

Chương 7 – CÁC TĂNG SINH Ở LỚP BÌ VÀ HẠ BÌ (DERMAL AND SUBCUTANEOUS GROWTHS)

Nội dung
• U mạch máu (Angioma) • U xơ bì (Dermatofibroma) • Nang biểu bì (Epidermal Inclusion Cyst) • U máu trẻ em (Infantile Hemangioma) • Kaposi's Sarcoma • Sẹo lồi (Keloid) • U mỡ (Lipoma) • U xơ thần kinh (Neurofibroma) • U vàng (Xanthoma) • U bì ác tính (Malignant Dermal Tumors) • Các tăng sinh lớp bì và hạ bì không phổ biến • U cuộn mạch • U tế bào hạt • Bệnh u sợi cơ ngón ở trẻ sơ sinh • U cơ trơn • Lymphangioma Circumscriptum • U nang myxoid

Những điểm chính
1. Sinh thiết các nốt không rõ nguồn gốc 2. Nghi ngờ ung thư đối với các nốt cứng ở lớp bì

TÓM TẮT

Chương này đề cập đến các “cục u” dạng nốt và nang trên da (Bảng 7.1). Ngoại trừ u mỡ, các tổn thương nằm ở lớp bì, thường không có sự thay đổi ở lớp biểu bì bên trên. Với nhiều bệnh nhân, các tổn thương phổ biến như u nang biểu bì, u mạch nhỏ, u xơ bì và u mỡ, không đáng lo ngại và không được bác sĩ chú ý. Tuy nhiên, những tổn thương này thường được phát hiện khi khám sức khỏe định kỳ, và điều quan trọng là có thể phân biệt chúng với các tăng sinh ác tính ở lớp bì.

Dịch: Bs. Trương Tấn Minh Vũ

Câu hỏi thông thường của những bệnh nhân có "cục u" trên da là: "Nó có phải là ung thư không?" Mỗi quan tâm này là phù hợp và phải luôn được giải quyết.

Màu sắc và tính nhất quán là những đặc điểm phân biệt hữu ích.

Màu sắc và tính nhất quán là những đặc điểm lâm sàng hữu ích để phân biệt. Màu sắc của tổn thương đôi khi phản ánh bản chất của các yếu tố tăng sinh. Ví dụ, các tổn thương mạch máu có màu từ đỏ đến tím. Tính nhất quán thường phân biệt một nốt (*nodule*) với một nang (*cyst*). Một nang thường di động hoặc dễ biến dạng. Đối với các nốt, độ mềm (*soft*) nhất quán giúp đảm bảo rằng tổn thương là lành tính, độ chắc (*firm*) nhất quán là mối quan tâm trung bình và độ cứng (*hard*) nhất quán dẫn đến nghi ngờ về một quá trình ác tính có thể xảy ra. Đôi khi, chẩn đoán chỉ có thể được thực hiện bằng sinh thiết. Điều này đặc biệt quan trọng đối với các nốt có mật độ từ chắc đến cứng mà chẩn đoán lâm sàng không chắc chắn và cần loại trừ ác tính.

Bất kỳ nốt ở da nào có nguồn gốc không rõ ràng đều được chỉ định sinh thiết để loại trừ bệnh ác tính.

U MẠCH MÁU (ANGIOMA)

Những điểm chính
1. Rất phổ biến ở người lớn tuổi 2. Màu đỏ anh đào điển hình, nhưng có thể có màu đỏ sẫm hoặc tím

BẢNG 7.1 Các tăng sinh ở lớp bì và hạ bì					
	Tần suất	Dấu hiệu lâm sàng	Chẩn đoán phân biệt	Xét nghiệm (Sinh thiết)	
				Chẩn đoán, thường không cần thiết	Chẩn đoán và cần thiết
U mạch máu	100% ở người già	Dát hoặc sẩn màu đỏ tươi	Đốm xuất huyết Nevus xanh Melanoma	✗	
U xơ bì	0,2	Sẩn màu nâu, chắc, phẳng đến hơi nhô lên; "dấu hiệu vết lõm " khi bóp cạnh bên	Nevus Melanoma Dermatofibrosarcoma, protuberans (hiếm)	✓	
Nang biểu bì	0,5	Nốt màu da, chắc nhưng dễ biến dạng	U nang lông U mỡ U bì ác tính	✓	
U máu	0,8	Dát, sẩn hoặc nốt màu đỏ hoặc tím (có thể tẩy trắng, <i>blanchable</i>), mềm tới chắc	Dị dạng mạch máu U máu bẩm sinh biến đổi nhanh U máu bẩm sinh không biến đổi	✓	
Kaposi's sarcoma	<0,1	Dát, mảng hoặc nốt màu tím	Bầm tím U mạch U mạch trực khuẩn	✓	
Sẹo lồi	0,2	Sẹo hồng, chắc, nhô cao	Sẹo phì đại Dermatofibrosarcoma, protuberans (hiếm)	✓	
U mỡ	0,2	Nốt dưới da, màu da, giống như cao su	U nang biểu bì U mạch mỡ máu Khối u ác tính	✓	
U xơ thần kinh	0,1	Sẩn hoặc nốt có màu da tới nâu, mềm và thường có dấu hiệu "button hole"	U mềm treo Nevus bì	✓	
U vàng	<0,1	Sẩn và nốt màu vàng Nốt gân cứng dưới da	Tăng sản tuyến bã nhờn Xanthogranuloma vị thành niên Nốt thấp khớp	✓	
U bì ác tính	<0,1	Nốt màu da, đỏ hoặc tím, cứng	Bất kỳ loại nào ở trên	✓	
Tỷ lệ bệnh nhân da liễu mới với chẩn đoán ở Phòng khám Da liễu Trung tâm Y tế Hershey, Hershey, PA. U ác tính nên được chẩn đoán phân biệt cho tất cả các khối u ở bì.					

ĐỊNH NGHĨA

U mạch máu (*angioma*) là sự tăng sinh mạch máu lành tính phổ biến ở người lớn tuổi, còn được gọi là u mạch anh đào vì có màu đỏ tươi (**Hình 7.1A**).

TỶ LỆ MẮC

U mạch máu rất phổ biến và tăng số lượng khi già đi. Hầu như những người cao tuổi đều có u mạch.

TIỀN SỬ

U mạch máu thường là một phát hiện tình cờ khi khám da, và không có triệu chứng trừ khi bị chấn thương. Đôi khi, u mạch có màu tím đậm làm bệnh nhân lo ngại có thể là melanoma ác tính (**Hình 7.2**).

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

U mạch máu dễ dàng được nhận ra bởi bề mặt nhẵn và màu đỏ. U mạch máu xuất hiện phổ biến nhất trên thân mình nhưng cũng có thể ở đầu và tứ chi, có thể có từ ít tới nhiều. Chúng thay đổi từ các dát nhỏ giống như chấm xuất huyết đến sẩn hoặc mảng nhỏ. U mạch máu thường có màu đỏ tươi nhưng có thể có màu từ đỏ đậm đến tím.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

U mạch máu hầu như dễ dàng được nhận ra. Xuất huyết đôi khi bị nhầm lẫn với nhiều u mạch máu phẳng nhỏ. Sự xuất hiện trên thân mình và sự hiện diện trong nhiều năm ở một người khỏe mạnh cho chẩn đoán u mạch máu. Khi có màu tím đậm, nên

xem xét một nevus xanh hoặc melanoma. Kiểm tra bằng kính soi da rất hữu ích khi thấy các mạch máu dạng cầu được thấy trong u mạch máu. Nếu không chắc chắn, nên tiến hành sinh thiết.

Chẩn đoán phân biệt

- Ban xuất huyết
- Nevus xanh
- Melanoma

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Việc chẩn đoán u mạch máu hầu như luôn được thực hiện trên lâm sàng. Nếu nghi ngờ, mẫu sinh thiết cho thấy một tập hợp các mạch máu nhỏ có ranh giới rõ trong lớp bì (Hình 7.1B).

ĐIỀU TRỊ

Trong hầu hết các trường hợp, không cần điều trị. Nếu bị kích ứng hoặc ảnh hưởng về mặt thẩm mỹ, có thể điều trị bằng cạo bỏ, đốt điện hoặc laser.

Điều trị u mạch máu

- Không
- Cạo sinh thiết
- Đốt điện
- Laser

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

Số lượng u mạch máu tăng theo tuổi, thường không bị lo ngại ngoài vấn đề thẩm mỹ. Chúng là mãn tính và không liên quan đến các biến chứng ngoài việc chảy máu nếu bị chấn thương.

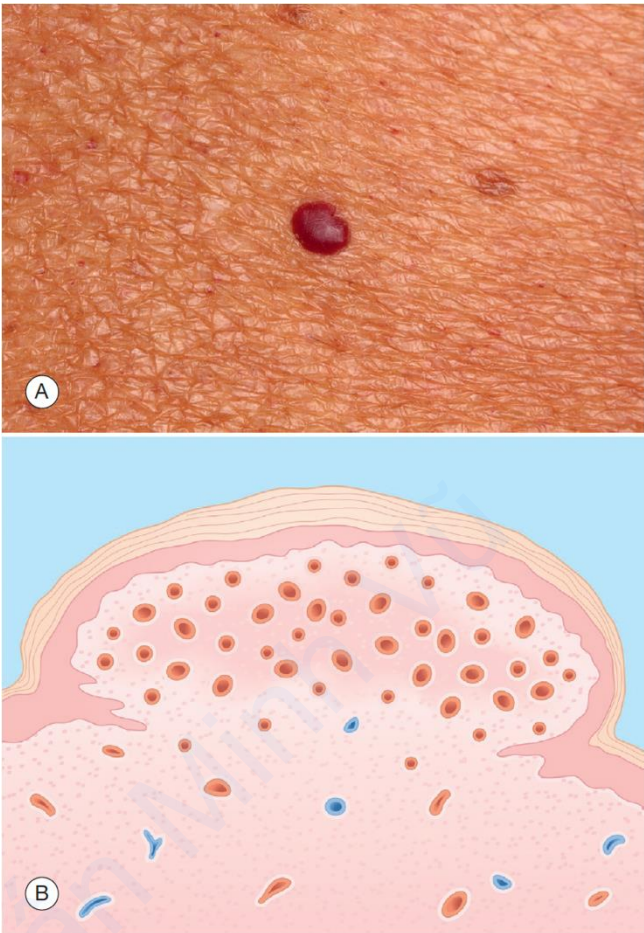
**U XƠ BÌ
(DERMATOFIBROMA)**

Những điểm chính

1. Sẩn hoặc nốt nhỏ xơ ở lớp bì
2. Mãn tính, không có triệu chứng và ổn định

ĐỊNH NGHĨA

U xơ bì (dermatofibroma) là một vùng xơ hóa tập trung ở lớp bì, thường đi kèm với sự dày lên và tăng sắc tố của lớp biểu bì bên trên, biểu hiện trên lâm sàng dưới dạng sẩn hoặc nốt nhỏ màu nâu, thường chai cứng hơn là nhô lên. Nguồn gốc là không rõ. Tuy nhiên, có lẽ nó là một phản ứng với chấn thương.



HÌNH 7.1 U mạch máu (angioma). A. Các dát và sẩn màu đỏ tươi. B. Biểu bì – bình thường. Lớp bì – tập hợp các mạch máu có ranh giới rõ.



HÌNH 7.2 U mạch máu. Sẩn mạch máu màu đỏ/tím.

TỶ LỆ MẮC

U xơ bì là phổ biến và thường được phát hiện tình cờ khi khám da. Đôi khi, chúng khiến bệnh nhân phải đi khám. Chúng được thấy thường xuyên nhất ở những người trẻ tuổi.

TIỀN SỬ

U xơ bì thường không có triệu chứng. Mối lo ngại của bệnh nhân, nếu có, là về khả năng ác tính.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

U xơ bì điển hình có kích thước khoảng 5 mm và hơi nhô cao. Chúng khác nhau về màu sắc từ nâu nhạt đến nâu sẫm. Bản chất xơ của tổn thương được đánh giá tốt nhất bằng cách sờ nắn, cho thấy tính chắc đồng nhất. Một thử nghiệm chẩn đoán hữu ích là “dấu hiệu lõm”, khi véo sẽ gây ra vết lõm ở giữa (Hình 7.3A). Hầu hết các u xơ bì biểu hiện dấu hiệu này; hiếm khi được nhìn thấy với bất kỳ tổn thương da nào khác. U xơ bì có thể xảy ra ở bất cứ đâu, nhưng đùi và chân là những vị trí phổ biến nhất. Có thể có một hoặc nhiều tổn thương.

“Dấu hiệu lõm” là đặc trưng của u xơ bì.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Với màu nâu, u xơ bì có thể bị nhầm lẫn với nevus. Tuy nhiên, nevus thường mềm hơn và không có dấu hiệu lõm. Các u xơ bì sẫm màu hơn có thể làm tăng nghi ngờ lâm sàng về melanoma. U xơ bì thường có màu nâu thuần túy (một màu lạnh tính), trong khi melanoma dạng nốt thường có màu xám đậm hoặc xanh lam. Tuy nhiên, nếu có bất kỳ nghi ngờ nào, nên thực hiện sinh thiết.

Các tổn thương mở rộng hoặc có màu sắc không điển hình nên được sinh thiết để loại trừ bệnh ác tính.

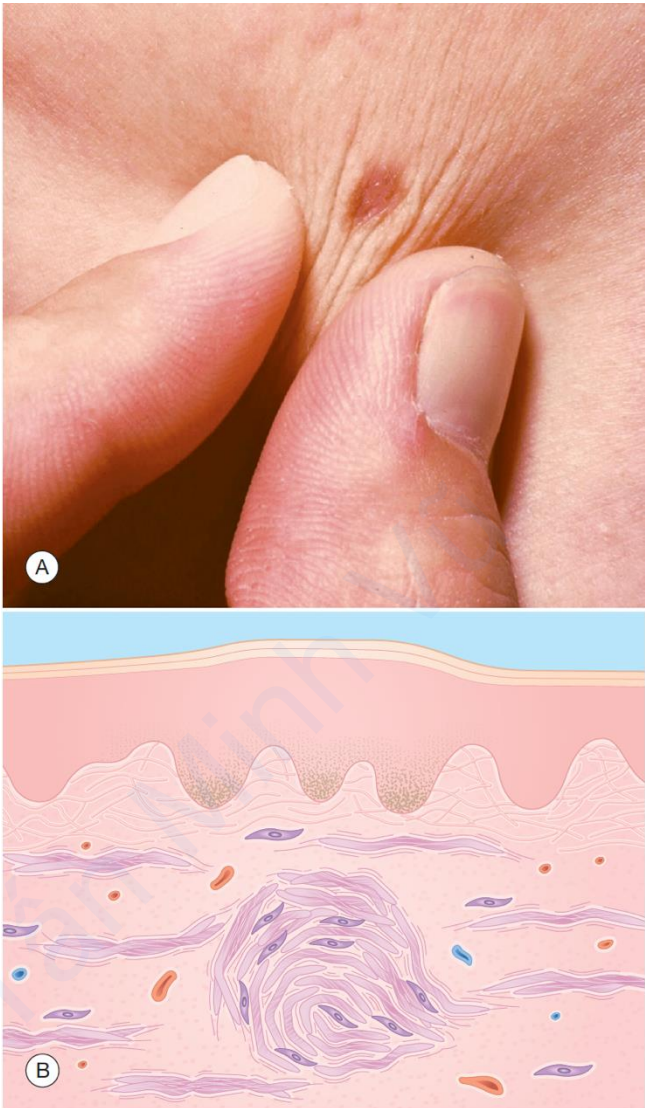
Dermatofibrosarcoma protuberans là một u xơ ác tính cấp độ thấp, phát triển chậm nhưng dai dẳng và hiếm khi di căn. Đây là một khối u hiếm gặp và được phân biệt lâm sàng với u xơ bì bởi kích thước lớn hơn, hình dạng không đều và sự tăng sinh liên tục của nó.

Chẩn đoán phân biệt u xơ bì

- Nevus
- Melanoma
- Dermatofibrosarcoma protuberans

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Chẩn đoán thường bằng lâm sàng. Nếu có bất kỳ nghi ngờ nào, nên tiến hành sinh thiết để loại trừ bệnh ác tính. Hình ảnh mô học là chẩn đoán và cho thấy sự tăng sinh tập trung của các dải collagen dày đặc đang xoắn và đan vào nhau (Hình 7.3B). Các nguyên bào sợi nằm xen kẽ và tăng về số lượng. Lớp biểu bì ở trên hơi dày lên và tăng sắc tố tạo nên màu nâu thường gặp của những tổn thương này.



HÌNH 7.3 U xơ bì. A. Sần chắc, hơi đỏ với “dấu hiệu lõm”. B. Biểu bì – hơi dày và tăng sắc tố. Lớp bì – tập hợp dạng nốt của nguyên bào sợi và collagen dày đặc.

ĐIỀU TRỊ

Điều trị thường không được chỉ định. Nếu muốn, cắt bỏ là đủ để loại bỏ và kiểm tra mô học.

Điều trị u xơ bì

- Không
- Cắt bỏ nếu muốn

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

U xơ bì là bệnh mãn tính và thường ổn định về kích thước. Chúng không liên quan đến bất kỳ biến chứng nào.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Mặc dù không rõ nguồn gốc, nhưng chấn thương (ví dụ: vết côn trùng cắn) có thể là yếu tố khởi đầu cho một số tổn thương này. Sự tăng sinh của nguyên bào sợi và quá trình xơ hóa sau đó có thể

biểu hiện phản ứng lành thương quá mức. Tuy nhiên, hầu hết bệnh nhân không nhớ lại tiền sử chấn thương tại vị trí.

Hai tổn thương khác được xem xét trong phổ của u xơ bì. U mô bào (*histiocytoma*) (tập hợp các mô bào ở một vị trí tập trung trong lớp bì) có thể đại diện giai đoạn đầu trong quá trình hình thành u xơ bì. U mạch máu xơ cứng (*sclerosing hemangioma*), cho thấy nhiều thành phần mạch máu hơn, nhưng kết quả cuối cùng cũng là xơ hóa lớp bì.

NANG BIỂU BÌ (EPIDERMAL INCLUSION CYST)

Những điểm chính

1. Có lỗ chân lông ở giữa và chảy dịch đục, có mùi hôi là chẩn đoán
2. Nguồn gốc từ nang lông

ĐỊNH NGHĨA

Một nang biểu bì (*epidermal inclusion cyst*) (Hình 7.4A) có nguồn gốc từ phần trên (phễu) của lớp biểu mô của nang lông và nằm ở lớp bì giữa và dưới, còn được gọi là *epidermoid cyst*. Về mặt lâm sàng, biểu hiện dưới dạng một nốt đơn độc, có màu da, chắc nhưng thường dễ biến dạng trên da.

TỶ LỆ MẮC

Những tổn thương này phổ biến, nhưng thường không được bác sĩ chú ý, vì vậy tỷ lệ mắc chính xác không được biết, có thể xảy ra ở mọi lứa tuổi.

TIỀN SỬ

Nang biểu bì thường không có triệu chứng, phát triển chậm và thường được phát hiện tình cờ bởi bệnh nhân hoặc bác sĩ khám bệnh. Đôi khi, chúng là phần nặn chính ở bệnh nhân lo ngại về khả năng ác tính. Một lý do khác cần được chăm sóc y tế là nang vỡ hoặc nhiễm trùng thứ cấp, cả hai đều gây viêm, đau và chảy dịch có mùi hôi.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

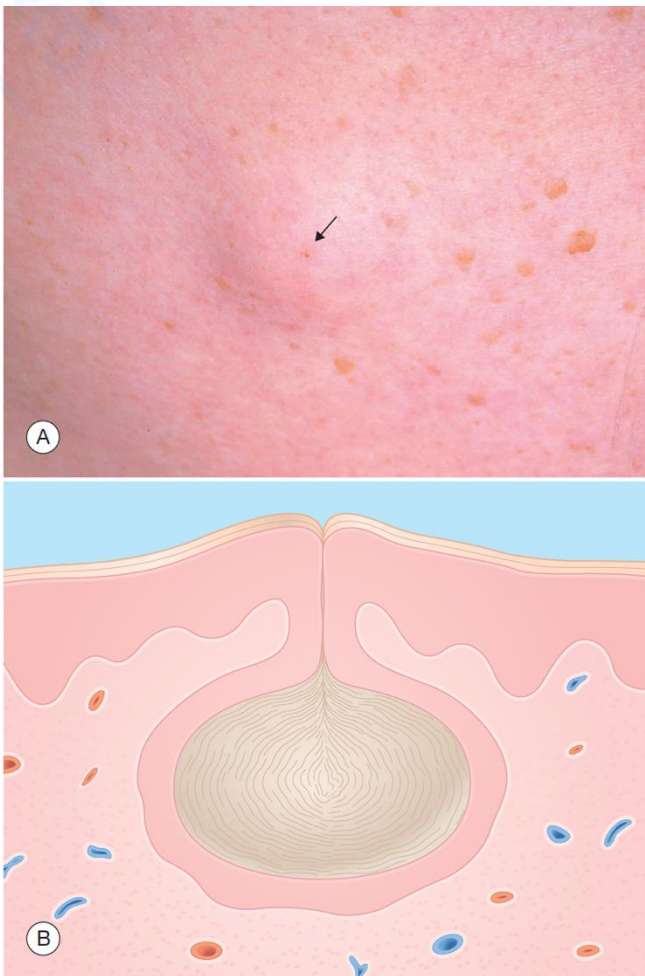
Tổn thương có đặc điểm là một nốt hình vòm, màu da, cảm giác chắc (nhưng không cứng). Khi sờ nắn, thường có cảm giác hơi dễ biến dạng, dấu hiệu cho thấy bên trong là chất bán rắn. Đây là một hỗ trợ chẩn đoán hữu ích, cũng như dấu hiệu lỗ chân lông ở giữa, đại diện cho sự mở của nang lông mà nang bắt nguồn. Tổn thương có kích thước từ 0,5 – 5 cm, có thể ở bất cứ đâu, nhưng thường xảy ra nhất trên

đầu và thân mình. Nếu lỗ chân lông ở giữa dễ thấy, chẩn đoán đôi khi được xác định bằng cách bóp tổn thương và từ bên trong chảy ra một chất màu trắng, sền sệt, có mùi hôi. Vật chất này đại diện cho chất sừng bị ngâm nước.

Một lỗ chân lông ở giữa là đặc trưng của một nang biểu bì.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

U nang lông (*pilar cyst*) phát sinh từ 1/3 giữa (cổ) của ống nang lông, xảy ra thường xuyên nhất trên da đầu, nơi chúng là loại u nang phổ biến nhất. Ở những vị trí khác, chúng ít phổ biến hơn nang biểu bì, nhưng cả hai có thể không phân biệt được về mặt lâm sàng và về mặt mô học, một số nang có thể có các yếu tố của cả hai. Sự khác biệt không quan trọng: cả hai đều lành tính. U mỡ (*lipoma*) thường sâu hơn nang biểu bì, và mặc dù u mỡ có thể có cảm giác như cao su, nhưng nó thường không dễ làm biến dạng. Khi chẩn đoán không chắc chắn, đặc biệt nếu tổn thương có cảm giác chắc, phải nghĩ đến khối u ác tính.



HÌNH 7.4 Nang biểu bì. A. Nốt chắc, màu da, có lỗ ở giữa (mũi tên). B. Biểu bì – gấp vào trong lớp bì. Lớp bì – nang chứa đầy chất sừng, có lớp lót biểu bì.

Chẩn đoán phân biệt nang biểu bì

- U nang lông
- U mỡ
- U ác tính

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Thông thường, chẩn đoán có thể được thực hiện trên lâm sàng. Nếu muốn, có thể xác nhận bằng cách rạch và dẫn lưu tổn thương, làm lộ ra chất sừng, có mùi hôi, sệt. Sinh thiết cũng có giá trị xác nhận như nhau, nhưng thường không cần thiết (Hình 7.4B).

ĐIỀU TRỊ

Thông thường, không yêu cầu hoặc cần thiết điều trị. Nếu muốn loại bỏ, toàn bộ nang phải được cắt bỏ cùng với lớp bao lót của nó để ngăn ngừa tái phát. Điều này được thực hiện bằng cách rạch da bên trên nang mà không làm vỡ thành nang và sau đó cắt bỏ toàn bộ nang, cùng với thành của nó. Nếu nang bị vỡ, có thể dùng que nạo để loại bỏ phần còn lại và thành nang. Cắt bỏ hình elip thường được sử dụng để loại bỏ các nang đã bị vỡ và để lại sẹo trước đó.

Để ngăn ngừa tái phát, toàn bộ nang cùng với lớp bao lót của nó phải được loại bỏ.

Điều trị nang biểu bì

- Không
- Rạch và dẫn lưu
- Cắt bỏ

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

Nếu không được điều trị, hầu hết các nang biểu bì đạt tới kích thước ổn định, thường trong khoảng từ 1 đến 3 cm, hiếm khi lớn hơn.

Các biến chứng rất hiếm và thường chỉ giới hạn ở tình trạng vỡ hoặc nhiễm trùng. Vỡ hoặc nhiễm trùng dẫn đến nang đỏ và đau, và khi kiểm tra, dao động tăng lên. Nếu điều này xảy ra, tổn thương nên được điều trị như áp xe bằng cách rạch và dẫn lưu, và đôi khi dùng kháng sinh đường uống.

Nhiều nang biểu bì là một đặc điểm của *hội chứng Gardner*, một rối loạn di truyền trội không phổ biến trên nhiễm sắc thể thường, biểu hiện bằng nhiều nang biểu bì, u xơ, u xương và polyp đường ruột. Các polyp đường ruột thường trải qua thoái hóa ác tính.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Nang biểu bì phát sinh từ phần trên (phễu) của nang lông. Lớp biểu mô lót của nang giống hệt với lớp biểu bì bề mặt và tạo ra chất sừng, không có chỗ để bong ra, tích tụ và tạo thành thể tích nang.

U MÁU TRẺ EM (INFANTILE HEMANGIOMA)

Những điểm chính

1. U mạch máu lành tính ở trẻ nhỏ
2. Tổn thương trên bề mặt và dưới da
3. Hầu hết tự thoái triển, điều trị sớm nếu dự báo suy giảm chức năng hoặc thẩm mỹ

ĐỊNH NGHĨA

U máu trẻ em (Hình 7.5A) là sự tăng sinh lành tính của các mạch máu ở lớp bì và hạ bì. Mạch máu tạo ra màu đỏ, xanh hoặc tím cho các tổn thương, tùy theo kích thước và độ sâu của các mạch tăng sinh.

TỶ LỆ MẮC

U máu trẻ em là u mô mềm phổ biến nhất ở trẻ nhỏ, xảy ra thường xuyên hơn ở trẻ nữ, sinh non và da trắng. Chúng thường được bác sĩ chú ý vì sự phát triển nhanh chóng hoặc những lo ngại về thẩm mỹ.

TIỀN SỬ

Hầu hết phát sinh trong vài tuần đầu tiên của trẻ sơ sinh. U máu trẻ em thường không có triệu chứng, trừ khi bị loét hoặc tắc nghẽn cục bộ – may mắn là trường hợp này không phổ biến.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

U máu trẻ em bề mặt có màu đỏ tươi, trong khi các dạng dưới da sâu hơn có màu hơi xanh. U máu trẻ em hỗn hợp là nốt màu đỏ tươi, hình vòm.

Các loại u máu trẻ em:

1. Bề mặt
2. Dưới da
3. Hỗn hợp

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Chẩn đoán u máu trẻ em thường được thực hiện trên lâm sàng mà không gặp khó khăn gì.

Ngược lại, dị dạng mạch máu (bớt rượu vang, u mạch bạch huyết, dị dạng tĩnh mạch) thường xuất hiện từ khi sinh và không tự thoái triển. U máu bẩm sinh biến đổi nhanh (*rapidly involuting congenital hemangioma*, RICH) xuất hiện khi mới sinh, thoái hóa nhanh sau 1 đến 2 năm và Glut-1 âm tính khi sinh thiết. U mạch máu bẩm sinh không biến đổi (*noninvoluting congenital hemangioma*, NICH), xuất hiện từ khi mới sinh, có giãn mao mạch nông, dần dần to ra khi lớn tuổi, Glut-1 âm tính và thường phải phẫu thuật.

Chẩn đoán phân biệt u máu

- Dị dạng mạch máu
- U máu bẩm sinh biến đổi nhanh
- U máu bẩm sinh không biến đổi

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Sinh thiết, nếu thực hiện, cho thấy số lượng mạch máu tăng lên rõ rệt, nhiều mạch máu trong đó bị giãn ra (Hình 7.5B). U máu trẻ em có phân tử vận chuyển glucose, Glut-1, nhuộm màu dương tính.

ĐIỀU TRỊ

Theo dõi là biện pháp thích hợp nhất đối với nhiều u máu trẻ em. Mặc dù những tổn thương này phát triển trong năm đầu tiên của cuộc đời (trong thời gian này, cha mẹ cần được trấn an nhiều lần), nhưng chúng thường tự khỏi trong những năm tiếp theo với kết quả thẩm mỹ tốt. Đối với u máu trẻ em bị loét, lớn, ở đầu và cổ hoặc háng, có thể cần can thiệp điều trị vì có thể ảnh hưởng thị lực, hô hấp hoặc thẩm mỹ.

Điều trị sớm có thể ngăn ngừa các biến chứng nghiêm trọng.

Các lựa chọn điều trị gồm propranolol toàn thân như là phương pháp điều trị đầu tiên, timolol tại chỗ, steroid hiệu lực mạnh bôi tại chỗ và tiêm trong tổn thương, laser nhuộm xung và phẫu thuật cắt bỏ.

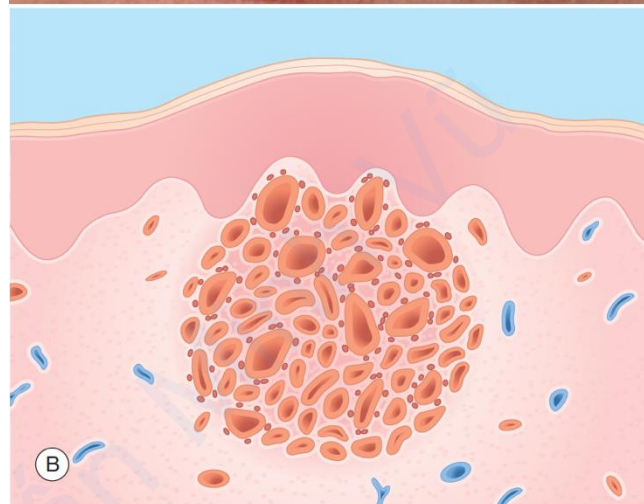
Điều trị u máu trẻ em

Ban đầu

- Không
- Bôi timolol 0,05% hoặc steroid hiệu lực cao

Thay thế

- Propranolol: 1–3 mg/kg/ngày chia 2 lần/ngày
- Steroid: 3–5 mg/kg mỗi ngày
- Laser
- Phẫu thuật



HÌNH 7.5 U máu. A. Nốt hơi đỏ, xanh, mềm. B. Lớp bì – tầng sinh tập trung các mạch máu và tế bào nội mô. C. U máu phát triển nhanh cần điều trị toàn thân để ngăn ngừa các biến chứng nghiêm trọng.

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

U máu trẻ em thường tăng kích thước trong năm đầu tiên, nhưng sau đó giảm dần một cách tự nhiên, do đó đến 5 tuổi thì 50% tự khỏi và đến 9 tuổi thì 90% tự khỏi. Khoảng 20% có những biến đổi còn sót lại, gồm sẹo và mô dạng xơ-mỡ. Tùy thuộc vào

vị trí, u máu trẻ em lớn dưới da hoặc hỗn hợp (Hình 7.5C) có thể gây ra tổn thương chức năng của các cấu trúc lân cận và bên dưới (ví dụ: mắt, tai hoặc hầu họng). U máu đôi khi loét, trở nên đau và có thể phức tạp hơn do nhiễm trùng.

Hầu hết các u máu trẻ em tự thoái triển trong thời thơ ấu.

Ở trẻ sơ sinh có nhiều u máu (u máu sơ sinh lan tỏa), nên nghi ngờ có liên quan đến cơ quan nội tạng; hội chứng hiếm gặp này đôi khi dẫn đến tử vong do suy tim cung lượng cao hoặc tổn thương cơ quan quan trọng liên quan (gan, lá lách, ruột).

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Mặc dù cơ chế bệnh sinh của u máu trẻ em chưa được biết rõ, nhưng sự tăng sinh cục bộ của các tế bào nội mô và chất nền hỗ trợ, tạo thành một khối tế bào chứa các kênh mạch máu tăng lên, cho thấy tầm quan trọng của các yếu tố tăng trưởng tạo mạch.

KAPOSI'S SARCOMA

Những điểm chính

1. U mạch máu ác tính
2. Human herpesvirus 8 có thể gây bệnh
3. Dấu hiệu của AIDS, xét nghiệm HIV

ĐỊNH NGHĨA

Kaposi's sarcoma là một u ác tính xuất phát từ các tế bào nội mô, biểu hiện bằng nhiều u mạch máu thường xuất hiện đầu tiên ở da, biểu hiện dưới dạng các dát, mảng hoặc nốt màu tím (Hình 7.6A).

TỶ LỆ MẮC

Bệnh xảy ra trong ba bối cảnh.

Các loại Kaposi's sarcoma: cổ điển, hạch bạch huyết và liên quan đến AIDS.

Kaposi's sarcoma cổ điển là một rối loạn da mãn tính xảy ra chủ yếu ở nam giới lớn tuổi, thường là những người gốc Đông Âu. Đây là loại được mô tả bởi Moritz Kaposi vào năm 1872. Nó vẫn là một bệnh không phổ biến với tỷ lệ mắc hàng năm ở Hoa Kỳ là khoảng 0,05 trên 100.000 dân. Nó ảnh hưởng đến nam giới nhiều hơn nữ giới từ 10 đến 15 lần và thường xảy ra ở những người trên 50 tuổi.



HÌNH 7.6 Kaposi's sarcoma. A. Các dát và sẩn màu tím. B. Lớp bì – các sợi và cụm tế bào hình thoi, xuất huyết và các khe mạch chứa đầy máu.

Dạng hạch bạch huyết (*lymphadenopathic*) xâm lấn xảy ra chủ yếu ở vùng xích đạo châu Phi, chiếm khoảng 9% tổng số ca ung thư. Loại này chủ yếu ảnh hưởng đến nam thanh niên và gây tử vong nhanh chóng.

Kaposi's sarcoma liên quan đến hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS) lần đầu tiên được ghi nhận vào năm 1979, đại diện cho tân sinh phổ biến nhất liên quan đến AIDS. Kaposi's sarcoma xảy ra thường xuyên nhất ở những bệnh nhân đồng tính luyến ái bị AIDS, nó phổ biến và thường gây tử vong nếu không điều trị HIV. Tại Hoa Kỳ, tỷ lệ mắc Kaposi's sarcoma liên quan đến AIDS đã giảm do điều trị bằng thuốc kháng virus và ít ức chế miễn dịch hơn.

TIỀN SỬ

Các tổn thương da trong Kaposi's sarcoma thường không có triệu chứng, vì vậy bệnh nhân đi khám vì lo lắng về biểu hiện hoặc không chắc chắn về bản chất của các tổn thương da mới xuất hiện. Ở một số bệnh nhân, Kaposi's sarcoma có thể là một phát hiện do khám tình cờ. Trong bối cảnh này, nó

thường là dấu hiệu đầu tiên của bệnh AIDS, vì vậy bác sĩ nên tiến hành xét nghiệm máu để tìm virus HIV. Kaposi's sarcoma cũng có thể phát triển ở những bệnh nhân được điều trị ức chế miễn dịch để cấy ghép nội tạng và các bệnh khác.

Xét nghiệm HIV ở những bệnh nhân mới được chẩn đoán mắc Kaposi's sarcoma.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

Các tổn thương của Kaposi's sarcoma có thể xuất hiện dưới dạng dát, sẩn, mảng và nốt. Tuy nhiên, ở tất cả các dạng, tổn thương đều có *màu tím* đặc trưng. Trong loại Kaposi's sarcoma cổ điển, nhiều tổn thương thường nằm ở cẳng chân, có thể kèm theo phù nề. Trong Kaposi's sarcoma liên quan đến AIDS, các tổn thương có thể xảy ra ở bất cứ đâu trên da và có số lượng từ một đến rất nhiều. Dạng bạch huyết cũng thường xuất hiện ở bệnh nhân AIDS. Kaposi's sarcoma cũng có thể liên quan đến niêm mạc. Khi kiểm tra miệng, bác sĩ cũng nên tìm bạch sản dạng lông ở miệng (xem [Chương 22](#)) như một dấu hiệu khác của bệnh AIDS. Các biểu hiện da khác của AIDS được liệt kê trong [Chương 23](#).

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Một dát đơn độc của Kaposi's sarcoma có thể khó nhận biết, giống như một vết bầm tím. Các sẩn và nốt có thể bị nhầm lẫn với u mạch, mặc dù u mạch thường đỏ hơn. U mạch trực khuẩn (*bacillary angiomatosis*) là một tình trạng cũng xảy ra ở bệnh nhân AIDS, được biểu hiện bằng các sẩn màu đỏ hoặc tím có thể giống với Kaposi's sarcoma. Tuy nhiên, sinh thiết u mạch trực khuẩn cho thấy một diễn tiến lành tính và nhuộm Warthin–Starry cho thấy các cụm vi khuẩn *Bartonella*, cùng loại vi sinh vật gây bệnh do mèo cào. Phân biệt u mạch trực khuẩn với Kaposi's sarcoma là rất quan trọng vì u mạch trực khuẩn là lành tính và đáp ứng với điều trị bằng erythromycin.

Chẩn đoán phân biệt Kaposi's sarcoma

- Vết bầm tím
- U mạch máu
- U mạch trực khuẩn

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Chẩn đoán Kaposi's sarcoma được xác nhận bằng sinh thiết cho thấy sự tăng sinh ở lớp bì của các tế bào hình thoi được sắp xếp thành sợi và tập hợp dạng nốt nhỏ ([Hình 7.6 B](#)). Các tế bào hình thoi

cũng cố gắng hình thành các mạch máu nhỏ, tạo thành các khoảng trống giống như các khe chứa đầy các tế bào hồng cầu. Xuất huyết là phổ biến; tế bào lympho và mô bào cũng có thể hiện diện. Như đã đề cập ở trên, những bệnh nhân nghi ngờ mắc Kaposi's sarcoma liên quan đến AIDS nên được xét nghiệm huyết thanh HIV.

ĐIỀU TRỊ

Kaposi's sarcoma cổ điển sớm có thể không cần điều trị hoặc chỉ thỉnh thoảng cắt bỏ một sẩn hoặc nốt. Với bệnh tiến triển hơn, xạ trị tại chỗ có hiệu quả cao. Bệnh nhân mắc bệnh lan tỏa được điều trị bằng một hoặc nhiều tác nhân hóa trị liệu.

Kaposi's sarcoma liên quan AIDS được điều trị bằng xạ trị tại chỗ, phẫu thuật lạnh, interferon- α tiêm trong tổn thương hoặc hóa trị liệu trong tổn thương (ví dụ: vinblastine). Bệnh lan tỏa được điều trị bằng sự kết hợp của zidovudine (AZT) và interferon- α toàn thân, hoặc với hóa trị liệu toàn thân sử dụng các tác nhân như vincristine, vinblastine, bleomycin và etoposide, đơn lẻ hoặc kết hợp.

Điều trị Kaposi's sarcoma

Ban đầu

- Xạ trị
- Cắt bỏ
- Liệu pháp áp lạnh

Thay thế

- Interferon- α (tiêm trong tổn thương, toàn thân)
- Hóa trị (tiêm trong tổn thương, toàn thân)

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

Kaposi's sarcoma cổ điển tiến triển chậm và bởi vì chủ yếu ảnh hưởng đến bệnh nhân cao tuổi nên nhiều người chết vì các nguyên nhân khác. Tại Hoa Kỳ, thời gian sống sót trung bình của bệnh nhân mắc Kaposi's sarcoma cổ điển được báo cáo là từ 8 đến 13 năm, nhưng thời gian dài hơn nhiều được ghi nhận và các đợt thuyên giảm tự phát xảy ra. Bệnh nhân có tần suất mắc các bệnh ác tính thứ hai tăng lên, đặc biệt là ung thư hạch và bệnh bạch cầu.

Kaposi's sarcoma dạng lymphadenopathy lan tỏa nhanh chóng đến các cơ quan nội tạng và dẫn đến tử vong sớm. Kaposi's sarcoma liên quan AIDS cũng lan tỏa sớm trong diễn tiến, nhưng một số bệnh nhân đáp ứng với điều trị và nhiều người chết vì các nguyên nhân khác, như nhiễm trùng cơ hội.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Kaposi's sarcoma là một bệnh ác tính, trong đó các tế bào nội mô tăng sinh để tạo thành khối u. Nhiều khối u rõ ràng là kết quả của một quá trình đa ổ hơn là một quá trình di căn. Ức chế miễn dịch có thể đóng một vai trò tạo điều kiện vì ở Hoa Kỳ, bệnh này xảy ra thường xuyên nhất ở những bệnh nhân bị ức chế miễn dịch do thuốc hoặc AIDS. Những dấu hiệu của Kaposi's sarcoma ở một số bệnh nhân đồng tính luyến ái có HIV âm tính và sự xuất hiện dịch bệnh của Kaposi's sarcoma dạng hạch ở Châu Phi, cũng đề xuất vai trò nguyên nhân cho một sinh vật lây truyền, nhiễm trùng. Về vấn đề này, herpesvirus loại 8 ở người hiện được phát hiện trong tất cả các dạng Kaposi's sarcoma và do đó có liên quan mạnh mẽ đến quá trình gây bệnh.

**SẸO LÒI
(KELOID)**

- Những điểm chính**
1. Mô sẹo quá mức

2. Điều trị thận trọng vì tỷ lệ tái phát cao

ĐỊNH NGHĨA

Sẹo lồi (keloid) thể hiện sự tăng sinh quá mức collagen (mô sẹo) sau chấn thương trên da (**Hình 7.7A**). Về mặt lâm sàng, sẹo lồi xuất hiện dưới dạng một nốt hoặc mảng lồi, nhô cao, chắc.

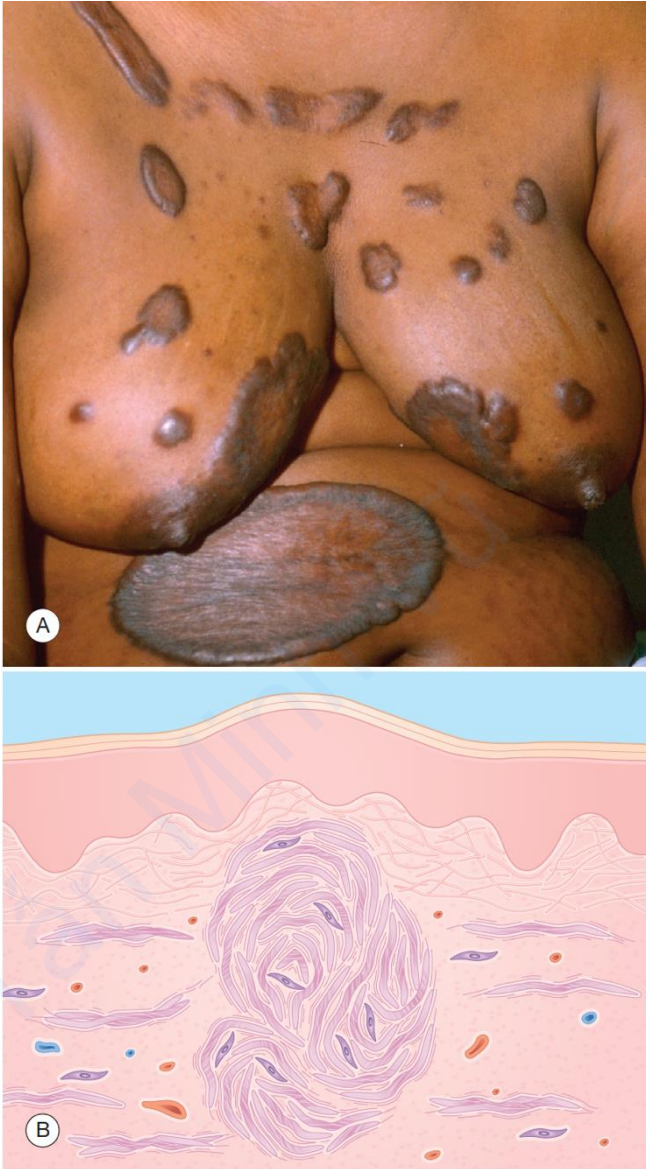
Sẹo lồi xảy ra thường xuyên nhất ở những người da đen trẻ tuổi

TỶ LỆ MẮC

Sẹo lồi tương đối phổ biến. Tỷ lệ mắc bệnh cao nhất ở những người từ 10 đến 30 tuổi. Người da đen đặc biệt dễ bị sẹo lồi; trong dân số châu Phi, tỷ lệ lưu hành là khoảng 6%.

TIỀN SỬ

Chấn thương gây ra sẹo lồi hầu như luôn được bệnh nhân ghi nhớ. Thông thường, chấn thương là rõ ràng, như xỏ lỗ tai, vết rạch phẫu thuật hoặc các vết thương khác. Sẹo lồi phát triển trong vài tuần đến vài tháng sau chấn thương. Những sẹo lồi mới và đang phát triển tích cực thường gây ngứa, trong khi những vết sẹo lâu năm, ổn định thì không có triệu chứng.



HÌNH 7.7 Sẹo lồi. A. Nhiều nốt và mảng tăng sắc tố, nhẵn, chắc, lồi. B. Lớp bì – những vòng xoắn collagen được nén chặt.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

Sẹo lồi nhìn giống như một vết sẹo phát triển quá mức, lồi và chắc, và thường gần giống với kiểu hình của chấn thương ban đầu, mặc dù mở rộng hơn. Sẹo lồi thường có màu hồng hoặc nâu sẫm và có viền không đều với phần mở rộng giống như móng vuốt. Chúng có thể xuất hiện ở bất cứ đâu, nhưng phổ biến hơn ở da đầu (thứ phát sau khi xỏ lỗ tai), vai, ngực trên và lưng.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Khác biệt giữa sẹo lồi và sẹo phì đại (hypertrophic scar) chủ yếu là về số lượng, với sẹo lồi mở rộng ra ngoài giới hạn của chấn thương ban đầu.

Dermatofibrosarcoma protuberans là một u xơ hiếm gặp, ác tính, trên lâm sàng có thể trông giống như sẹo lồi, nhưng bệnh nhân thường không có tiền

sử chân thương trước đó và tổn thương tiếp tục to ra. Nếu nghi ngờ bệnh ác tính, nên tiến hành sinh thiết.

Chẩn đoán phân biệt sẹo lồi

- Sẹo phì đại
- Dermatofibrosarcoma protuberans

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Chẩn đoán thường có thể được thực hiện trên cơ sở lâm sàng. Nếu vẫn còn nghi ngờ, sinh thiết có thể được thực hiện để xác nhận. Kiểm tra mô học cho thấy các vòng xoắn và nốt của các dải collagen hyalin hóa được nén chặt (Hình 7.7B). Nguyên bào sợi có thể tăng về số lượng, nhưng không rõ rệt ở sẹo lồi trưởng thành. Các tế bào mast nổi bật và việc giải phóng lượng histamine của chúng có thể là nguyên nhân gây ngứa thường đi kèm. Lớp biểu bì bên trên có thể bị teo.

ĐIỀU TRỊ

Phẫu thuật cắt bỏ đơn thuần, mặc dù hấp dẫn, nhưng bị chống chỉ định vì thường dẫn đến tổn thương tái phát lớn hơn tổn thương ban đầu. Việc tiêm steroid lặp lại trong tổn thương (triamcinolone; Kenalog-40) cách mỗi tháng có thể làm phẳng sẹo lồi, đây là mục tiêu mà một số bệnh nhân mong muốn. Phẫu thuật có thể được sử dụng nếu được kết hợp với một phương thức khác như tiêm steroid vào tổn thương hoặc xạ trị liều thấp. Băng ép cũng hữu ích khi được áp dụng sau phẫu thuật hoặc tiêm. Băng gel silicon (Silastic) bôi hàng ngày trong 2 tháng đã được chứng minh là giúp làm phẳng các sẹo phì đại bằng các cơ chế chưa được biết rõ.

Điều trị sẹo lồi

- Không
- Tiêm steroid trong tổn thương: Kenalog-40
- Băng ép
- Phẫu thuật với tiêm steroid trong tổn thương

Phẫu thuật không bao giờ được sử dụng đơn độc trong điều trị sẹo lồi.

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

Nếu không được điều trị, diễn tiến thông thường của sẹo lồi là tăng dần dần đến kích thước ở trạng thái ổn định. Sẹo lồi ít có khả năng thoái triển hơn so với sẹo phì đại, nhưng trong cả hai trường hợp, thời gian thoái triển (nếu nó xảy ra) được tính bằng

năm. Biến chứng chính là biến dạng thẩm mỹ, có thể nổi bật.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Tăng hoạt động nguyên bào sợi, khởi phát bởi tổn thương mô, dẫn đến tăng tổng hợp collagen rõ rệt. Chất nền lớp bì (chủ yếu là thành phần chondroitin 4-sulfate) cũng tăng lên; các nhà nghiên cứu đã gợi ý rằng sự thay đổi này có thể ức chế sự thoái hóa collagen. Quá trình sản xuất collagen cũng có thể bị ảnh hưởng bởi sự mất cân bằng hoặc thay đổi khả năng đáp ứng của nguyên bào sợi đối với các cytokine của mô. Ví dụ, quá trình tổng hợp collagen bởi nguyên bào sợi được kích thích bởi yếu tố tăng trưởng biến đổi β (TGF) và bị ức chế bởi interferon.

U MỖ (LIPOMA)

Những điểm chính

1. U mỡ dưới da lành tính
2. Tăng trưởng chậm hay ổn định
3. Sinh thiết các khối u phát triển nhanh và nếu chẩn đoán không chắc chắn

ĐỊNH NGHĨA

U mỡ đại diện cho khối u lành tính của mỡ dưới da (Hình 7.8A). Về mặt lâm sàng, nó là một nốt như cao su, hơi nổi lên trên bề mặt da nhưng dễ dàng sờ thấy ở sâu trong da. Nguồn gốc là không rõ.

TỶ LỆ MẮC

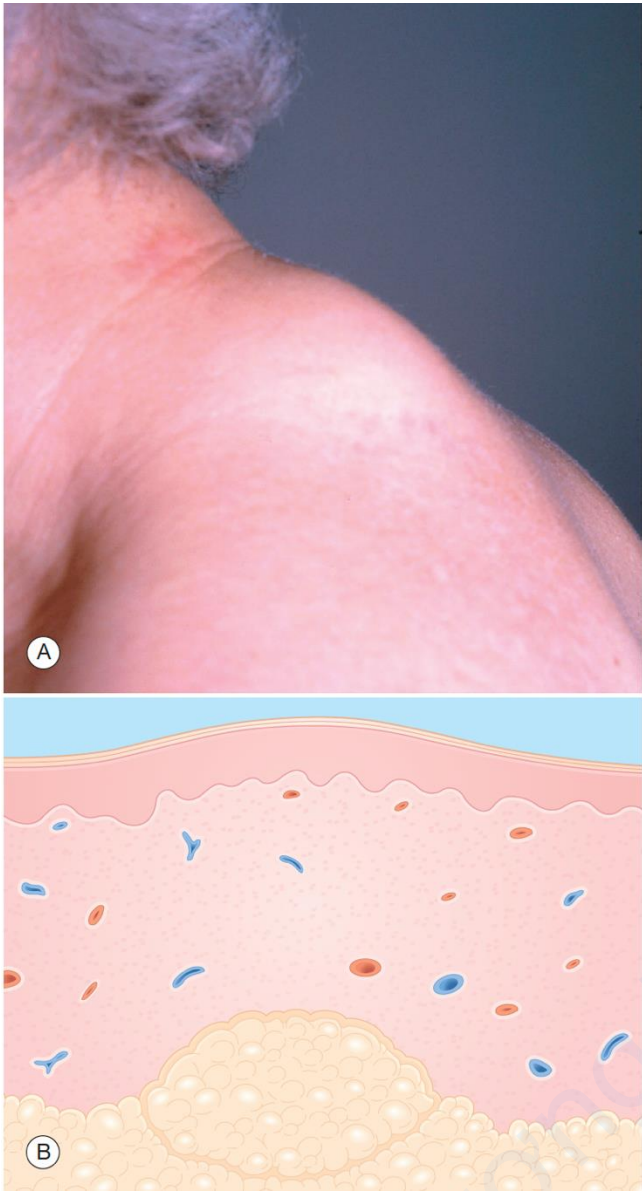
Hầu hết các u mỡ không được bác sĩ chú ý. Bệnh nhân đi khám là do lo ngại rằng tổn thương có thể là ác tính. Chúng phổ biến nhất ở tuổi trung niên.

TIỀN SỬ

U mỡ thường không có triệu chứng, có thể phát triển chậm, nhưng hầu hết bệnh nhân không nhận thấy bất kỳ sự thay đổi nào về kích thước.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

Một u mỡ điển hình có màu da và hơi nhô lên so với lớp da bên ngoài bình thường, có cảm giác như cao su nhưng không cứng, và thường có thể di chuyển tự do. U mỡ có kích thước từ 1 đến 10 cm, hiếm khi lớn hơn. Chúng có thể xuất hiện ở bất cứ đâu nhưng thường thấy nhất ở thân mình, cổ và các chi trên.



HÌNH 7.8 U mỡ. A. Nốt như cao su, màu da, di động, sâu. B. Lớp bì –trên khối u được bao bọc của các tế bào mỡ biểu hiện bình thường.

U mỡ là một nốt dưới da, ổn định hoặc phát triển chậm, di động, giống như cao su.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

U mỡ thường sâu hơn, di động tự do hơn và giống cao su hơn so với nang biểu bì.

U mạch mỡ (*angiolipoma*) là khối u không phổ biến, thường gây đau và đôi khi xâm lấn tại chỗ. Về mặt mô học, chúng có một thành phần mạch máu nổi bật.

Các khối u ác tính di căn của da có thể ở sâu, nhưng thường chắc (nếu không nói là cứng) và cũng liên quan đến lớp bì, vì vậy da không thể di chuyển tự do trên chúng. U mỡ cũng có thể bị nhầm với sarcoma mô mềm, loại u này cứng hơn.

Dịch: Bs. Trương Tấn Minh Vũ

Chẩn đoán phân biệt u mỡ

- Nang biểu bì
- Angiolipoma
- Khối u ác tính

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Chẩn đoán thường có thể được thực hiện trên lâm sàng. Khi có bất kỳ nghi ngờ nào, đặc biệt nếu một khối u ác tính thậm chí còn bị nghi ngờ từ xa, thì nên tiến hành sinh thiết. Cần đảm bảo mở rộng sinh thiết đủ sâu để lấy mẫu khối u. Ưu tiên cắt bỏ hình elip sâu. Về mặt mô học, u mỡ là một tập hợp các tế bào mỡ bình thường được bọc lại (**Hình 7.8B**).

ĐIỀU TRỊ

Điều trị thường không cần thiết.

Điều trị u mỡ

- Không
- Cắt bỏ

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

U mỡ được phát hiện tình cờ, thường được bệnh nhân báo cáo là đã xuất hiện mà không thay đổi kích thước trong một vài năm. Đối với những tổn thương được phát hiện gần đây hoặc những tổn thương dường như đang phát triển, nên xem xét sinh thiết để xác định chẩn đoán. Những tổn thương này không có biến chứng.

U XƠ THẦN KINH (NEUROFIBROMA)

Những điểm chính

1. Sẩn hoặc nốt mềm, dấu hiệu “button hole”
2. Nghĩ đến u xơ thần kinh loại 1 nếu có nhiều hơn một u xơ thần kinh

ĐỊNH NGHĨA

U xơ thần kinh (*neurofibroma*) đại diện cho sự tăng sinh khu trú của mô thần kinh trong lớp bì (**Hình 7.9A**). Trên lâm sàng, u xơ thần kinh có thể xuất hiện theo hai cách: (1) thường gặp nhất là các sẩn và nốt mềm, nhô lên; và (2) ít gặp hơn, dưới dạng các nốt sâu, chắc, dưới da. Có nhiều u xơ thần kinh là một biểu hiện ở da của bệnh u xơ thần kinh loại 1 (*neurofibromatosis 1, von Recklinghausen's disease*), một rối loạn da thần kinh di truyền trội với các bất thường nổi bật ở da, xương và hệ thần

kinh. U xơ thần kinh loại 2 (*neurofibromatosis 2*) được đặc trưng chủ yếu bởi các u thần kinh thính giác hai bên và thường không có các dấu hiệu da của bệnh u xơ thần kinh loại 1.

TỶ LỆ MẮC

U xơ thần kinh đơn độc không thường xuyên và không quan trọng. Bệnh u xơ thần kinh loại 1 là một trong những rối loạn di truyền phổ biến hơn, với tỷ lệ mắc khi sinh ước tính là 1 trên 3000.

Một u xơ thần kinh đơn độc là không quan trọng; nhiều u xơ là dấu hiệu của bệnh u xơ thần kinh.

TIỀN SỬ

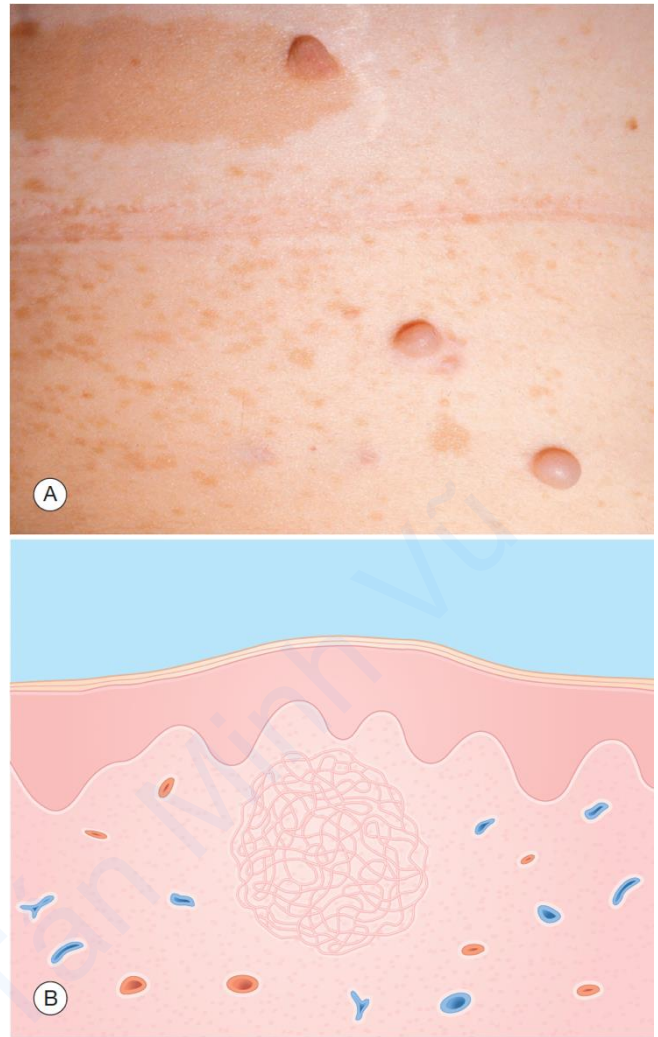
Trong bệnh u xơ thần kinh loại 1, sự khởi phát của các khối u da thường xảy ra vào cuối thời thơ ấu, với sự phát triển nhanh hơn xảy ra ở tuổi thiếu niên và mang thai. Tính di truyền được xác định bởi cơ chế trội nhiễm sắc thể thường, nhưng biểu hiện có thể thay đổi. Tiền sử gia đình là quan trọng và nên được theo dõi bằng cách kiểm tra da của cả cha và mẹ. Tuy nhiên, đột biến tự phát là phổ biến và chiếm khoảng 50% bệnh nhân u xơ thần kinh loại 1. Bệnh nhân u xơ thần kinh có thể có các dấu hiệu và triệu chứng liên quan đến sự tham gia của các cơ quan khác, thường là hệ thống xương và thần kinh trung ương.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

Một u xơ thần kinh điển hình biểu hiện dưới dạng một sẩn hoặc nốt mềm, có màu da, nhô lên, đặc trưng là khi bị ép, có thể bị gập vào trong có cảm giác giống như một khiếm khuyết trên da, được gọi là dấu hiệu khuy áo (*button hole*). Những tổn thương mềm này đôi khi đạt được kích thước nốt. Ít gặp hơn, u xơ thần kinh xuất hiện dưới dạng nốt sâu, chắc, ở bì hoặc hạ bì, đôi khi trở nên cực kỳ lớn (u xơ thần kinh dạng đám rối) và đôi khi mềm (Hình 7.10).

Dấu hiệu “khuy áo”, một sẩn/nốt mềm có thể gập vào trong thành một khiếm khuyết rõ trên da là đặc điểm của u xơ thần kinh.

Số u xơ thần kinh trong bệnh u xơ thần kinh loại 1 là nhiều, đôi khi lên đến hàng nghìn ở một bệnh nhân nhất định. Trong trường hợp nặng, đặc biệt là khi kết hợp với các bất thường về xương, tình trạng này có thể gây biến dạng đáng kể.



HÌNH 7.9 U xơ thần kinh. A. Nhiều sẩn mềm gập vào da khi ấn (dấu khuy áo). Lưu ý dát café-au-lait liên quan. B. Lớp bì – tập hợp có giới hạn của các sợi thần kinh lỏng lẻo.



HÌNH 7.10 Bệnh u xơ thần kinh loại 1. Nhiều sẩn mềm (u xơ thần kinh) và một mảng mềm lớn (u xơ thần kinh dạng đám rối – mũi tên).

Các dát Café-au-lait, là các dát màu nâu nhạt, xuất hiện sớm trong đời, 99% ở 1 tuổi. Có sáu hoặc nhiều hơn các dát café-au-lait, với kích thước từ 5 mm trở lên ở những người trước tuổi dậy thì và 15

mm trở lên ở những người sau tuổi dậy là chẩn đoán. Dát sắc tố giống tàn nhang ở nách và bẹn là một dấu hiệu đặc trưng khác. Khám nhãn khoa là cực kỳ hữu ích vì hamartomas mống mắt (nốt Lisch) được tìm thấy ở 70% số người bị ảnh hưởng ở độ tuổi 10.

Khám nhãn khoa để tìm các nốt Lisch rất hữu ích trong chẩn đoán bệnh u xơ thần kinh loại 1.

Tiêu chí chẩn đoán u xơ thần kinh loại 1

Có hai hoặc nhiều hơn những tiêu chí sau đây:

1. Sáu hoặc nhiều dát Café-au-lait, ≥ 5 mm ở người trước tuổi dậy thì và ≥ 15 mm ở người sau tuổi dậy thì
2. Hai hoặc nhiều u xơ thần kinh bất kỳ loại nào hoặc một u xơ thần kinh dạng đám rối
3. Sắc tố giống tàn nhang ở nách hoặc bẹn
4. U thần kinh thị giác
5. Hai hoặc nhiều nốt Lisch (hamartomas mống mắt)
6. Các tổn thương xương đặc biệt như loạn sản cánh xương bả hoặc loãng/loạn sản vỏ xương dài
7. Người thân cấp 1 mắc bệnh u xơ thần kinh 1

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

U mềm treo cũng mềm, nhưng nông hơn; chúng hẹp hơn ở phần gốc (có cuống) và không có dấu hiệu khuỷu áo.

Một nevus bì có thể xuất hiện dưới dạng một sản trên da, mềm, có màu da, về mặt lâm sàng tương tự như một u xơ thần kinh nhỏ. Đôi khi, chỉ có sinh thiết mới có thể phân biệt hai loại này một cách chắc chắn. Sinh thiết được thực hiện thường xuyên hơn đối với các u xơ thần kinh đơn độc hơn là đối với nhiều u xơ thần kinh, khi đó chẩn đoán rõ ràng hơn về mặt lâm sàng.

Chẩn đoán phân biệt u xơ thần kinh

- U mềm treo
- Nevus bì

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Việc chẩn đoán u xơ thần kinh thường có thể được thực hiện trên lâm sàng. Chụp cộng hưởng từ rất hữu ích trong việc phát hiện hamartomas não ở trẻ em bị bệnh u xơ thần kinh loại 1 và phát hiện u xơ thần kinh thính giác ở bệnh nhân bệnh u xơ thần kinh loại 2. Đối với u xơ thần kinh đơn độc hoặc khi cần xác nhận mô học đối với u xơ thần kinh,

mẫu sinh thiết cung cấp chẩn đoán. Hình ảnh mô học cho thấy một tập hợp các sợi mảnh, lượn sóng được bao bọc một cách lỏng lẻo trong lớp bì (xem Hình 7.9B). Mẫu nhuộm đặc biệt cho các sợi thần kinh dương tính.

ĐIỀU TRỊ

Các tổn thương riêng lẻ có thể được cắt bỏ bằng phẫu thuật, nhưng nếu cắt bỏ không hoàn toàn, tái phát là phổ biến. Không có biện pháp y tế nào có sẵn để điều trị, ngăn ngừa hoặc làm chậm sự tiến triển của các dấu hiệu ngoài da hoặc bệnh hệ thống trong bệnh u xơ thần kinh 1. Bệnh nhân được chẩn đoán mắc bệnh u xơ thần kinh 1 nên được tư vấn di truyền.

Điều trị u xơ thần kinh

- Không
- Cắt bỏ

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

U xơ thần kinh đơn độc ít gây hậu quả. Chúng thường không có triệu chứng, không có biến chứng và ổn định. Trong bệnh u xơ thần kinh loại 1, tình trạng da thường tiến triển. Các tổn thương tiếp tục hình thành và phát triển, đôi khi dẫn đến biến dạng thẩm mỹ rõ rệt. Với biểu hiện thay đổi của bệnh, một số bệnh nhân chỉ bị ảnh hưởng nhẹ. Tổn thương dạng nốt sâu (u xơ thần kinh dạng đám rối) hiếm khi có thể thoái hóa thành u xơ thần kinh ác tính (*malignant neurofibrosarcoma*). Các dấu hiệu lâm sàng cho thấy điều này đang xảy ra bao gồm sự mở rộng tổn thương và sự phát triển của cảm giác đau. Ở hầu hết bệnh nhân, các tổn thương da vẫn lành tính về mặt mô học, mặc dù chúng có thể trở thành nguyên nhân gây biến dạng thẩm mỹ và bị xã hội kỳ thị. Các biến chứng toàn thân của u xơ thần kinh có thể xảy ra rất nhiều và bao gồm: liên quan đến hệ thần kinh trung ương với các khối u, chậm phát triển tâm thần và cơ giết; bất thường về xương, bao gồm gù vẹo cột sống, giả khớp và u khổng lồ tại chỗ; và rối loạn nội tiết như dậy thì sớm và pheochromocytoma. Bệnh nhân bị u xơ thần kinh và tăng huyết áp nên được sàng lọc pheochromocytoma.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Bệnh u xơ thần kinh loại 1 gây ra bởi một gen bất thường, NF-1, trên nhiễm sắc thể 17, được di truyền trội nhiễm sắc thể thường ở một nửa số người bị ảnh hưởng. Nửa còn lại do đột biến tự phát. Gen mã hóa cho một loại protein có tên là

neurofibromin, dường như có hoạt tính ức chế khối u. Theo đó, những bất thường di truyền của gen này có thể dẫn đến sự phát triển khối u (ví dụ: u xơ thần kinh và có thể là các khối u khác được tìm thấy ở bệnh nhân u xơ thần kinh 1). Xét nghiệm di truyền tìm đột biến NF-1 rất phức tạp và xét nghiệm âm tính không loại trừ chẩn đoán.

U VÀNG (XANTHOMA)

Những điểm chính

1. Tập hợp các mô bào chứa nhiều lipid
2. Dấu hiệu da của tăng mỡ máu

ĐỊNH NGHĨA

Một u vàng (*xanthoma*) đại diện cho một tập hợp tập trung các mô bào chứa lipid trong lớp bì hoặc gân. Trên lâm sàng, xanthoma nằm trong lớp bì xuất hiện dưới dạng sẩn, mảng và nốt màu vàng (*xanthous*, tiếng Hy Lạp có nghĩa là màu vàng). Xanthoma ở gân là những nốt cứng sâu, có màu da, nằm trong các gân ngoại vi. Xanthoma thường là biểu hiện của tình trạng tăng lipid máu.

Xanthoma là những khối u màu vàng trên da.

TỶ LỆ MẮC

Xanthoma phẳng trên mí mắt (*ban vàng mí mắt*, *xanthelasma*) là loại xanthoma thường gặp nhất, nhưng vẫn không phổ biến lắm. Các xanthoma khác còn ít phổ biến hơn, vừa là một phần nân chính tại phòng khám da liễu vừa là một phát hiện ngẫu nhiên trong dân số chung. Tăng triglycerid máu gia đình và tăng cholesterol máu gia đình đều được di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường, mỗi loại có tần suất 1 trên 500 trong dân số nói chung. Những bệnh nhân đồng hợp tử với căn bệnh này rõ ràng là ít hơn nhiều về số lượng, nhưng bị ảnh hưởng nghiêm trọng hơn và có nhiều khả năng mắc bệnh xanthoma hơn.

TIỀN SỬ

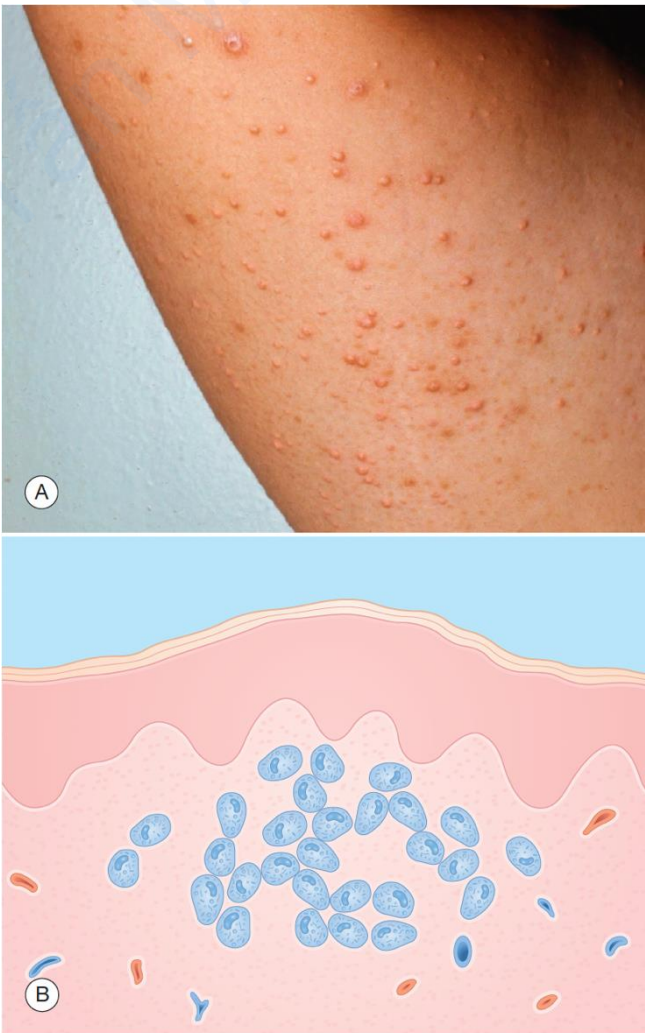
Ở những bệnh nhân mắc một trong những chứng tăng lipid máu di truyền, có thể gọi ra tiền sử gia đình. Ngoài ra, bệnh nhân có thể có các dấu hiệu và triệu chứng toàn thân đi kèm với u vàng da, bao gồm tiền sử bệnh động mạch vành và tiểu đường. Bệnh nhân có phát ban xanthoma (*eruptive xanthoma*) có mức triglyceride tăng rõ rệt thường

là do bất thường chuyển hóa có tính chất gia đình kết hợp với yếu tố thứ cấp như rượu, béo phì, không dung nạp glucose, tăng insulin máu và thuốc, bao gồm estrogen, corticosteroid và isotretinoin. Phát ban xanthoma xuất hiện tương đối nhanh trong vài tuần và tương ứng biến mất nhanh chóng sau khi giảm nồng độ triglyceride trong huyết tương.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

Một số loại xanthoma đã được đặc trưng. Nhìn chung, ngoại trừ loại gân, màu vàng của tổn thương cho thấy bản chất lipid của nó. Các loại phổ biến nhất được mô tả dưới đây.

Loại u vàng	Tăng nồng độ lipid huyết tương
Xanthelasma	Thường không có
Phát ban	Triglycerid
Gân	Cholesterol
Dạng củ	Cả hai hoặc một trong ở trên



HÌNH 7.11 Phát ban xanthoma. A. Nhiều sẩn màu vàng hồng. B. Lớp bì – mô bào chứa lipid thâm nhiễm dày đặc.

Ban vàng (*Xanthelasma*) là những mảng màu vàng trên mí mắt. Đây là loại duy nhất không phải lúc nào cũng đi kèm với sự gia tăng nồng độ cholesterol hoặc triglyceride trong huyết tương.

Phát ban xanthoma (*eruptive xanthoma*) (Hình 7.11) là các sẩn và mảng màu vàng-đỏ xảy ra ở những bệnh nhân có nồng độ triglycerid tăng cao rõ rệt. Chúng xảy ra thường xuyên nhất trên bề mặt cơ duỗi nhưng có thể xuất hiện ở bất cứ đâu.

Xanthoma ở gân (*tendon xanthomas*) (Hình 7.12) là những nốt cứng như đá xuất hiện trên gân, thường gặp nhất là gân Achilles và gân duỗi của các ngón tay. Do độ sâu của chúng, màu vàng không thể được thấy trên lâm sàng. Xanthoma gân thường liên quan đến chứng tăng cholesterol máu nặng.



HÌNH 7.12 Xanthoma ở gân – nốt cứng, màu da hơi hồng, trên gân Achilles.

Xanthoma dạng củ (*tuberous xanthomas*) là những sẩn và nốt “giống như củ khoai tây”, có màu hơi vàng và thường thấy nhất ở khuỷu tay và mông. Xanthoma dạng củ có liên quan đến tăng nồng độ triglyceride hoặc cholesterol trong huyết thanh.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Các tuyến bã nhờn, lắng đọng lipid và u hạt là những nguyên nhân chính gây ra màu vàng ở các sẩn trên da. Các tổn thương của tăng sản tuyến bã nhờn thường xảy ra trên mặt dưới dạng các sẩn nhỏ trên bề mặt, thường có một vết lõm ở trung tâm.

Các sẩn và mảng màu hơi vàng/cam của u hạt vàng vị thành niên (*juvenile xanthogranuloma*) cũng chứa lipid, chất tạo nên màu sắc của chúng (Hình 7.13). Như tên cho thấy, những tổn thương này xảy

ra trong thời thơ ấu và thường tự phát. Sự ảnh hưởng ngoài da là rất hiếm. Tuy nhiên, nhiều xanthogranuloma ở trẻ dưới 2 tuổi có nhiều khả năng liên quan đến mắt và nên được chuyển đến bác sĩ nhãn khoa để loại trừ hyphema (xuất huyết) và bệnh tăng nhãn áp. Về mặt mô học, chúng có hình dạng đặc biệt. Chúng không liên quan đến việc tăng nồng độ lipid huyết tương.

Cả nốt thấp khớp (*rheumatoid nodules*) và xanthoma ở gân đều nằm dưới da, nhưng chỉ có xanthoma ở gân được dính vào cấu trúc gân.

Chẩn đoán phân biệt xanthoma

- Tăng sản tuyến bã nhờn
- Xanthogranuloma vị thành niên
- Nốt thấp khớp



HÌNH 7.13 U hạt vàng vị thành niên – sẩn màu vàng.

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Chẩn đoán thường được thực hiện lâm sàng. Tất cả các bệnh nhân xanthoma nên được kiểm tra thông tin lipid lúc đối. Ở những bệnh nhân xanthelasma, kết quả là bình thường trong khoảng 50%. Đối với các loại xanthoma khác, có thể xảy ra bất thường về lipid. Sinh thiết cho thấy có sự thâm nhiễm của nhiều mô bào chứa nhiều lipid (xem Hình 7.11B).

ĐIỀU TRỊ

Điều trị nhằm mục đích giảm mức lipid bất thường bằng chế độ ăn uống và thuốc đối với bệnh nhân có mức lipid tăng rõ rệt. Các tổn thương xanthelasma có thể được phẫu thuật cắt bỏ vì lý do thẩm mỹ.

Điều trị xanthoma

Ban đầu

- Ăn kiêng
- Thuốc – statin, resin liên kết axit mật, fibrate, axit nicotinic

Thay thế

- Phẫu thuật

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

Phát ban xanthoma tự khỏi sau khi hạ thấp nồng độ triglycerid trong huyết tương. Các loại xanthoma khác dai dẳng hơn, nhưng có thể thoái lui từ từ nếu mức lipid giảm xuống. Các tổn thương da thường không có biến chứng, nhưng sự bất thường về lipid có thể liên quan đến các biến chứng toàn thân quan trọng như nhồi máu cơ tim sớm ở những bệnh nhân có nồng độ cholesterol tăng và viêm tụy ở những bệnh nhân có nồng độ triglycerid huyết thanh tăng rõ rệt.

Phát ban xanthomas thường tự khỏi khi mức triglyceride giảm xuống; các xanthoma khác dai dẳng hơn.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Xanthoma đại diện cho sự tích tụ của các mô bào chứa đầy lipid. Lipid được cho là được chiết xuất từ huyết tương, mặc dù một số bằng chứng cho thấy rằng quá trình tổng hợp lipid nội bào cũng có trong một số trường hợp.

Bệnh nhân tăng triglycerid máu có tính gia đình tăng sản xuất lipoprotein mật độ rất thấp (*very low-density lipoproteins, VLDL*) nội sinh ở gan, là những phân tử có lượng triglycerid cao. Ở những bệnh nhân này, sản xuất VLDL tăng thêm khi uống nhiều carbohydrate hoặc rượu, béo phì hoặc tiểu đường, do đó có thể đạt được mức triglyceride hơn 2000 mg/mL. Triglyceride lắng đọng là phân cực và do đó dễ bị hydrolase lysosomal nội bào hơn; do đó, phát ban xanthoma nhanh chóng tự khỏi khi mức triglyceride giảm xuống.

Bệnh nhân bị tăng cholesterol máu gia đình có nồng độ lipoprotein mật độ thấp (*low-density lipoproteins, LDL*) tuần hoàn cao, là những phân tử có hàm lượng cholesterol cao. Ở những bệnh nhân này, gen bị ảnh hưởng là gen kiểm soát quá trình tổng hợp các thụ thể LDL bề mặt tế bào. Do đó, LDL không thể được loại bỏ hoàn toàn khỏi huyết tương bằng cách hấp thụ tế bào. Ngoài ra, các tế bào cảm nhận được sự thiếu hụt LDL nội bào và do đó được kích thích để tạo ra nhiều LDL

hơn, một quá trình dẫn đến thậm chí cao hơn nồng độ huyết tương. Những người dị hợp tử mắc bệnh này có nồng độ LDL trong huyết tương cao gấp đôi đến ba lần so với mức bình thường, đồng thời phát triển xanthoma ở gân và bệnh tim mạch do xơ vữa động mạch sớm ở tuổi trung niên. Bệnh nhân đồng hợp tử có mức LDL huyết tương cao gấp 6 đến 8 lần mức bình thường, với mức cholesterol lớn hơn 800 mg/dL và phát triển bệnh động mạch vành có triệu chứng trước 20 tuổi. Các este cholesterol không phân cực có khả năng chống thoái triển cao hơn và do đó tồn tại ở cả da (xanthomas ở gân) và mạch máu (xơ vữa động mạch).

U BÌ ÁC TÍNH (MALIGNANT DERMAL TUMOR)

Những điểm chính

1. Loại trừ ung thư đối với các nốt cứng ở bì
2. Mặc dù không phổ biến nhưng di căn da có thể là dấu hiệu đầu tiên của ung thư nội tạng

ĐỊNH NGHĨA

Những khối u này là kết quả của sự lắng đọng hoặc tăng sinh của các tế bào ác tính trong lớp bì. Chúng thường biểu hiện lâm sàng dưới dạng nốt cứng ở da (Hình 7.14A).

TỶ LỆ MẮC

Các khối u bì ác tính có thể là nguyên phát hoặc di căn. Kaposi's sarcoma, là một ví dụ về u ác tính nguyên phát (mặc dù đa ổ) có nguồn gốc từ các tế bào nội mô trong da. Các khối u từ các yếu tố nội sinh khác như collagen (*dermatofibrosarcoma protuberans*), mô thần kinh (*neurofibrosarcoma*), mô mạch máu (*angiosarcoma*), cấu trúc phụ (ung thư biểu mô tuyến mồ hôi và tuyến bã nhờn) và mỡ dưới da (*liposarcoma*) đều cực kỳ hiếm gặp và không được thảo luận ngoại trừ lời khuyên rằng, đối với các nốt chưa được chẩn đoán trên da, sinh thiết da là cần thiết.

Các khối u ác tính từ các yếu tố nội sinh lớp bì rất hiếm. Khối u di căn là phổ biến hơn.

Nguyên nhân phổ biến hơn của khối u bì ác tính là bệnh di căn. Các tác giả đã thực hiện một cuộc khảo sát trên 4020 bệnh nhân ung thư biểu mô di căn và phát hiện ra rằng 420 (10%) có di căn ra da. Tỷ lệ các nốt di căn ở da phụ thuộc vào loại bệnh ác tính. Ví dụ, ảnh hưởng da tương đối phổ biến

trong bệnh bạch cầu myelomonocytic cấp (xảy ra trong 10% đến 20% trường hợp), nhưng không phổ biến trong bệnh bạch cầu lymphocytic cấp. Hơn nữa, các nốt ở da thường gặp ở ung thư biểu mô tuyến vú di căn, nhưng cực kỳ hiếm gặp ở ung thư biểu mô tuyến tiền liệt. **Bảng 7.2** liệt kê các loại khối u có nhiều khả năng di căn tới da nhất.

Di căn da đôi khi đóng vai trò là *dấu hiệu đầu tiên* của bệnh ác tính bên trong. Trong một cuộc khảo sát hồi cứu trên 7316 bệnh nhân ung thư, 59 (0,8%) có biểu hiện di căn trực tiếp (22 bệnh nhân), tại chỗ (20) hoặc di căn xa (17) là biểu hiện đầu tiên của bệnh ung thư. Hầu hết đều bị ung thư vú.

BẢNG 7.2 Tần suất di căn da từ u ác tính bên trong	
	Tần suất (%)
Bệnh ác tính	
Bệnh bạch cầu	
Myelomonocytic cấp tính	10–20
Lympho mãn tính	5–10
Lympho cấp tính	Hiếm gặp
U lympho (không bao gồm mycosis fungoides)	
Non- Hodgkin's	3–20
Hodgkin's	0,5
Đa u tủy	4
Ung thư biểu mô di căn	10
Loại ung thư biểu mô di căn da	
Nữ giới	
Vú	73
Melanoma	11
Buồng trứng	3
Khoang miệng	2
Phổi	2
Nam giới	
Melanoma	34
Phổi	12
Ruột già	12
Khoang miệng	10

TIỀN SỬ

Ở những bệnh nhân có tiền sử bệnh ác tính bên trong, nên đặc biệt nghi ngờ về nguồn gốc ác tính có thể có của bất kỳ nốt da mới nào. Các nốt thường không có triệu chứng, nhưng bệnh nhân có thể có các dấu hiệu và triệu chứng ác tính khác, bao gồm giảm cân, nổi hạch hoặc các triệu chứng liên quan đến vị trí của khối u nguyên phát.



HÌNH 7.14 U lympho di căn. A. Nốt cứng, màu đỏ đến tím. B. Lóp bì – tập hợp dày đặc các tế bào ác tính.

DẤU HIỆU LÂM SÀNG

Các khối u ác tính ở lớp bì có đặc điểm cứng hoặc ít nhất là rất chắc. Chúng có nhiều màu khác nhau từ màu da đến hồng, đỏ và tím. Các nốt da của u lympho (*lymphoma*) và u tủy (*myeloma*) thường có màu mận chín. Nốt lớn đôi khi loét. Bệnh hạch bạch huyết hoặc gan lách to cũng có thể xuất hiện ở những bệnh nhân mắc bệnh di căn.

Các khối u ác tính là các nốt cứng ở da.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Một khối u ác tính trên da có thể bị nhầm lẫn với các tăng sinh lành tính nào ở lớp bì. Như được nhấn mạnh nhiều lần, nếu có bất kỳ nghi ngờ nào, cần phải làm sinh thiết.

Chẩn đoán phân biệt u bì ác tính

- Bất kỳ tăng sinh nào của lớp bì

XÉT NGHIỆM VÀ SINH THIẾT

Sinh thiết giúp chẩn đoán, cho thấy sự thâm nhiễm của các tế bào ác tính, thường ở dạng nốt (**Hình 7.14B**). Đôi khi, các đặc điểm mô học là đặc điểm khối u, có nghĩa là, nguồn gốc chính có khả năng được gợi ý bởi sự biểu hiện mô học của tổn thương da. Các vết nhuộm mô hóa học đặc biệt đối với các thành phần tế bào (ví dụ: keratin) hoặc chất đánh dấu khối u (ví dụ: kháng nguyên carcinoembryonic) có thể hữu ích.

ĐIỀU TRỊ

Đối với một diễn tiến ác tính nguyên phát trên da, liệu pháp ưu tiên là phẫu thuật cắt bỏ. Điều trị bệnh di căn là điều trị khối u nguyên phát. Hiệu quả của liệu pháp toàn thân thường có thể được đánh giá bằng cách đo tổn thương da di căn, một dấu hiệu dễ đánh giá. Di căn da phức tạp đôi khi cũng được điều trị bằng xạ trị giảm nhẹ hoặc phẫu thuật.

Điều trị u bì ác tính

- Cắt bỏ khối u nguyên phát
- Hóa trị, liệu pháp miễn dịch... đối với di căn
- Phẫu thuật hoặc xạ trị giảm nhẹ cho di căn

DIỄN TIẾN VÀ BIẾN CHỨNG

Đối với bệnh di căn, diễn tiến tương tự như quá trình nguyên phát. Đối với nhiều bệnh, sự phát triển của di căn da cho thấy tiên lượng đặc biệt xấu. Bệnh bạch cầu myelomonocytic cấp là một ví dụ.

Các nốt da của bệnh di căn có thể loét và bị nhiễm trùng thứ phát. Tình trạng này có thể dẫn đến nhiễm trùng huyết và tử vong. Tuy nhiên, các biến chứng chính thường không phải do da mà do bệnh toàn thân.

CƠ CHẾ BỆNH SINH

Mở rộng sang da từ một bệnh ác tính bên trong thường xảy ra theo đường máu. Một số khối u cũng có thể đến da thông qua con đường bạch huyết. Sau khi nằm trong da, các tế bào ác tính sinh sôi nảy nở theo kiểu ba chiều, biểu hiện lâm sàng dưới dạng nốt. Tại sao một số khối u có xu hướng xuất hiện trên da nhiều hơn những khối u khác vẫn chưa được biết.

CÁC TĂNG SINH Ở LỚP BÌ VÀ HẠ BÌ KHÔNG PHỔ BIẾN (UNCOMMON DERMAL AND SUBCUTANEOUS GROWTH)

U CUỘN MẠCH (GLOMUS TUMOR)

U cuộn mạch (*glomangioma*) là sự tăng sinh lành tính của cơ trơn mạch máu tạo ra một hoặc nhiều nốt có màu da đến xanh sẫm. U cuộn mạch đơn độc thường rất mềm, xuất hiện trên cánh tay, ngón tay (dưới móng) và những nơi khác. Đa u cuộn mạch (**Hình 7.15**) thường không mềm và có thể di truyền như một đặc điểm trội trên nhiễm sắc thể thường.



HÌNH 7.15 U cuộn mạch – các nốt nhỏ màu xanh sẫm, không mềm.

U TẾ BÀO HẠT (GRANULAR CELL TUMOR)

U tế bào hạt thường xuất hiện ở tuổi trung niên và lành tính trong phần lớn các trường hợp. Nó được thấy ở da và lưỡi, thường là nốt đơn độc, không có triệu chứng (**Hình 7.16**). Sinh thiết cho thấy các tế bào đa diện lớn với tế bào chất dạng hạt đặc trưng.



HÌNH 7.16 U tế bào hạt – nốt chắc, màu vàng đỏ.

BỆNH U SỢI CƠ NGÓN TRẺ EM (INFANTILE DIGITAL FIBROMATOSIS)

Đây là một u lành tính hiếm gặp của nguyên bào sợi cơ (*myofibroblast*) xảy ra khi mới sinh hoặc thường là khi được 1 tuổi. Sinh thiết cho thấy các tế bào hình thoi với các thể vùi bạch cầu ái toan đặc trưng. Những nốt không có triệu chứng này ảnh hưởng đến ngón tay và ngón chân (Hình 7.17). Phẫu thuật cắt bỏ thường không thành công vì tỷ lệ tái phát cao.



HÌNH 7.17 Bệnh u xơ ngón ở trẻ sơ sinh – nốt cứng, đỏ, nhẵn.

U CƠ TRƠN (LEIOMYOMA)

U cơ trơn ở da là một khối u cơ trơn lành tính gây đau đặc trưng. Nó có thể đơn độc hoặc thành cụm (Hình 7.18). Một dạng đa u cơ trơn ở phụ nữ có tính gia đình di truyền trên nhiễm sắc thể thường có liên quan đến u cơ trơn tử cung và ung thư tế bào thận. Điều này là do đột biến dòng mầm trong gen mã hóa fumarate hydratase.



HÌNH 7.18 U cơ trơn – sần mềm, hồng, tập hợp lại.

Dịch: Bs. Trương Tấn Minh Vũ

U MẠCH BẠCH HUYẾT BAO QUANH (LYMPHANGIOMA CIRCUMSCRIPTUM)

Khối u lympho lành tính hiếm gặp này thường phát sinh ở trẻ sơ sinh hoặc trẻ nhỏ. Nó được đặc trưng bởi các sẩn giống mụn nước, nhóm lại không đều giống như trứng ếch (Hình 7.19). Chấn thương có thể dẫn đến chảy bạch huyết trong suốt, không màu. Chúng cũng có thể có màu tím nếu chứa đầy máu. Những u mạch bạch huyết bề mặt này thường được kết nối với các bể bạch huyết sâu hơn, khiến cho việc điều trị trở nên khó khăn hơn.



HÌNH 7.19 U mạch bạch huyết bao quanh – các sẩn màu đỏ, trong mờ và xếp thành cụm không đều.

NANG MYXOID (MYXOID CYST)

Nang myxoid (màng nhầy) biểu hiện dưới dạng một nốt đơn độc, trắng đục hoặc có màu da. Nó được tìm thấy trên khớp gian đốt ngón xa hoặc nếp gấp móng gần, nơi nó có thể gây ra một rãnh phiền móng đặc trưng (Hình 7.20). Đám tụ nang dẫn đến chảy dịch trong, nhớt, dính. Kết nối với không gian khớp bên dưới làm cho kết quả điều trị không hài lòng, trừ khi việc cắt bỏ cẩn thận được thực hiện.



HÌNH 7.20 Nang myxoid – nốt trắng đục của nếp gấp móng tay tạo ra một đường rãnh đặc trưng trên phiến móng tay.