a fork head domain gene to PAX3 in the solid tumour alveolar rhabdomyosarcoma. *Nat Genet* 1993; 5:230.

5. Guerard MJ, Arguelles MA, Ferenczy A. Rhabdomyosarcoma of the ovary: Ultrastructural study of a case and review of literature. *Gynecol Oncol* 1983;15:325-39

6. Michalski JM, Meza J, Breneman JC, et al. Influence of radiation therapy parameters on outcome in children treated with radiation therapy for localized parameningeal rhabdomyosarcoma in Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group trials II through IV. *Int J Radiat Oncol Biol Phys* 2004; 59:1027.

7. Rodeberg DA, Stoner JA, Hayes-Jordan A, et al. Prognostic significance of tumor response at the end of therapy in group III rhabdomyosarcoma: a report from the children's oncology group. *J Clin Oncol* 2009; 27:3705.

8. Shapiro DN, Sublett JE, Li B, et al. Fusion of PAX3 to a member of the forkhead family of transcription factors in human alveolar rhabdomyosarcoma. *Cancer Res* 1993; 53:5108.