

BỆNH MÔ BÀO TẾ BÀO LANGERHANS PHỔI Ở TRẺ EM: BÁO CÁO MỘT CA BỆNH HIẾM

Đặng Mai Liên, Lê Thị Hồng Hạnh, Lê Thanh Chương,
Nguyễn Hoàng Nam, Hoàng Ngọc Thạch và Phan Tuấn Hưng✉

Bệnh viện Nhi Trung ương

Bệnh mô bào tế bào Langerhans phổi (Pulmonary Langerhans Cell Histiocytosis - pLCH) là một bệnh lý hiếm gặp ở trẻ em, thuộc nhóm bệnh mô bào có nguồn gốc từ tế bào Langerhans. Bệnh thường khó chẩn đoán do biểu hiện lâm sàng và hình ảnh học không đặc hiệu, dễ nhầm lẫn với viêm phổi kéo dài hoặc bệnh phổi kẽ do nhiễm trùng. Chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ nam 34 tháng tuổi, nhập viện vì ho kéo dài và suy hô hấp tiến triển trong 3 tháng, điều trị kháng sinh kéo dài không đáp ứng. Sinh thiết phổi kết hợp xét nghiệm gen phát hiện đột biến BRAF-V600, giúp chẩn đoán xác định LCH phổi và định hướng điều trị thuốc đích, mang lại kết quả khả quan.

Từ khóa: Bệnh mô bào tế bào Langerhans phổi, bệnh phổi kẽ, trẻ em, đột biến BRAF-V600, sinh thiết phổi.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh mô bào tế bào Langerhans phổi (pLCH) là một bệnh lý tăng sinh tân sinh hiếm gặp, đặc trưng bởi sự xâm lấn của các tế bào dòng vô tính mang đột biến con đường tín hiệu MAPK (phổ biến là BRAF V600E) vào nhu mô phổi. Khác với người trưởng thành - nơi bệnh liên quan chặt chẽ đến hút thuốc lá và thường khu trú tại phổi, pLCH ở trẻ em chủ yếu nằm trong bệnh cảnh tổn thương đa cơ quan (MS-LCH) với tiên lượng phụ thuộc vào mức độ tổn thương các cơ quan nguy cơ như gan, lách và tủy xương.

Đáng chú ý, các trường hợp pLCH đơn độc (SS-PLCH) ở bệnh nhi là cực kỳ hiếm gặp, gây ra nhiều thách thức trong chẩn đoán do triệu chứng lâm sàng thường không đặc hiệu hoặc thầm lặng. Tại Việt Nam, mới có báo cáo về 3 ca bệnh Bệnh mô bào tế bào Langerhans phổi tại Bệnh viện Phổi Trung ương, nhưng đều

gặp người lớn.¹ Ở trẻ em mới ghi nhận một vài trường hợp pLCH đơn độc, chủ yếu là tổn thương da hoặc mô mềm. Báo cáo ca bệnh này nhằm mô tả một trường hợp pLCH đơn độc ở trẻ em, qua đó nhấn mạnh tầm quan trọng của việc tiếp cận đa chuyên khoa và cập nhật các chiến lược chẩn đoán, điều trị nhằm tối ưu hóa tiên lượng cho bệnh nhân.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Bệnh nhi nam, 34 tháng tuổi, dân tộc H'Mông, nhập viện vì tình trạng ho khan kéo dài và khó thở tiến triển trong 3 tháng. Tiền sử ghi nhận trẻ có tình trạng suy dinh dưỡng thể nhẹ cân (9,5 kg), tiêu chảy không đầy đủ và từng mắc viêm phổi lúc 1 tuổi; không ghi nhận tiền sử bệnh lý di truyền hay phơi nhiễm khói thuốc.

Tại thời điểm nhập viện, trẻ biểu hiện suy hô hấp cấp (SpO_2 97% với oxy 5 L/phút, cơ kéo cơ hô hấp), tuy nhiên không có dấu hiệu ngón tay dùi trống của bệnh lý mạn tính. Thăm khám hệ thống cho thấy phổi thông khí đều, không rales, các chức năng tim mạch, thần kinh và gan lách hoàn toàn bình thường. Đáng chú ý, trẻ không có các biểu hiện ngoài phổi điển hình như ban

Tác giả liên hệ: Phan Tuấn Hưng

Bệnh viện Nhi Trung ương

Email: hungpt@nch.gov.vn

Ngày nhận: 14/01/2026

Ngày được chấp nhận: 06/03/2026

da, rụng tóc hay sưng đau xương khớp. Mặc dù, đã được điều trị bằng nhiều đợt kháng sinh phổ rộng tại các tuyến cơ sở, tình trạng lâm sàng không cải thiện, suy hô hấp tăng dần dẫn đến nhu cầu hỗ trợ oxy. Đây là một trường hợp lâm sàng phức tạp, gợi ý tổn thương phổi kẽ đơn độc, đòi hỏi các thăm dò chuyên sâu để chẩn đoán phân biệt với các bệnh lý hô hấp hiếm gặp ở trẻ em.

1. Cận lâm sàng

Xét nghiệm huyết học cho thấy số lượng bạch cầu dao động theo thời gian, có giai đoạn tăng rất cao (tối đa 35,56 G/L), chủ yếu là bạch cầu đa nhân trung tính; tiểu cầu có giai đoạn tăng nhẹ; hemoglobin giảm nhẹ, phù hợp tình trạng viêm mạn tính. Các chỉ số viêm (CRP, PCT, IL-6) tăng không ổn định, không gợi ý nhiễm khuẩn do vi khuẩn điển hình.

Bảng 1. Kết quả tổng phân tích tế bào máu ngoại vi

	WBC	NEUT	LYM	EO	CRP	PCT	PLT	Hb
11/07	12,63	6,83	4,11	0,35	0,72	0,57	491	115
18/07	11,85	6,16	3,78	0,43	53		310	106
22/07	16,38	11,5	2,88	0,2	11,1		779	119
06/08	15	9,2	5,1	0,3		0,95	426	122
12/08	35,56	29				0,13	664	113
19/08	16,44	8,8	5,95			IL6 20	479	

Xét nghiệm sinh hóa ghi nhận chức năng gan, thận trong giới hạn hoặc tăng nhẹ thoáng qua; LDH tăng mức độ nhẹ; ferritin không tăng. Điện giải đồ có rối loạn nhẹ từng thời điểm. Định lượng immunoglobulin trong giới hạn bình

thường theo tuổi; IgE tăng nhẹ. Khảo sát miễn dịch tế bào cho thấy biến động nhẹ số lượng các quần thể lympho, có thời điểm giảm CD4 và tăng CD19, CD56; chức năng oxy hóa bạch cầu hạt bình thường. HIV âm tính.

Bảng 2. Kết quả xét nghiệm hóa sinh

	Ure	Cre	GOT	GPT	Pro/Alb	LDH	Ferritin	ĐGD	Xét nghiệm khác
10/07	2,1	17,8	29	20	63/41,2	373	22	136/4,2	Ca 2,4; Mg 1; Trig 0,85; Phospho 1,5; proBNP 252
20/07	8,1	27	58	51				130/3,7	
29/07		23	23	31	65/42,6	370	60	140/3,2	CK 40; Trig 1; a1 trypsin 1,5
12/08	5,7	23	40,5	52,2	62/39	441	38	139/3,8	proBNP 12 CK 34; Bil 7/2; Trig/Chol 2/5; Cortisol 120
20/08	2,3	25	22	21	55/32,5	267	60	139/2,1	Phospho 1,3; Mg 0,7; CK 20; Calci 2,3

Bảng 3. Kết quả xét nghiệm định lượng kháng thể

Ig	12/07	31/07	20/08	Cut off
IgG	5,54	5,52	5,67	3,45 - 12,36
IgA	0,56	0,42	0,48	0,14 - 1,59
IgM	1,97	1,57	1,26	0,43 - 2,07
IgE	132	149		

Bảng 4. Kết quả xét nghiệm khảo sát miễn dịch tế bào

Marker	12/07	12/08	20/08	Cut off
CD3	1932/58,7%	2070/36%	2923/49,3%	1400 - 3700/ 56 - 75%
CD4	985/29,9%	536/9,4% ↓	1430/24,1%	700 - 2200/ 28 - 47%
CD8	683/20,7%	1132/19,7%	1120/18,9%	490 - 1300/16 - 30%
CD19	971/29,5%	1817/31,7%	2361/39,8%	390 - 1400/ 14 - 33%
CD56	343/10,4%	1826/31,9%	628/10,6%	130 - 720/ 4 - 17%

Các xét nghiệm tìm căn nguyên nhiễm trùng cho thấy không phát hiện vi khuẩn điển hình hay lao. Một số xét nghiệm ghi nhận kết quả dương tính đối với *Mycoplasma pneumoniae*, CMV và Aspergillus, tuy nhiên các kết quả này

không đồng nhất, không đi kèm bằng chứng nhiễm trùng rõ ràng và không giải thích đầy đủ tình trạng lâm sàng tiến triển kéo dài của bệnh nhân.

Bảng 5. Kết quả các xét nghiệm tìm căn nguyên nhiễm trùng

Nhóm tác nhân	Xét nghiệm chính	Kết quả
Vi khuẩn điển hình	Cấy máu, cấy dịch tỵ hầu, cấy NKQ, cấy dịch rửa phế quản	Âm tính
Lao	AFB dịch dạ dày/BAL; PCR Lao; GeneXpert; MTB BAL	Âm tính
Vi khuẩn không điển hình	<i>Mycoplasma pneumoniae</i> IgM	Dương tính thoáng qua (20/7: 21,06; 12/8: 19,2), sau đó không xác định
	<i>Legionella pneumophila</i> PCR	Âm tính
Virus	PCR EBV máu	Âm tính
	EBV IgM	Dương tính
	PCR CMV máu	Âm tính
	PCR CMV BAL	Dương tính (14.450 IU/mL)

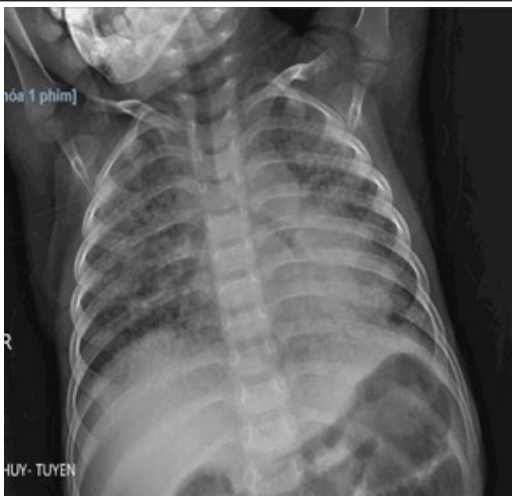
Nhóm tác nhân	Xét nghiệm chính	Kết quả
Nấm	PCR <i>Pneumocystis jirovecii</i>	Âm tính
	Cấy nấm BAL	<i>Candida albicans</i> (+)
	<i>Galactomannan Aspergillus</i> BAL	Dương tính (1,97)
	<i>Aspergillus</i> IgM	Dương tính nhiều thời điểm
Ký sinh trùng	Giun đũa	Dương tính

Các xét nghiệm miễn dịch và tự miễn cho thấy nồng độ bổ thể C3, C4 dao động nhẹ theo thời gian, không ghi nhận giảm kéo dài. Yếu tố dạng thấp và nghiệm pháp Coombs (trực tiếp, gián tiếp) đều âm tính. Tốc độ lắng hồng cầu tăng nhẹ. Kháng thể kháng nhân (ANA) dương tính mức độ thấp thoáng qua, sau đó âm tính; các xét nghiệm ANA profile và kháng thể viêm đa cơ đều âm tính. Nhiễm sắc thể đồ 46,XY; sàng lọc rối loạn chuyển hóa bằng MS/MS bình thường. Chức năng tuyến giáp trong giới hạn bình thường.

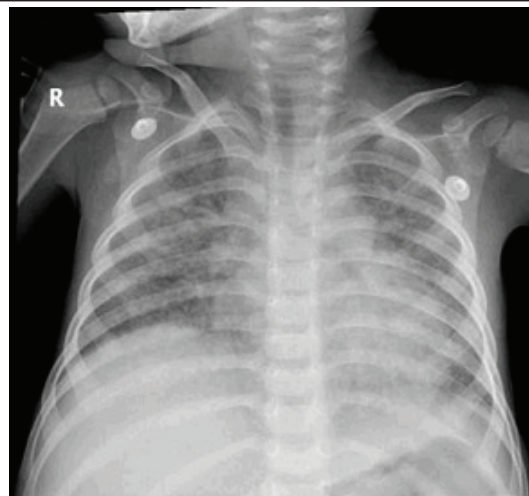
Chẩn đoán hình ảnh cho thấy tổn thương phổi lan tỏa, không đặc hiệu, dễ nhầm lẫn với

các bệnh phổi kẽ, nhiễm trùng hoặc bệnh lý viêm mạn tính ở trẻ em. X-quang ngực ghi nhận hình ảnh dày mô kẽ lan tỏa hai phổi kèm các đám mờ phế nang rải rác. Chụp CT ngực cho thấy tổn thương kính mờ hai bên, dày mô kẽ lan tỏa, xuất hiện các vi nốt đặc nhỏ, giãn phế quản - phế nang và một lượng ít dịch màng phổi phải. Nội soi phế quản ghi nhận niêm mạc đường thở viêm; không xác định được tỷ lệ CD4/CD8. Các xét nghiệm kháng thể tự miễn khác đều âm tính; tổng phân tích nước tiểu không ghi nhận protein niệu. Siêu âm tim bình thường, không có dấu hiệu tăng áp lực động mạch phổi.

11/7

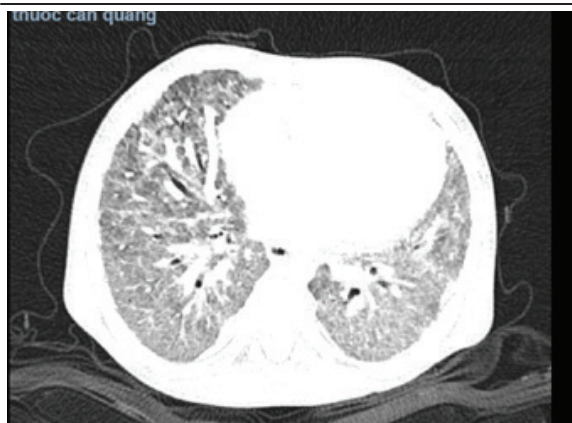
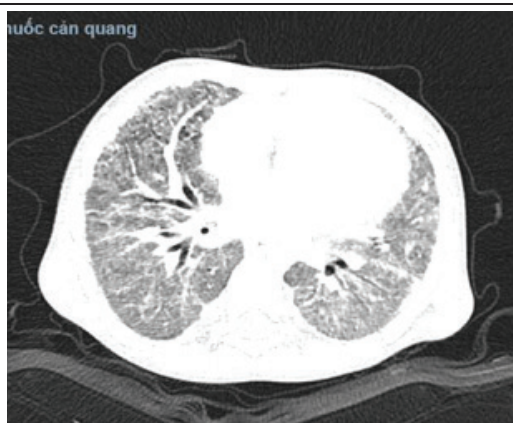


19/7



Hình 1. Hình ảnh chụp X-quang

CT ngực: Tổn thương kính mờ hai bên, dày mô kẽ lan tỏa, các vi nốt đặc nhỏ, giãn phế quản - phế nang, ít dịch màng phổi phải.



Hình 2. Hình ảnh chụp cắt lớp vi tính lồng ngực

Với các đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng nêu trên, khó khăn lớn nhất trong chẩn đoán và điều trị nằm ở tính không đặc hiệu và chồng lấp của biểu hiện bệnh. Trẻ có triệu chứng hô hấp kéo dài, tiến triển, không đáp ứng điều trị kháng sinh nhưng không kèm dấu hiệu điển hình của suy hô hấp mạn hay tổn thương đa cơ quan. Các kết quả cận lâm sàng cho thấy tình trạng viêm mạn tính, hình ảnh học phổi lan tỏa nhưng không đặc trưng, đồng thời xuất hiện nhiều xét nghiệm dương tính rải rác (*Mycoplasma*, CMV, *Aspergillus*, ANA thoáng qua), gây nhiễu và làm trì hoãn việc xác định bệnh lý nền. Trong bối cảnh này, những câu hỏi cần được làm rõ bao gồm: liệu các tác nhân nhiễm trùng phát hiện được có ý nghĩa bệnh sinh hay chỉ là hiện tượng kèm theo; bản chất tổn thương phổi là viêm, nhiễm trùng hay tăng sinh tế bào bất thường; bệnh có khu trú đơn thuần ở phổi hay là biểu hiện sớm của một bệnh lý hệ thống. Việc trả lời các câu hỏi này có ý nghĩa quyết định trong lựa chọn chiến lược điều trị phù hợp và tiên lượng cho bệnh nhân.

Trước diễn tiến lâm sàng kéo dài, không đáp ứng điều trị kháng sinh, cùng với hình ảnh học phổi lan tỏa nhưng không đặc hiệu và các xét nghiệm căn nguyên không xác định được

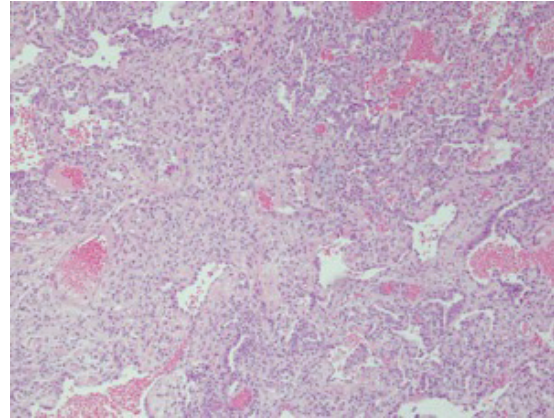
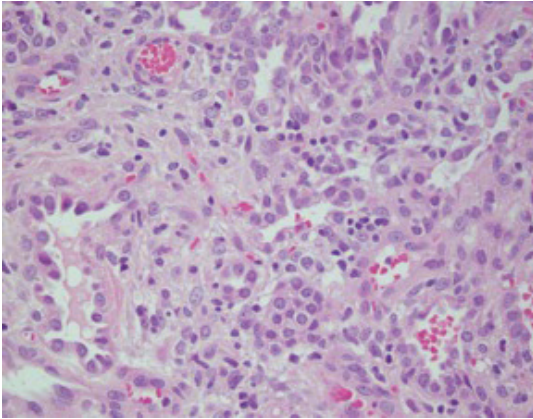
nguyên nhân rõ ràng, việc chẩn đoán dựa trên lâm sàng và cận lâm sàng vẫn còn nhiều hạn chế. Để làm rõ bản chất tổn thương phổi và xác định chẩn đoán xác định, bệnh nhân được chỉ định sinh thiết phổi làm giải phẫu bệnh kèm hóa mô miễn dịch, nhằm đánh giá đặc điểm mô học và định danh kiểu hình tế bào tổn thương.

Bệnh nhân được tiến hành sinh thiết phổi qua VATS; nhuộm Perl âm tính, loại trừ tình trạng ứ sắt phổi. Mẫu bệnh phẩm được hội chẩn quốc tế với Giáo sư Jill Lipset (Đại học Adelaide, Úc). Kết quả giải phẫu bệnh cho thấy hình ảnh tổn thương phổi kẽ lan tỏa nặng, với quá trình xơ hóa và viêm rõ rệt, phân bố khắp nhu mô phổi, ưu thế quanh đường thở (một số vị trí giãn), vùng cận tiểu thùy, màng phổi và vách liên tiểu thùy. Thành phần viêm chủ yếu gồm các tế bào Langerhans, đại thực bào và tế bào lympho T nằm ở phế nang và mô kẽ.

Các tế bào Langerhans nhuộm hóa mô miễn dịch dương tính mức độ 2+ với BRAF. Xét nghiệm giải trình tự thể hệ mới (Tumour Comprehensive Cancer Somatic NGS Panel) xác nhận sự hiện diện của đột biến *BRAF* V600E. Các đặc điểm mô bệnh học và phân tử phù hợp với chẩn đoán bệnh mô bào tế bào Langerhans phổi.

Kết quả giải phẫu bệnh không chỉ giúp xác định chẩn đoán xác định trong bối cảnh lâm sàng và hình ảnh học không đặc hiệu, mà còn có ý nghĩa quan trọng trong định hướng điều

trị, đặc biệt là khả năng cân nhắc các liệu pháp nhắm trúng đích ở những trường hợp tiến triển hoặc không đáp ứng với điều trị tiêu chuẩn.



Hình 3. Hình ảnh mô bệnh học bệnh phẩm sinh thiết mô phổi

2. Điều trị và diễn biến

Ban đầu, bệnh nhân được điều trị theo hướng viêm phổi nặng với nhiều phác đồ kháng sinh phổ rộng. Tuy nhiên, tình trạng lâm sàng không cải thiện, trong khi các xét nghiệm tìm căn nguyên nhiễm trùng từ máu và dịch rửa phế quản (nuôi cấy, PCR, huyết thanh học) đều cho kết quả âm tính. Trên cơ sở diễn tiến kéo dài và hình ảnh tổn thương phổi lan tỏa, bệnh nhân được chuyển hướng điều trị theo bệnh phổi kẽ bằng corticosteroid toàn thân phối hợp hydroxychloroquine. Trong quá trình nằm viện, trẻ xuất hiện nhiều đợt cấp suy hô hấp, đặc biệt sau sinh thiết phổi, phải hỗ trợ hô hấp kéo dài bằng CPAP và thở máy xâm nhập.

Sau khi có kết quả giải phẫu bệnh xác định bệnh mô bào tế bào Langerhans phổi và phát hiện đột biến *BRAF* V600E, chiến lược điều trị được điều chỉnh theo hướng bệnh căn nguyên. Bệnh nhân được chỉ định điều trị nhắm trúng đích theo đột biến *BRAF* (vemurafenib) kết hợp vinblastine. Sau điều trị, tình trạng hô hấp cải thiện rõ rệt, trẻ cai được oxy, lâm sàng ổn định và được xuất viện, tiếp tục theo dõi và điều trị

ngoại trú theo hẹn.

III. BÀN LUẬN

LCH phổi ở trẻ em là một thể bệnh hiếm, thường biểu hiện bằng ho kéo dài, khó thở, suy hô hấp. Các biểu hiện lâm sàng như đau ngực, khô khè, các biểu hiện toàn thân như sốt, mệt mỏi, gầy sút cân cũng có thể gặp. Tuy nhiên, các biểu hiện lâm sàng này không điển hình, có thể gặp trong nhiều bệnh lý khác dẫn đến khó khăn trong tiếp cận ban đầu, làm chậm trễ đưa đến chẩn đoán xác định. LCH phổi ở trẻ em có sự khác biệt với người lớn. Ở trẻ em, LCH phổi thường nằm trong bệnh cảnh tổn thương đa cơ quan và không tìm thấy mối liên quan với thuốc lá. Các cơ quan tổn thương kèm theo thường là xương, da, gan và hệ tạo máu. Tuy nhiên, bệnh nhân của chúng tôi tại thời điểm nhập viện không phát hiện thấy các tổn thương cơ quan kèm theo trên lâm sàng và cận lâm sàng. Trong quá trình nằm viện bệnh nhân ghi nhận tổn thương dạng chấm xuất huyết khu trú lòng bàn tay nhưng không điển hình trong LCH. Do đó, đối với các trường hợp nghi ngờ LCH phổi, cần thăm khám kỹ càng kết hợp với cận

lâm sàng phù hợp để tìm thêm tổn thương cơ quan kèm theo.⁴

Chẩn đoán hình ảnh đóng vai trò quan trọng trong định hướng ban đầu nhưng hiếm khi đủ để chẩn đoán xác định. Trên CT ngực, LCH phổi thường biểu hiện bằng là hình ảnh nốt bờ không đều phân bố quanh trung tâm tiểu thùy, hình ảnh các nang khí thành mỏng. Các hình ảnh tổn thương khác có thể gặp gồm: hình ảnh kính mờ, ứ khí từng vùng, hình ảnh thể khảm, hình ảnh tổ ong (honeycombing), tràn khí màng phổi. Tuy nhiên, ở trẻ em, các tổn thương này có thể không điển hình, thay vào đó là hình ảnh kính mờ lan tỏa, dày mô kẽ, vi nốt nhỏ - dễ nhầm với các thể bệnh phổi kẽ khác.⁵ Các hình ảnh tổn thương dạng nốt cần phân biệt với bệnh u hạt với viêm đa mạch (GPA), di căn phổi, lao kê. Các hình ảnh tổn thương dạng nang khí cũng gặp trong bệnh u cơ trơn bạch huyết ở phổi (LAM), bệnh do nấm aspergillus phế quản phổi dị ứng (ABPA), viêm phổi do pneumocystis carinii, xơ phổi vô căn. Trường hợp của chúng tôi minh họa rõ hạn chế này, khi hình ảnh học không gợi ý rõ LCH, dẫn đến việc điều trị ban đầu theo hướng viêm phổi nặng và sau đó là bệnh phổi kẽ nhưng không đạt hiệu quả.

Do đó, sinh thiết phổi giữ vai trò then chốt trong chẩn đoán xác định LCH phổi, đặc biệt trong các trường hợp nghi ngờ LCH phổi đơn độc hoặc không có tổn thương ngoài phổi để sinh thiết.⁶ Về mô bệnh học, đặc điểm điển hình là sự thâm nhiễm của các tế bào Langerhans bất thường trong mô kẽ và phế nang, kèm phản ứng viêm và xơ hóa mô kẽ. Việc sử dụng các kỹ thuật nhuộm hóa mô miễn dịch như CD1a, Langerin (CD207), S100 giúp khẳng định nguồn gốc tế bào Langerhans và là tiêu chuẩn quan trọng để chẩn đoán xác định. Sinh thiết xuyên thành hoặc dịch rửa phế quản - phế nang có thể hỗ trợ, nhưng độ nhạy thấp và không đủ để loại trừ bệnh khi kết quả âm tính.

Bên cạnh giải phẫu bệnh, xét nghiệm sinh học phân tử ngày càng đóng vai trò quan trọng trong LCH. Đột biến *BRAF* V600E là đột biến thường gặp nhất, được coi là đột biến dẫn dắt, liên quan đến hoạt hóa con đường MAPK/ERK và cơ chế bệnh sinh của LCH. Việc phát hiện đột biến này không chỉ giúp củng cố chẩn đoán mà còn có ý nghĩa lớn trong định hướng điều trị và tiên lượng.

Mặc dù cơ chế bệnh sinh của LCH vẫn chưa được làm rõ, sự hoạt hóa của con đường truyền tín hiệu MAPK/ERK dường như đóng vai trò quan trọng. *BRAF* là một protein then chốt của con đường truyền tín hiệu tế bào MAP kinase RAS-RAF-MEK-ERK, thường được phát hiện có đột biến tại vị trí V600E trong 38 - 64% các trường hợp LCH và đã được chứng minh là liên quan đến tình trạng bệnh lý nặng cũng như biểu hiện nguy cơ cao của LCH. Các báo cáo trước đây cho thấy bệnh nhân LCH có đáp ứng với các thuốc ức chế *BRAF*, qua đó khẳng định vai trò của đột biến này như một đột biến dẫn dắt (driver mutation) chính trong LCH.⁷ Các nghiên cứu gần đây cho thấy khoảng 50 - 60% bệnh nhân LCH có đột biến gen *BRAF* V600E, mở ra hướng điều trị thuốc đích. Nhiều nghiên cứu cho thấy bệnh nhân mang đột biến *BRAF* V600E thường có bệnh cảnh nặng hơn, nguy cơ tổn thương đa cơ quan cao hơn, nhưng đồng thời có khả năng đáp ứng tốt với các thuốc điều trị đích ức chế *BRAF*. Trong ca bệnh này, kết quả NGS phát hiện đột biến *BRAF* V600E đã trực tiếp dẫn đến quyết định sử dụng thuốc đích, mang lại cải thiện lâm sàng rõ rệt, khẳng định giá trị thực tiễn của xét nghiệm gen trong quản lý bệnh.

IV. KẾT LUẬN

LCH phổi ở trẻ em là bệnh lý hiếm gặp, biểu hiện lâm sàng và hình ảnh học không đặc hiệu, dễ nhầm lẫn với các bệnh phổi kẽ khác, dẫn đến chậm trễ trong chẩn đoán và điều trị. Trường hợp này cho thấy vai trò then chốt của

sinh thiết phổi kết hợp giải phẫu bệnh chuyên sâu và xét nghiệm gen trong việc xác định chẩn đoán, đặc biệt khi bệnh không đáp ứng với các phác đồ điều trị thông thường. Việc phát hiện đột biến *BRAF* V600E đã định hướng điều trị thuốc đích, mang lại cải thiện lâm sàng rõ rệt cho bệnh nhân. Do đó, tiếp cận đa mô thức, phối hợp chặt chẽ giữa lâm sàng, hình ảnh học, giải phẫu bệnh và sinh học phân tử là yếu tố quyết định để chẩn đoán chính xác và tối ưu hóa điều trị LCH phổi ở trẻ em.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lương HV, Trung NN. Bệnh phổi mô bào X hiếm gặp (Pulmonary Langerhans' Cell Histiocytosis): Nhân 3 trường hợp khám và điều trị tại Bệnh viện Phổi Trung ương. *Tạp chí Nghiên cứu Y học*. 2025; 186(1): 324-332. doi:10.52852/tcncyh.v186i1.2904.
2. Allen CE, Merad M, McClain KL. Langerhans-Cell Histiocytosis. *N Engl J Med*. 2018; 379(9): 856-868.
3. Roden AC, Yi ES. Pulmonary Langerhans Cell Histiocytosis: An Update From the Pathologists' Perspective. *Arch Pathol Lab Med*. 2016; 140(3): 230-240.
4. Haupt R, et al. Langerhans cell histiocytosis (LCH): Guidelines for diagnosis, clinical work-up, and treatment. *Pediatr Blood Cancer*. 2013; 60(2): 175-184.
5. Coşkun Ç, Kutluk T, Yalçın B, et al. Pulmonary involvement in children with Langerhans cell histiocytosis. *Turk J Pediatr*. 2024; 66(3): 323-331.
6. Maller V, Abrahamyan D, Weerakkody Y, et al. Pulmonary Langerhans cell histiocytosis. *Radiopaedia.org*. Published online 2024. Updated 2025. Accessed January 13, 2026.
7. Barclay M, Devaney R, Bhatt JM. Paediatric pulmonary Langerhans cell histiocytosis. *Breathe* (Sheff). 2020; 16(200003).
8. Bhatia P, Singh M, Sharma M, et al. *BRAF* V600E mutation in childhood Langerhans cell histiocytosis correlates with multisystem disease and poor survival. *Blood Cells Mol Dis*. 2020; 82: 102356.

Summary

ISOLATED PULMONARY LANGERHANS CELL HISTOCYTOSIS IN A CHILD: A RARE CASE REPORT

Pulmonary Langerhans Cell Histiocytosis (pLCH) is a rare condition in children and belongs to the group of histiocytic disorders characterized by clonal proliferation of Langerhans cells. Diagnosis is often challenging because clinical manifestations and radiological findings are nonspecific and may mimic prolonged pneumonia or infectious interstitial lung disease. We report a case of a 34-month-old male child admitted with a three-month history of persistent cough and progressive respiratory failure, who showed no clinical improvement despite prolonged broad-spectrum antibiotic therapy. Chest imaging revealed diffuse interstitial lung involvement. Lung biopsy combined with molecular analysis identified a *BRAF* V600 mutation, leading to a definitive diagnosis of pulmonary Langerhans cell histiocytosis. Targeted therapy in combination with vinblastine resulted in marked clinical improvement, allowing discontinuation of oxygen therapy. This case highlights the importance of considering non-infectious causes in children with progressive interstitial lung disease and emphasizes the role of lung biopsy and genetic testing in establishing an accurate diagnosis to guide appropriate treatment.

Keywords: Pulmonary Langerhans cell histiocytosis, interstitial lung disease, children, *BRAF* V600 mutation, lung biopsy.