

THÁCH THỨC TRONG CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ VIÊM KHỚP TỰ PHÁT THIỂU NIÊN THỂ HỆ THỐNG: NHÂN MỘT CA BỆNH

Mai Thành Công^{1,2,✉}, Nguyễn Phan Thùy Linh¹
Lê Thị Minh Phương¹, Nguyễn Thành Nam²

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Bạch Mai

Viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống (sJIA: Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis) là một bệnh tự viêm với các biểu hiện hệ thống nổi trội (sốt kéo dài, phát ban, gan lách hạch to) xuất hiện sớm, kèm theo viêm khớp mạn tính sau đó. Bệnh thường bị chẩn đoán trễ do khó phân biệt với các nguyên nhân gây sốt kéo dài ở trẻ em, không có xét nghiệm đặc hiệu và hạn chế của các tiêu chuẩn chẩn đoán. Chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ nam 7 tuổi biểu hiện sốt cao kéo dài, phát ban trong cơn sốt và viêm khớp, xét nghiệm các chỉ điểm viêm tăng cao, được chẩn đoán ban đầu tại bệnh viện khác là mày đay cấp do nhiễm trùng (điều trị kháng sinh không đáp ứng) và sau đó là viêm khớp tự phát thiếu niên thể ít khớp (điều trị glucocorticoid và methotrexate 4 tháng nhưng không kiểm soát). Chúng tôi chẩn đoán trẻ mắc sJIA và kiểm soát bệnh hoàn toàn bằng thuốc tocilizumab. Chúng tôi cũng bàn luận về các tiêu chuẩn phân loại giúp chẩn đoán sớm sJIA và sự thay đổi trong cách tiếp cận điều trị bệnh.

Từ khóa: Viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống, bệnh Still, chẩn đoán, điều trị.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống (sJIA: Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis - sJIA) là một thể của bệnh viêm khớp tự phát thiếu niên (JIA: Juvenile Idiopathic Arthritis) theo phân loại ILAR (International League of Associations of Rheumatology). Trong khi JIA là bệnh lý viêm khớp mạn tính ở trẻ em thì sJIA là thể bệnh cấp tính và nghiêm trọng nhất.¹ sJIA khác biệt so với các thể bệnh khác trong nhóm bởi các biểu hiện toàn thân nổi trội (như sốt kéo dài, phát ban, gan lách hạch to, tràn dịch các màng) có thể xuất hiện trước tình trạng viêm khớp thực sự, đặt ra nhiều thách thức trong chẩn đoán.²

Bệnh nhân mắc sJIA có thể phải đối mặt

với các biến chứng nguy hiểm của bệnh. Biến chứng cấp tính được nhắc đến nhiều nhất đối với sJIA là hội chứng hoạt hóa đại thực bào (MAS: Macrophage Activation Syndrome). Đây là một dạng của hội chứng thực bào máu thứ phát, có thể xảy ra ngay từ những ngày đầu khởi phát bệnh và đe dọa trực tiếp đến tính mạng (tỷ lệ tử vong 8 - 12%) nếu không được điều trị kịp thời.^{3,4} Biến chứng lâu dài liên quan đến quá trình viêm phá hủy khớp nếu phát hiện điều trị bệnh ở giai đoạn muộn và một số biến chứng hiếm gặp như viêm màng bồ đào, amyloidosis.²

Theo tiêu chuẩn của ILAR, JIA được chẩn đoán ở trẻ < 16 tuổi, viêm khớp kéo dài > 6 tuần và loại trừ các nguyên nhân viêm khớp khác.⁵ Như vậy, để chẩn đoán xác định sJIA (là một thể của JIA theo ILAR), tình trạng viêm khớp cũng cần điều kiện thời gian diễn biến trên 6 tuần. Theo đồng thuận mới nhất của EULAR/PreS 2024, sJIA và bệnh Still khởi phát

Tác giả liên hệ: Mai Thành Công

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: maithanhcong@hmu.edu.vn

Ngày nhận: 14/12/2025

Ngày được chấp nhận: 14/01/2026

ở người trưởng thành (AOSD: Adult-Onset Still's Disease) đã được thống nhất là cùng một bệnh, với một tên gọi duy nhất là bệnh Still.⁶ Bệnh Still khởi phát ở người trưởng thành sử dụng các tiêu chuẩn phân loại như Yamaguchi và Fautrel không yêu cầu viêm khớp là tiêu chí bắt buộc để chẩn đoán nên bệnh có thể chẩn đoán ở giai đoạn sớm hơn. Do đó, để giải quyết những khó khăn trong chẩn đoán sớm sJIA cần những bộ tiêu chuẩn khác ngoài tiêu chuẩn phân loại ILAR.

Mô hình bệnh hai pha (pha sớm: rối loạn đáp ứng miễn dịch bẩm sinh với sự gia tăng của các cytokine viêm IL-1, IL-6 và pha muộn: rối loạn đáp ứng miễn dịch thu được với vai trò của Th17) và khái niệm “cửa sổ cơ hội” (là cơ hội có thể ngăn phát triển sang pha muộn) gần đây đã làm thay đổi chiến lược điều trị sJIA.^{7,8} Thay vì tiếp cận điều trị từng bước (khởi đầu bằng steroid toàn thân, sau đó kết hợp methotrexate và kháng IL-1, IL-6 khi bệnh không kiểm soát) như trước đây, tiếp cận điều trị theo đích (sử dụng kháng IL-1, IL-6 ngay từ đầu) được khuyến cáo để tận dụng cửa sổ cơ hội.⁹

Chúng tôi báo cáo một trường hợp bệnh nhi 7 tuổi được chẩn đoán mắc viêm khớp tự phát thiếu niên thể ít khớp tại một bệnh viện khác, điều trị bằng glucocorticoid và methotrexate (MTX) uống trong 4 tháng nhưng bệnh không kiểm soát. Với sự thay đổi chẩn đoán viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống và sử dụng thuốc kháng IL-6 tại bệnh viện chúng tôi, tình trạng bệnh của trẻ được kiểm soát hoàn toàn.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Trẻ nam, 7 tuổi, tiền sử chưa phát hiện bất thường trước khi khởi phát bệnh. Ban đầu trẻ sốt cao 2 - 3 cơn/ngày, nhiệt độ đỉnh 40 - 41°C. Trong cơn sốt trẻ mệt, rét run và nổi ban. Ban đỏ dạng dát sần, không ngứa, tập trung ở hai

chân, hai tay, bụng và mặt, xuất hiện trong cơn sốt và lặn khi trẻ cắt sốt. Trẻ được nhập viện tại bệnh viện địa phương, xét nghiệm máu thấy số lượng bạch cầu và CRP tăng, được chẩn đoán là mày đay cấp do nhiễm trùng và điều trị kháng sinh 15 ngày. Trong thời gian này, trẻ xuất hiện đau khớp cổ chân, khớp gối và khớp háng hai bên, đau liên tục cả khi nghỉ, vận động khó khăn; hai khớp cổ chân và gối sưng nhẹ.

Do tình trạng bệnh không cải thiện nên trẻ được chuyển đến một bệnh viện tuyến trung ương. Tại đây, trẻ tiếp tục được điều trị kháng sinh và được chỉ định các xét nghiệm tìm nguyên nhân sốt kéo dài. Kết quả các xét nghiệm cho thấy các chỉ điểm viêm tăng cao (số lượng bạch cầu máu ngoại vi 20 G/L, bạch cầu trung tính chiếm 76,9%, máu lắng 82/101 mm, nồng độ CRP 100 mg/L), siêu âm khớp gối và khớp cổ chân hai bên có ít dịch, cấy máu âm tính, tế bào học tủy xương bình thường, kháng thể kháng nhân (phương pháp ELISA) âm tính. Trẻ được chẩn đoán theo dõi viêm khớp tự phát thiếu niên thể ít khớp (oligo-JIA), điều trị bằng ibuprofen uống 10 mg/kg/lần, ngày 3 lần phối hợp với MTX uống 10 mg/m²/tuần. Sau 8 ngày điều trị trẻ hết sốt, hết ban, còn đau khớp nhẹ, được tiếp tục điều trị ngoại trú bằng ibuprofen và MTX. Sau 16 ngày, trẻ sốt lại, phát ban kèm đau khớp cổ chân, cổ tay hai bên, xét nghiệm các chỉ số viêm tăng cao. Trẻ được nhập viện, điều trị methylprednisolone tĩnh mạch 2 mg/kg/ngày, ngừng ibuprofen và tiếp tục uống MTX. Sau khi điều trị methylprednisolone, các biểu hiện lâm sàng và xét nghiệm các chỉ số viêm cải thiện, trẻ được điều trị ngoại trú bằng prednisolone uống hàng ngày giảm dần liều và MTX hàng tuần. Sau khi điều trị phác đồ này hơn 3 tháng, tình trạng bệnh của trẻ tái phát sau 2 tuần giảm liều prednisolone uống < 0,5 mg/kg/ngày, trẻ được gia đình đưa đến khám tại bệnh viện chúng tôi.

Chúng tôi khám trẻ thấy: cân nặng 23 kg, chiều cao 120 cm, huyết áp 100/60 mmHg, nhiệt độ 40°C, bộ mặt Cushing, ban đỏ dạng dát sần ở hai tay, hai chân, bụng (**Hình 1**). Trẻ mệt trong cơn sốt, khám tim phổi bình thường, gan lách hạch ngoại vi không sờ thấy; sưng nhẹ và ấn đau khớp gối, khớp cổ chân hai bên, không hạn chế vận động; đau mỗi cơ toàn thân, cơ lực bình thường. Kết quả một số xét nghiệm máu: số lượng bạch cầu 20,3 G/L, bạch cầu trung

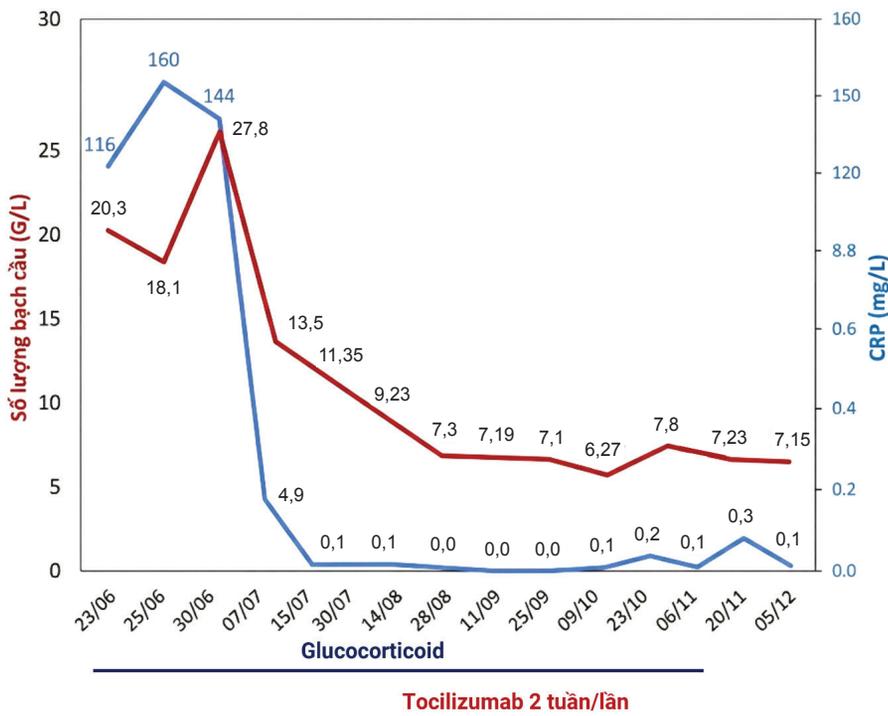
tính 85%, số lượng tiểu cầu 328 G/L, nồng độ hemoglobin 125 g/L, máu lắng 57/86mm, CRP 116 mg/L, IL-6 420 pg/mL, ferritin 5324 ng/mL, LDH 255 U/L, CK 75 U/L, AST 22 U/L, ALT 11 U/L, ure 3,6 mmol/L, creatinine 39 μ mol/L. Ngoài ra, chúng tôi cũng chỉ định nuôi cấy máu tìm vi khuẩn cho kết quả âm tính, kháng thể kháng nhân (kỹ thuật miễn dịch huỳnh quang) và RF đều âm tính, các chỉ số đông máu cơ bản bình thường.



Hình 1. Hình ảnh ban da của bệnh nhân trong cơn sốt

Chúng tôi chẩn đoán trẻ mắc viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống (sJIA) với tình trạng bệnh hoạt động mạnh, điều trị methylprednisolone tĩnh mạch liều cao 10 mg/kg/ngày trong 3 ngày và tocilizumab 12 mg/kg truyền tĩnh mạch. Sau truyền methylprednisolone, biểu hiện lâm sàng của trẻ không cải thiện nhưng ngay sau truyền

tocilizumab trẻ đã cắt sốt, hết ban. Chúng tôi chỉ định cho trẻ truyền tocilizumab mỗi 2 tuần, chuyển sang prednisolone uống 2 mg/kg/ngày giảm dần xuống 0,2 mg/kg/ngày sau 8 tuần và ngừng sau 4 tháng, không sử dụng MTX. Bệnh nhân không tái phát các biểu hiện lâm sàng, các chỉ số viêm giữ ổn định trong giới hạn bình thường trong thời gian điều trị (**Biểu đồ 1**).



Biểu đồ 1. Thay đổi nồng độ CRP và số lượng bạch cầu máu ngoại vi của bệnh nhân sau điều trị

III. BÀN LUẬN

Chẩn đoán sJIA được thiết lập theo tiêu chuẩn ILAR khi trẻ có biểu hiện viêm khớp diễn biến trên 6 tuần, biểu hiện hệ thống gồm sốt kéo dài trên 2 tuần với dạng sốt đặc trưng và có 1 trong 4 triệu chứng khác (phát ban đặc trưng, hạch to toàn thân, gan hoặc lách to, viêm thanh mạc).⁵ Ngoài ra, chẩn đoán sJIA là một chẩn đoán loại trừ khi cần xem xét phân biệt với các tình trạng khác gây sốt kéo dài như các bệnh lý ác tính, nhiễm trùng hay bệnh tự miễn khác. Tiêu chuẩn ILAR chặt chẽ trong vấn đề chẩn đoán xác định, loại trừ và phân biệt sJIA với các thể bệnh khác của JIA, nhưng tạo ra những thách thức trong chẩn đoán bệnh sớm. Trong sJIA, sốt thường là triệu chứng nổi trội, xuất hiện đầu tiên và có vai trò định hướng trong tiếp cận chẩn đoán bệnh. Tuy nhiên, chỉ khoảng 37% trường hợp sốt đặc trưng (sốt cao trên

39°C, 1 - 2 cơn/ngày, hạ sốt nhanh sau vài giờ, trong cơn sốt trẻ mệt, ngoài cơn sốt trẻ bình thường). Ngược lại, viêm khớp thực sự thường xuất hiện muộn hơn, trung bình sau 1 tháng kể từ khi khởi phát.¹⁰ Vì vậy, bệnh thường bị chẩn đoán trễ.

Trong trường hợp mà chúng tôi báo cáo, bệnh nhân được đưa đến bệnh viện chúng tôi sau 3 tháng kể từ thời điểm khởi phát bệnh đầu tiên. Tại thời điểm này, bệnh nhân đã đáp ứng đầy đủ các tiêu chuẩn để chẩn đoán sJIA của ILAR (viêm khớp > 6 tuần, sốt kéo dài ≥ 2 tuần kèm theo ban da đỏ xuất hiện trong cơn sốt). Chúng tôi cũng đã chỉ định một số xét nghiệm để loại trừ nguyên nhân nhiễm khuẩn (cấy máu âm tính), ác tính (tế bào học tủy xương bình thường), tự miễn (nồng độ bổ thể C3, C4 bình thường, kháng thể kháng nhân, RF âm tính).

Câu hỏi đặt ra là có thể chẩn đoán sJIA cho trẻ này sớm hơn không?

Trong một nghiên cứu của tác giả Xiaohua Tan khảo sát trên 310 bác sĩ nhi khoa ở nhiều bệnh viện tại Trung Quốc cho thấy thời gian đợi chẩn đoán sJIA rất dao động từ 1 - 2 tuần (chiếm 41,6%), 3 - 4 tuần (chiếm 27,1%) và 1 - 3 tháng (chiếm 19,4%). Sự khác nhau này được tác giả lí giải do sự khác biệt về nguồn lực chẩn đoán và kinh nghiệm lâm sàng của bác sĩ điều trị.¹¹ Mặt khác, 53,8% bác sĩ trong nghiên cứu sử dụng đồng thuận của Hội Nhi khoa Trung Quốc để chẩn đoán, 18,06% sử dụng tiêu chuẩn ILAR và 24,84% theo tiêu chuẩn PRINTO.¹¹ Bên cạnh sự khác biệt về điều kiện xét nghiệm giữa các cơ sở lâm sàng và kinh nghiệm chủ quan, các bác sĩ trong nghiên cứu này đã sử dụng các tiêu chuẩn chẩn đoán bệnh khác nhau cũng có thể dẫn đến sự khác biệt trong thời gian đợi chẩn đoán.

Các tiêu chuẩn chẩn đoán sJIA khác đã được phát triển nhằm cải thiện những nhược điểm của tiêu chuẩn ILAR như CARRA 2012, PRINTO 2019.^{9,12} Ngoài ra, theo đồng thuận mới nhất của EULAR/PreS 2024, sJIA và bệnh Still khởi phát ở người trưởng thành (AOSSD: Adult-Onset Still's Disease) đã được thống nhất là cùng một bệnh, với một tên gọi duy nhất là

bệnh Still.⁶ Vì vậy, có thể sử dụng tiêu chuẩn Yamaguchi và Fautrel, là những tiêu chuẩn được xây dựng trước đây để chẩn đoán bệnh Still khởi phát ở người trưởng thành, trong chẩn đoán sJIA. So với tiêu chuẩn ILAR, tiêu chuẩn CARRA yêu cầu thời gian viêm khớp tối thiểu để thiết lập chẩn đoán rút ngắn xuống 1 tuần, trong khi đó, đối với các tiêu chuẩn PRINTO, Yamaguchi và Fautrel, viêm khớp không còn là tiêu chí bắt buộc để chẩn đoán bệnh (Bảng 1).⁶ Mặc dù Yamaguchi là tiêu chuẩn trước đây dành cho người lớn, tuy nhiên khi áp dụng vào đối tượng là trẻ em, bộ tiêu chuẩn này cho độ nhạy lên đến 96,3% (cao hơn so với ILAR - 2004 là 93,1%).^{13,14} Các tiêu chí được EULAR/PreS 2024 đề xuất để chẩn đoán sớm bệnh Still bao gồm: (i) sốt cao $\geq 39^{\circ}\text{C}$ có đỉnh trong ít nhất 7 ngày, (ii) phát ban xuất hiện trong cơn sốt, thường ở thân mình, điển hình là hồng ban màu thịt cá hồi nhưng có thể gặp những dạng ban khác như mề đay, (iii) biểu hiện cơ xương khớp hay gặp là đau cơ khớp, viêm khớp có giá trị cho chẩn đoán nhưng không bắt buộc và có thể xuất hiện muộn hơn, (iv) các chỉ số viêm tăng cao như số lượng bạch cầu trung tính, nồng độ CRP và ferritin.⁶ Những thay đổi trong cách tiếp cận chẩn đoán này sẽ mở ra cơ hội mới để chẩn đoán sJIA sớm.

Bảng 1. So sánh các tiêu chuẩn sử dụng trong chẩn đoán viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống

Bộ tiêu chuẩn	ILAR	CARRA	PRINTO	Yamaguchi	Fautrel
Tiêu chuẩn	<ol style="list-style-type: none"> Tuổi < 16 tuổi Viêm khớp (> 6 tuần) Sốt (> 2 tuần) Phát ban Hạch to Gan/Lách to Viêm thanh mạc 	<ol style="list-style-type: none"> Tuổi < 19 tuổi Viêm khớp (> 1 tuần) Sốt (> 2 tuần) Phát ban Hạch to Gan/Lách to Viêm thanh mạc 	<ol style="list-style-type: none"> Tuổi < 18 tuổi Sốt (> 2 tuần) Phát ban Viêm khớp Gan/lách/hạch to Đau khớp (> 2 tuần) Tăng bạch cầu đa nhân trung tính 	<ol style="list-style-type: none"> Sốt $\geq 39^{\circ}\text{C}$ > 1 tuần Đau khớp > 2 tuần Phát ban da điển hình WBC ≥ 10 G/L và bạch cầu đa nhân trung tính $\geq 80\%$ Viêm họng hoặc đau họng Hạch/lách to Tăng men gan (transaminase) Không có kháng thể tự miễn Không có tiêu chí loại trừ 	<ol style="list-style-type: none"> Sốt đột ngột $\geq 39^{\circ}\text{C}$ Đau khớp Ban đỏ thoáng qua Viêm họng Bạch cầu đa nhân trung tính $\geq 80\%$ Ferritin glycosyl hóa $\leq 20\%$ Phát ban điển hình Bạch cầu ≥ 10 G/L
Chẩn đoán xác định	Mục 1 đến 3 VÀ ≥ 1 mục 4 - 7	Mục 1 đến 3 VÀ ≥ 1 mục 4 - 7	Mục 1 đến 4 HOẶC Mục 1, 2 VÀ (1 trong mục 3 và 4) VÀ (1 trong mục 5, 6, 7)	≥ 5 mục với 2 mục từ 1 đến 4	≥ 4 mục từ 1 đến 5 HOẶC (≥ 3 mục từ 1 đến 5 VÀ các mục 6 và 7)
Độ nhạy	93,1%	91,1%	98,2%	96,4%	87%

Về điều trị sJIA, hiện nay đã có những thay đổi đáng kể. Theo CARRA 2012, việc điều trị sJIA được thực hiện theo từng bước, bệnh nhân sẽ được bắt đầu điều trị bằng glucocorticoid toàn thân với prednisolone liều 1 - 2 mg/kg/ngày hoặc sau methylprednisolone tĩnh mạch 30 mg/kg/ngày trong 3 - 5 ngày. Sau đó, bệnh nhân được giảm dần liều theo mức độ hoạt động của bệnh sau 1 và 3 tháng, có thể thêm MTX nếu sau 3 tháng vẫn cần $\geq 50\%$ liều steroid ban đầu và thêm thuốc sinh học (kháng IL-1 hoặc IL-6) nếu sau bổ sung MTX 3 tháng vẫn cần $\geq 50\%$ liều steroid.⁹ Tuy nhiên, trong các hướng dẫn điều trị gần đây, glucocorticoid không còn được ưu tiên là thuốc điều trị ban đầu do những tác dụng phụ mà thuốc đường toàn thân gây nên khi điều trị lâu dài. Hướng dẫn điều trị của ACR 2021 đối với sJIA đã khuyến cáo việc sử dụng các thuốc kháng IL-1 hoặc kháng IL-6 như thuốc điều trị ban đầu (điều trị theo đích). Glucocorticoid chỉ sử dụng khi không có điều kiện sử dụng thuốc sinh học hoặc để kiểm soát triệu chứng toàn thân và tại khớp trong thời gian đợi bắt đầu thuốc sinh học.¹⁵ EULAR/PreS 2024 cũng khuyến cáo nên bắt đầu sử dụng thuốc kháng IL-1 hoặc kháng IL-6 càng sớm càng tốt và duy trì mục tiêu điều trị nhằm mang lại lợi ích lâu dài cho bệnh nhân.⁶

Bệnh nhân trong báo cáo của chúng tôi được điều trị tại một bệnh viện khác bằng glucocorticoid toàn thân, sau đó duy trì bằng MTX và glucocorticoid giảm liều dần. Ban đầu, bệnh nhân có đáp ứng với phác đồ điều trị này, tuy nhiên, khi giảm liều prednisolone xuống dưới 0,5 mg/kg/ngày, bệnh tái phát. Bệnh nhân nhập viện trở lại với chỉ số viêm tăng cao, dù được điều trị bằng methylprednisolone 10 mg/kg/ngày, tình trạng vẫn không cải thiện. Chúng tôi đã chỉ định tocilizumab - một kháng thể đơn dòng kháng IL-6 truyền tĩnh mạch 12 mg/kg mỗi 2 tuần và prednisolone đường uống, không sử dụng MTX. Ngay sau khi liều tocilizumab đầu

tiên, trẻ đã cắt sốt, nồng độ CRP trở về bình thường sau 5 ngày, số lượng bạch cầu trở về bình thường chậm hơn (**biểu đồ 1**). Chúng tôi giảm dần liều prednisolone xuống 0,2 mg/kg/ngày sau 8 tuần và ngừng sau 4 tháng, tiếp tục truyền tocilizumab mỗi 2 tuần. Bệnh nhân không tái phát các biểu hiện lâm sàng, các chỉ số viêm giữ ổn định trong giới hạn bình thường trong thời gian điều trị.

Hiện nay, chưa có thử nghiệm lâm sàng có đối chứng ngẫu nhiên về thời gian bắt đầu điều trị thuốc sinh học trên bệnh nhân sJIA nhưng EULAR/PreS 2024 vẫn khuyến cáo nên điều trị càng sớm càng tốt khi có chẩn đoán xác định.⁶ Sử dụng thuốc sớm giúp làm giảm số lượng bệnh nhân có diễn biến bệnh mạn tính dai dẳng, đồng thời, bệnh nhân có thể đạt được tình trạng thuyên giảm kéo dài bằng nhóm thuốc này. Những thay đổi trong điều trị này sẽ hạn chế đáng kể các tác dụng phụ của điều trị glucocorticoid kéo dài, trong đó có những biến chứng nghiêm trọng như hội chứng Cushing, loãng xương, chậm tăng trưởng phát triển.

IV. KẾT LUẬN

Viêm khớp tự phát thiếu niên thể hệ thống cần được chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời do những biến chứng nghiêm trọng, trong khi bệnh thường bị chẩn đoán trễ do khó phân biệt với các nguyên nhân gây sốt kéo dài khác ở trẻ em. Sốt kéo dài trên 1 tuần kèm phát ban trong cơn sốt, đau khớp và các chỉ số viêm tăng cao là những triệu chứng sớm gợi ý cho chẩn đoán sJIA.

Việc sử dụng các tiêu chuẩn như PRINTO, Yamaguchi, EULAR/PreS 2024 giúp cải thiện được nhược điểm của tiêu chuẩn ILAR trong chẩn đoán. Điều trị theo đích, bằng việc sử dụng thuốc kháng IL-1, kháng IL-6 ngay từ đầu để tận dụng “cửa sổ cơ hội” ngăn tiến triển viêm phá hủy khớp và giảm sử dụng steroid.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bruck N, Schnabel A, Hedrich CM. Current understanding of the pathophysiology of systemic juvenile idiopathic arthritis (sJIA) and target-directed therapeutic approaches. *Clin Immunol*. Jul 2015; 159(1): 72-83. doi:10.1016/j.clim.2015.04.018.
2. Lee JJY, Schneider R. Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis. *Pediatr Clin North Am*. Aug 2018; 65(4): 691-709. doi:10.1016/j.pcl.2018.04.005.
3. Wobma H, Henderson LA, Duncan CN, et al. Treating and triggering hyperinflammation: tackling hemophagocytic lymphohistiocytosis and HLH-like syndromes in the pediatric cell therapy and critical care setting. *Front Oncol*. 2025; 15:1631557. doi:10.3389/fonc.2025.1631557.
4. Erkens R, Esteban Y, Towe C, Schulert G, Vastert S. Pathogenesis and Treatment of Refractory Disease Courses in Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis: Refractory Arthritis, Recurrent Macrophage Activation Syndrome and Chronic Lung Disease. *Rheum Dis Clin North Am*. Nov 2021; 47(4): 585-606. doi:10.1016/j.rdc.2021.06.003.
5. Petty RE, Southwood TR, Manners P, et al. International League of Associations for Rheumatology classification of juvenile idiopathic arthritis: second revision, Edmonton, 2001. *J Rheumatol*. Feb 2004; 31(2): 390-2.
6. Fautrel B, Mitrovic S, De Matteis A, et al. EULAR/PReS recommendations for the diagnosis and management of Still's disease, comprising systemic juvenile idiopathic arthritis and adult-onset Still's disease. *Ann Rheum Dis*. Nov 14 2024; 83(12): 1614-1627. doi:10.1136/ard-2024-225851.
7. Nigrovic PA. Review: is there a window of opportunity for treatment of systemic juvenile idiopathic arthritis? *Arthritis Rheumatol*. Jun 2014; 66(6): 1405-13. doi:10.1002/art.38615.
8. Schulert GS, Kessel C. Molecular Pathways in the Pathogenesis of Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis. *Rheum Dis Clin North Am*. Nov 2023; 49(4): 895-911. doi:10.1016/j.rdc.2023.06.007.
9. DeWitt EM, Kimura Y, Beukelman T, et al. Consensus treatment plans for new-onset systemic juvenile idiopathic arthritis. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. Jul 2012; 64(7): 1001-10. doi:10.1002/acr.21625.
10. Raj S, Balan S. Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis: The Challenges and Opportunities. *Indian Journal of Rheumatology*. 08/06 2024; 19doi:10.1177/09733698241256530.
11. Tan X, Zhao X, Deng J, et al. Evaluating treatment practices and challenges in systemic Juvenile Idiopathic Arthritis: a comprehensive survey analysis. *Clin Rheumatol*. Nov 2024; 43(11): 3469-3475. doi:10.1007/s10067-024-07111-2.
12. Martini A, Ravelli A, Avcin T, et al. Toward New Classification Criteria for Juvenile Idiopathic Arthritis: First Steps, Pediatric Rheumatology International Trials Organization International Consensus. *J Rheumatol*. Feb 2019; 46(2): 190-197. doi:10.3899/jrheum.180168.
13. Lebrun D, Mestrallet S, Dehoux M, et al. Validation of the Fautrel classification criteria for adult-onset Still's disease. *Semin Arthritis Rheum*. Feb 2018; 47(4): 578-585. doi:10.1016/j.semarthrit.2017.07.005.
14. Pardeo M, Rossi MN, Pires Marafon D, et al. Early Treatment and IL1RN Single-Nucleotide Polymorphisms Affect Response to Anakinra in Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis. *Arthritis Rheumatol*. Jun 2021; 73(6):

1053-1061. doi:10.1002/art.41612.

15. Onel KB, Horton DB, Lovell DJ, et al. 2021 American College of Rheumatology Guideline for the Treatment of Juvenile Idiopathic Arthritis: Therapeutic Approaches

for Oligoarthritis, Temporomandibular Joint Arthritis, and Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. Apr 2022; 74(4): 521-537. doi:10.1002/acr.24853.

Summary

CHALLENGES IN THE DIAGNOSIS AND TREATMENT OF SYSTEMIC JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS: A CASE REPORT

Systemic juvenile idiopathic arthritis (sJIA) is an auto-inflammatory disease characterized by early predominant systemic manifestations (e.g., prolonged fever, evanescent rash, hepatosplenomegaly, and lymphadenopathy), followed by chronic arthritis. Confirm diagnosis is often delayed because of challenges in distinguishing sJIA from other causes of prolonged fever in children, the lack of specific diagnostic biomarkers, and the limitations of current diagnostic criteria. We report the case of a 7-year-old male presenting with prolonged high-grade fever, fever-associated rash, arthritis, and significantly elevated inflammatory markers. The patient was initially misdiagnosed at other hospitals with acute infectious urticaria (unresponsive to antibiotic therapy) and subsequently with oligoarticular JIA (refractory to a 4-month course of glucocorticoids and methotrexate). We established a diagnosis of sJIA and achieved clinically inactive disease with tocilizumab. We also discuss classification criteria that facilitate early diagnosis and recent changes in treatment approaches for sJIA.

Keywords: Systemic juvenile idiopathic arthritis, Still's disease, diagnosis, treatment.