

U XƠ THẦN KINH THỂ ĐÁM RỐI GIẢ DẠNG TÍNH MẠCH: BÁO CÁO HAI TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Phan Nhân Hiên^{1,✉}, Lê Ngọc Trung², Đỗ Đặng Khánh¹

¹Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

²Trường Đại học Y Hà Nội

U xơ thần kinh dạng đám rối (plexiform neurofibroma, PNF) là thể ít gặp nhất trong ba thể lâm sàng của u xơ thần kinh, thường liên quan đến bệnh lý u xơ thần kinh type 1 (neurofibromatosis type 1, NF1). PNF có đặc điểm tăng sinh lan tỏa theo dọc các bó sợi thần kinh, xâm lấn mô xung quanh và gây nhiều khó khăn trong chẩn đoán phân biệt với dị dạng mạch máu hay các u phần mềm khác. Chúng tôi báo cáo hai ca lâm sàng hai bệnh nhân nam: một bệnh nhân 27 tuổi với khối u vùng vai và một bệnh nhân 16 tuổi với khối u vùng má – thái dương, cả hai đều được chẩn đoán nhầm là dị dạng tĩnh mạch trong nhiều năm trước khi được xác định đúng là PNF. Hình ảnh siêu âm và cộng hưởng từ cho thấy các đặc điểm đặc trưng của PNF như cấu trúc dạng ống giãn ngoằn ngoèo, dấu hiệu “target sign” và sự lan tỏa dạng “túi giun”; kết quả giải phẫu bệnh sau phẫu thuật khẳng định chẩn đoán. Qua hai trường hợp này, chúng tôi nhấn mạnh vai trò của các phương pháp chẩn đoán hình ảnh trong phát hiện, định hướng xử trí và theo dõi PNF, đồng thời lưu ý đến nguy cơ ác tính hóa thành u bao thần kinh ngoại biên ác tính (Malignant peripheral nerve sheath tumor, MPNST).

Từ khoá: U xơ thần kinh dạng đám rối, u xơ thần kinh type 1, u bao thần kinh ngoại biên ác tính.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

U xơ thần kinh (neurofibroma) là các khối u lành tính phát sinh từ mô liên kết của bao thần kinh, đặc biệt là nội mạc thần kinh.¹ Về mặt mô bệnh học và lâm sàng, u xơ thần kinh được chia thành ba thể chính: thể khu trú – dạng phổ biến nhất, thường xuất hiện đơn độc, không liên quan đến bệnh cảnh bệnh u xơ thần kinh type 1 (NF1); thể lan tỏa – hay gặp ở trẻ em, thanh thiếu niên, thường ở da và mô dưới da vùng đầu cổ, biểu hiện dạng mảng dày lan tỏa; và thể đám rối (plexiform neurofibroma, PNF) – đặc trưng bởi sự tăng sinh bất thường của tất cả các thành phần tế bào có trong dây thần kinh ngoại vi, có thể phát triển dọc theo chiều dài dây thần kinh, liên quan đến nhiều bó sợi

và nhánh, đồng thời lan rộng vào các cấu trúc xung quanh, với tỷ lệ mắc khoảng 40 - 60% trong các bệnh nhân NF1.² PNF có thể phát sinh ở nhiều vùng khác nhau của cơ thể, bao gồm thân mình, các chi và vùng đầu cổ. Tổn thương có thể gây ra biến dạng thẩm mỹ, đau đớn cũng như suy giảm chức năng thần kinh. Tỷ lệ chuyển dạng ác tính vào khoảng 8 - 13%, cao hơn hẳn so với các thể khác.³

Trong chẩn đoán PNF thường dễ bị nhầm với dị dạng tĩnh mạch do có nhiều điểm tương đồng về lâm sàng và hình ảnh học. Cả hai đều thường xuất hiện từ nhỏ, tiến triển chậm, tạo thành khối mềm, không rõ ranh giới, đôi khi ẩn xep một phần. Trên siêu âm (SA) và cộng hưởng từ (MRI) chúng đều cho tín hiệu tăng trên T2 và hình thái ngoằn ngoèo, lan tỏa, khiến việc chẩn đoán phân biệt gặp khó khăn. Tuy nhiên, PNF gắn liền với bệnh lý NF1 và có nguy cơ hóa ác, trong khi dị dạng tĩnh mạch bản chất là tổn thương mạch máu lành tính, định hướng

Tác giả liên hệ: Phan Nhân Hiên

Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Email: drphanhienhu@gmail.com

Ngày nhận: 29/09/2025

Ngày được chấp nhận: 02/11/2025

điều trị hoàn toàn khác nhau. Chính vì vậy việc chẩn đoán phân biệt hai loại tổn thương này có ý nghĩa quan trọng để xác định chiến lược điều trị trước khi tiến hành can thiệp hay phẫu thuật.¹

Chúng tôi báo cáo hai ca bệnh PNF vùng vai và vùng má giả dị dạng tĩnh mạch đã được chẩn đoán, phẫu thuật và làm giải phẫu bệnh tại cơ sở của chúng tôi.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

1. Ca bệnh thứ nhất

Bệnh nhân nam 27 tuổi, phát hiện khối vùng vai trái cách thời điểm đi khám 7 năm. Tổn thương nổi gồ trên bề mặt da, không nóng đỏ, ấn không đau. Bệnh nhân đã từng đi khám tại nhiều bệnh viện với chẩn đoán khối vùng vai trái nghi dị dạng tĩnh mạch và được theo dõi không xử trí gì. Đợt này tổn thương tăng nhanh kích thước, tại thời điểm thăm khám thấy một khối tổn thương vùng vai trái màu đỏ hồng, mặt độ cứng chắc, có phần nổi gồ trên mặt da, ấn không đau, ngoài ra các cơ quan bộ phận và các vùng da khác không phát hiện bất thường (Hình 1A).

Hình ảnh SA cho thấy khối tổn thương nằm trong da và mô mỡ dưới da vùng vai trái chưa xâm lấn lớp cơ, trong có các cấu trúc giảm âm dạng hình ống giãn ngoằn ngoèo, các ổ giảm âm dạng tròn và hình bản đồ trên nền tăng âm, ấn không xẹp, không thấy sỏi tĩnh mạch. Trên siêu âm Doppler bắt được tín hiệu mạch dòng chảy chậm trong tổn thương. Tổn thương không thấy liên tục với các dây thần kinh ngoại biên (Hình 1B). Các xét nghiệm khác trong giới hạn bình thường.

Bệnh nhân được chẩn đoán theo dõi đám dị dạng tĩnh mạch vai trái trên SA và được chỉ định chụp MRI có tiêm thuốc đối quang từ. Trên hình ảnh MRI cho thấy khối tổn thương tăng tín hiệu trên T2W và T2 STIR nằm trong da và mô mỡ dưới da vùng vai trái, không xâm lấn

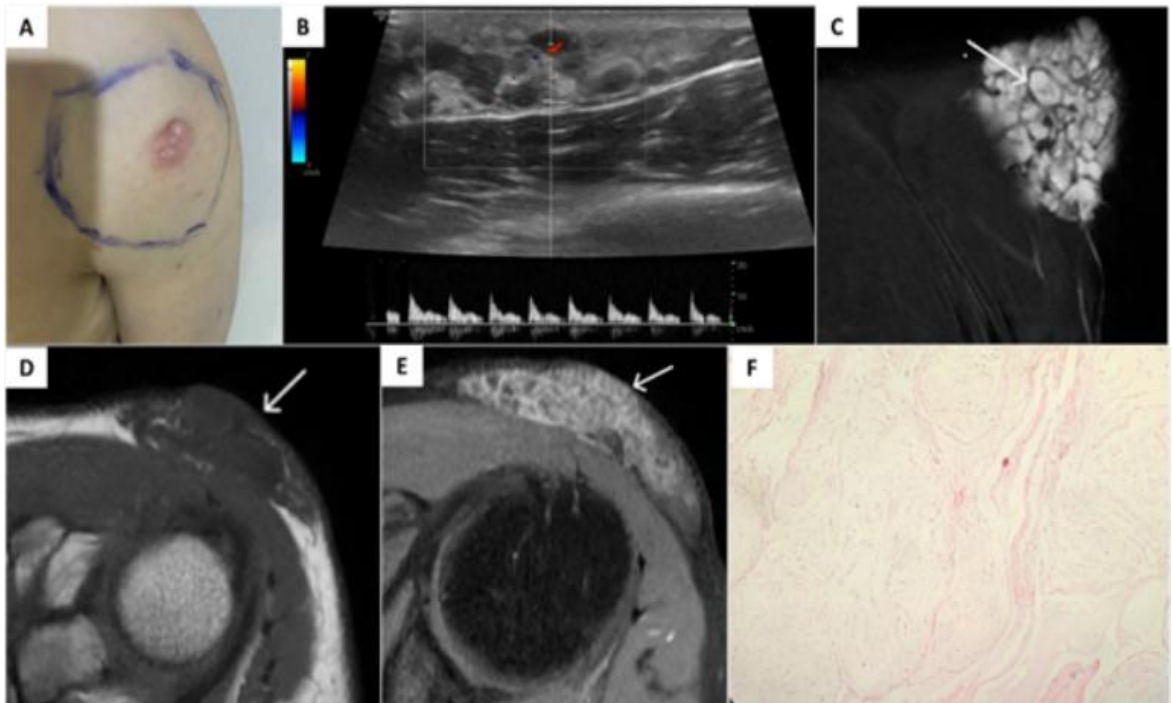
lớp cơ, bên trong khối có nhiều cấu trúc tăng tín hiệu dạng hình ống giãn và các nốt dạng tròn, không thấy phù nề quanh tổn thương, tổn thương không hạn chế khuếch tán trên chuỗi xung DWI. Trên chuỗi xung STIR thấy trung tâm của các nốt dạng tròn có các chấm giảm tín hiệu (dấu hiệu “target sign”) (Hình 1C), không thấy có nidus hay nhánh động mạch cấp máu cho tổn thương. Trên chuỗi xung T1W, tổn thương giảm tín hiệu tương đối đồng nhất (Hình 1D). Sau tiêm thuốc đối quang từ, thấy tổn thương ngấm thuốc dạng viền, vách, vùng trung tâm các cấu trúc hình ống và nốt dạng tròn không thấy ngấm thuốc (Hình 1E).

Sau khi chụp MRI chúng tôi chẩn đoán theo dõi PNF trong phần mềm vùng vai trái và được chỉ định phẫu thuật lấy toàn bộ tổn thương. Giải phẫu bệnh sau mổ: đại thể tổn thương có màu trắng xám, hơi nhầy, hình ảnh vi thể hướng tới u xơ thần kinh dạng đám rối không có hình ảnh mạch máu trong tổn thương (Hình 1F).

2. Ca bệnh thứ hai

Bệnh nhân nam, 16 tuổi xuất hiện khối tổn thương vùng má - thái dương trái từ năm 10 tuổi, tổn thương phát triển gây biến dạng mặt. Bệnh nhân đã đi khám tại nhiều cơ sở y tế với chẩn đoán dị dạng tĩnh mạch và được điều trị bằng tiêm xơ với cồn tuyệt đối, tuy nhiên tổn thương không thuyên giảm. Đợt này, khối tổn thương của bệnh nhân tăng kích thước và gây sụp mí.

Tại thời điểm thăm khám, thấy các khối tổn thương da vùng má thái dương và mí mắt trên dưới trái, mặt độ mềm, ranh giới không rõ, ấn không đau, không sưng nề hay chảy dịch, không biến đổi màu sắc da kèm theo sụp mí mắt trái, (Hình 2A). Hình ảnh SA cho thấy khối tổn thương nằm trong da và phần mềm dưới da vùng má, thái dương và mí mắt dưới bên trái ranh giới không rõ với các cơ lân cận, trong có cấu trúc giảm âm dạng hình ống giãn và các



Hình 1. Hình ảnh tổn thương vùng vai trái trên lâm sàng, siêu âm, cộng hưởng từ và giải phẫu bệnh của bệnh nhân N.T.M 27 tuổi

A. Hình ảnh tổn thương vùng vai trái của bệnh nhân trên lâm sàng. B. SA cho thấy khối tổn thương nằm trong da và mô mỡ dưới da vùng vai trái, chưa xâm lấn lớp cơ, trong có cấu trúc dạng hình ống giãn ngoằn ngoèo và nốt giảm âm hình tròn trên nền tăng âm, có tín hiệu dòng chảy chậm trong tổn thương trên siêu âm Doppler màu. C. Trên mặt cắt coronal của chuỗi xung T2 STIR, thấy khối tổn thương nổi gồ trên mặt da, có các chấm giảm tín hiệu ở trung tâm của một số nốt dạng tròn – dấu hiệu “target sign” (mũi tên trắng). D. Trên mặt cắt axial của chuỗi xung T1W, tổn thương giảm tín hiệu tương đối đồng nhất (mũi tên trắng). E. Sau tiêm tổn thương ngấm thuốc dạng viền, vách, vùng trung tâm các cấu trúc hình ống và nốt dạng tròn không thấy ngấm thuốc (mũi tên trắng). F. Trên tiêu bản GPB thấy mô u được tạo bởi các bó nhánh sợi thần kinh bên trong gồm tế bào hình thoi nhân nhỏ, đều lành tính trên nền chất đệm nhầy, không thấy nhân chia hay hoại tử hướng tới u xơ thần kinh dạng đám rối

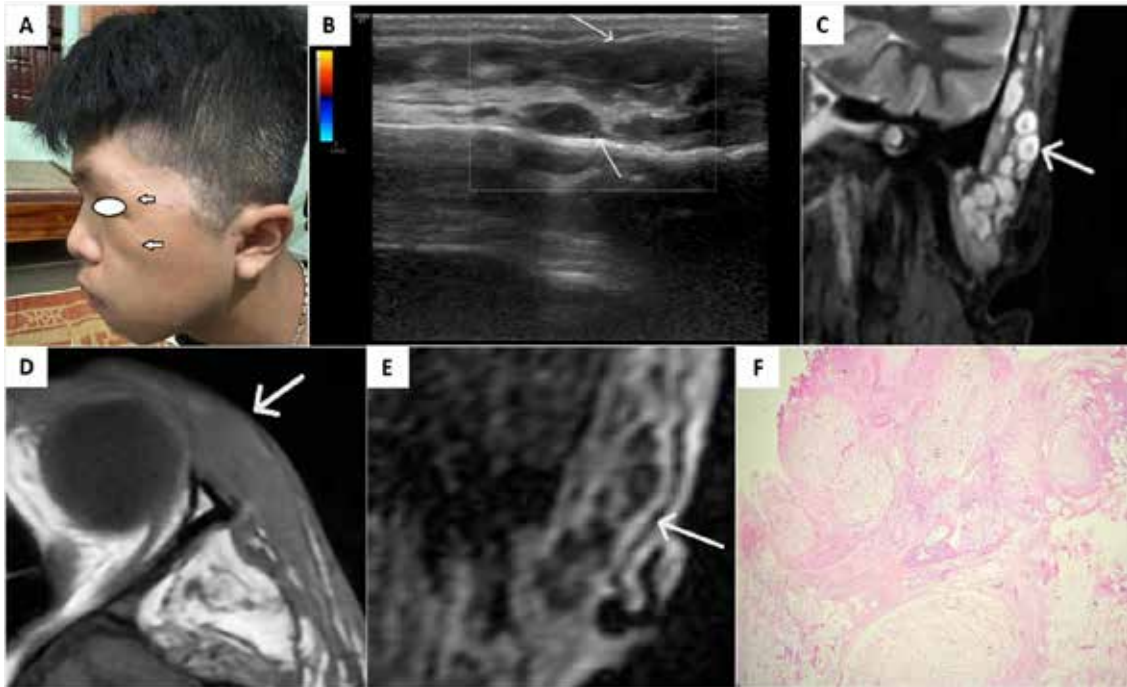
nốt giảm âm dạng bản đồ trên nền tăng âm, ấn không xẹp không thấy sỏi tĩnh mạch. Trên siêu âm Doppler không thấy tín hiệu mạch trong tổn thương (Hình 2B).

Trên hình ảnh MRI cho thấy các cấu trúc đa thủy tăng tín hiệu trên T2W và STIR nằm trong phần mềm dưới da vùng má - thành ngoài ổ mắt, mi mắt dưới và phát triển xuống dưới vùng thái dương, phía trước tai trái, lan

tới tổ chức mỡ mi mắt dưới và thành ngoài mắt trái kèm phù nề quanh tổn thương. Trên chuỗi xung T2W STIR thấy trung tâm của các cấu trúc hình ống và nốt dạng tròn có các chấm giảm tín hiệu (dấu hiệu “target sign”) (Hình 2C), không thấy có nidus hay nhánh động mạch cấp máu cho tổn thương, không thấy biến đổi dạng nang trong tổn thương. Tổn thương không hạn chế khuếch tán trên DWI/ADC. Trên chuỗi xung

T1W, tổn thương giảm tín hiệu tương đối đồng nhất (Hình 2D). Sau tiêm thuốc đối quang từ, thấy tổn thương ngấm thuốc không đều, dạng viền, vách vùng trung tâm các cấu trúc hình ống và nốt dạng tròn không thấy ngấm thuốc (Hình 2E). Bệnh nhân được phẫu thuật lấy bỏ phần tổn thương nông và mi mắt trái, kết quả giải phẫu bệnh sau mổ hướng đến PNF (Hình 2F).

và nốt dạng tròn không thấy ngấm thuốc (Hình 2E). Bệnh nhân được phẫu thuật lấy bỏ phần tổn thương nông và mi mắt trái, kết quả giải phẫu bệnh sau mổ hướng đến PNF (Hình 2F).



Hình 2. Hình ảnh tổn thương vùng nửa mặt bên trái trên lâm sàng, siêu âm, cộng hưởng từ và giải phẫu bệnh của bệnh nhân L.V.Đ 16 tuổi

A. Hình ảnh tổn thương vùng má, thái dương, mi mắt dưới của bệnh nhân (mũi tên trắng). B. SA cho thấy khối tổn thương nằm trong da và phần mềm dưới da vùng má, thái dương và mi mắt dưới trái, ranh giới không rõ với các cơ lân cận, trong có cấu trúc giảm âm dạng hình ống giãn và nốt giảm âm dạng bản đồ trên nền tăng âm, ấn không xẹp (mũi tên trắng), không thấy tín hiệu mạch trong tổn thương trên siêu âm Doppler màu. C. Xung T2 STIR: tổn thương gồm các nốt dạng tròn tăng hiệu kèm chấm giảm tín hiệu tại trung tâm (dấu hiệu “target sign”) kèm phù nề quanh tổn thương (mũi tên trắng). D. Xung T1W: tổn thương giảm tín hiệu tương đối đồng nhất, lan tới tổ chức mỡ thành ngoài mắt trái (mũi tên xanh). E. Sau tiêm, thấy tổn thương ngấm thuốc không đều, dạng viền, vách vùng trung tâm các cấu trúc hình ống và nốt dạng tròn không thấy ngấm thuốc (mũi tên trắng). F. Trên tiêu bản GPB thấy mô u được tạo bởi các tế bào hình thoi, nhân khá đều, bào tương ái toan, hiếm thấy nhân chia, mô đệm có vùng nhầy hoá, trung tâm có các dải tế bào hình thoi, nhân lượn sóng, mật độ thấp, không thấy hoại tử hay xâm nhập xung quanh. Nhuộm hoá mô miễn dịch với các dấu ấn đặc hiệu và kháng định u xơ thần kinh dạng đám rối

III. BÀN LUẬN

PNF là thể hiếm gặp và đặc trưng của bệnh lý u xơ thần kinh type 1 (NF1), thường khởi phát sớm ở trẻ nhỏ có thể gặp ở các vị trí khác nhau của cơ thể, có xu hướng phát triển lan

tỏa theo đường đi của các dây thần kinh có thể gây biến dạng mô và xâm lấn mô mềm xung quanh.¹ Tổn thương thường khu trú một bên cơ thể, phổ biến ở vùng đầu, cổ và mặt, tuy

nhien có thể xuất hiện ở vị trí không điển hình như vai, giống như trong một trường hợp của chúng tôi.⁴

Lâm sàng, PNF biểu hiện là khối mềm chắc, không đau, phát triển chậm, thường được mô tả như một “túi giun” do cấu trúc thùy không đều, bao gồm các mô liên kết biến dạng và nếp gấp da.¹ Các phương pháp chẩn đoán hình ảnh có vai trò quan trọng trong nhận diện PNF, trong đó SA cho thấy khối giảm âm, nhiều thùy, có cấu trúc ống ngoằn ngoèo bên trong, không xẹp khi nén, ít tín hiệu Doppler và không kèm sỏi tĩnh mạch hay mức dịch-dịch.⁵ Trên MRI tổn thương giảm tín hiệu T1W, tăng tín hiệu T2/STIR, bắt thuốc không đồng nhất và không có mức dịch-dịch, thường thể hiện hình ảnh “túi giun” và dấu hiệu “target sign” đặc trưng, phản ánh sự phân bố mô học giữa ngoại vi giàu chất nhầy và trung tâm giàu collagen đặc.¹

Tuy nhiên, PNF có thể dễ nhầm lẫn với các dị dạng mạch máu dòng chảy chậm do có biểu hiện lâm sàng và hình ảnh học tương đồng. Dị dạng tĩnh mạch thường biểu hiện là khối mềm, tăng dần kích thước, có dòng chảy tĩnh mạch chậm, xẹp khi nén và thường kèm sỏi tĩnh mạch.⁶ Trên SA, các kênh giãn dạng ống ngoằn ngoèo có thể gây nhầm với PNF, đặc biệt khi Doppler cho thấy ít tín hiệu mạch. Trên MRI, cả hai tổn thương đều tăng tín hiệu T2/STIR và bắt thuốc kém, khiến việc phân biệt thêm phần khó khăn.⁶ Một số yếu tố gợi ý phân biệt bao gồm màu sắc tổn thương (PNF có màu da hoặc hồng nhạt; dị dạng tĩnh mạch có màu xanh tím), vị trí tổn thương (PNF liên quan đến đường đi của dây thần kinh), tính chất mô học (khối đặc không nén được) và sự hiện diện của các dấu hiệu đặc trưng như “target sign” hoặc “túi giun” – chỉ gặp ở PNF. Ngoài ra, việc phát hiện dấu hiệu của NF1 trên lâm sàng như các đốm sắc tố cà phê sữa có thể hỗ trợ định hướng chẩn đoán.⁶

K. Clemens đã phân tích hình ảnh của 5 trường hợp u xơ thần kinh đám rối (plexiform neurofibroma - PNF) được phát hiện tại các vị

trí khác nhau, bao gồm vùng đầu – cổ (3 ca), chi dưới (1 ca) và vùng lưng/hông (1 ca). Về lâm sàng, các tổn thương này thường biểu hiện qua sờ thấy khối bất thường kèm theo đau. Tác giả đặc biệt nhấn mạnh vai trò của hình ảnh MRI trong việc phân biệt PNF với dị dạng tĩnh mạch. Các đặc điểm MRI gợi ý PNF bao gồm hình thái ngoằn ngoèo, tín hiệu T2 ở mức trung gian, và không ghi nhận mức dịch – dịch hay vôi hóa. Grover đã báo cáo hai trường hợp PNF và cho rằng việc phát hiện thành phần mỡ và dịch trong tổn thương trên hình ảnh MRI có vai trò quyết định trong chẩn đoán. Ngoài ra, đánh giá mức độ xâm lấn cũng như sự biến đổi ác tính (nếu có) là những yếu tố lâm sàng - hình ảnh học có ý nghĩa đặc biệt quan trọng trong tiếp cận và xử trí bệnh lý này.^{1,5}

PNF có nguy cơ chuyển dạng ác tính thành u bao thần kinh ngoại biên ác tính. Các dấu hiệu nghi ngờ bao gồm đau mới xuất hiện, khối tăng kích thước nhanh, ranh giới không đều, phù nề mô quanh, hoại tử trung tâm, mất “target sign”, và tăng bắt thuốc ngoại vi sau tiêm.⁷ Các chuỗi xung DWI (giá trị ADC thấp) và PET/CT (SUVmax cao) có thể hỗ trợ phát hiện sớm tổn thương ác tính.⁸ Trong hai trường hợp của chúng tôi, tổn thương ở bệnh nhân thứ nhất còn khu trú, không xâm lấn mô, không có phù quanh và mô học xác nhận là tổn thương lành tính, trường hợp thứ hai bắt đầu có biểu hiện xâm lấn mô mềm và phù quanh, cho thấy tầm quan trọng của theo dõi MRI định kỳ để phát hiện sớm nguy cơ tiến triển ác tính và phẫu thuật sớm.

IV. KẾT LUẬN

U xơ thần kinh dạng đám rối là dạng hiếm gặp của u xơ thần kinh, hay xuất hiện trong bệnh lý u xơ thần kinh type 1, thường gây khó khăn trong chẩn đoán phân biệt với các dị dạng tĩnh mạch và u phần mềm khác. Các dấu hiệu trên MRI như cấu trúc giãn ngoằn ngoèo, dấu hiệu “target sign” hay không có hình ảnh mức dịch dịch và vôi hóa giúp chẩn đoán phân biệt; các dấu hiệu xâm lấn giúp phát hiện sớm ác

tính hóa.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Grover DrSB, Kundra DrR, Grover DrH, et al. Imaging diagnosis of plexiform neurofibroma-unravelling the confounding features: A report of two cases. *Radiol Case Rep.* 2021;16(9):2824-2833. doi:10.1016/j.radcr.2021.06.025
2. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol.* 2007;6(4):340-351. doi:10.1016/S1474-4422(07)70075-3
3. Kosmas C, Tsakonas G, Evgenidi K, et al. Malignant peripheral nerve sheath tumor in neurofibromatosis type-1: two case reports. *Cases J.* 2009;2:7612. doi:10.4076/1757-1626-2-7612
4. Lemos C, Herzog G, Sebastião R. Manifestações órbito-palpebrais da neurofibromatose tipo 1: revisão de 16 casos. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia.* 2004;67. doi:10.1590/S0004-27492004000300011
5. Clemens RK, Lillis AP, Perez-Rossello J, et al. Misdiagnosis of plexiform neurofibroma as venous malformation in pediatric patients. *Int Angiol.* 2016;35(6):613-621.
6. Yilmaz S, Ozolek JA, Zammerilla LL, et al. Neurofibromas with imaging characteristics resembling vascular anomalies. *AJR Am J Roentgenol.* 2014;203(6):W697-705. doi:10.2214/AJR.13.12409
7. Wasa J, Nishida Y, Tsukushi S, et al. MRI features in the differentiation of malignant peripheral nerve sheath tumors and neurofibromas. *AJR Am J Roentgenol.* 2010;194(6):1568-1574. doi:10.2214/AJR.09.2724
8. Geitenbeek RTJ, Martin E, Graven LH, et al. Diagnostic value of 18F-FDG PET-CT in detecting malignant peripheral nerve sheath tumors among adult and pediatric neurofibromatosis type 1 patients. *J Neurooncol.* 2022;156(3):559-567. doi:10.1007/s11060-021-03936-y

Summary

PLEXIFORM NEUROFIBROMA WITH VASCULAR MALFORMATION-LIKE FEATURES: TWO CLINICAL CASE REPORTS

Plexiform neurofibroma (PNF) is the rarest subtype of neurofibroma and is typically associated with neurofibromatosis type 1 (NF1). It is characterized by diffuse proliferation along nerve fascicles with infiltration into adjacent tissues, making it challenging to differentiate from vascular malformations or other soft tissue tumors. We describe two male patients with PNF who were initially misdiagnosed with vascular malformations. The first case involved a 27-year-old man with a shoulder mass, and the second, a 16-year-old boy with a maxillofacial-temporal mass. Both lesions demonstrated typical sonographic and MRI features of PNF, including tortuous tubular structures, the “target sign,” and the “bag of worms” appearance. Surgical resection was performed, and histopathological examination confirmed the diagnosis in both cases. These cases highlight the pivotal role of imaging in the detection, diagnostic orientation, and management of PNF, as well as the need for careful follow-up due to the potential risk of malignant transformation into malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST).

Keywords: Plexiform neurofibroma, Neurofibromatosis type 1, Malignant peripheral nerve sheath tumor.