

UNG THƯ TẾ BÀO VỎ Ở DA CÓ LIÊN QUAN ĐẾN BỆNH BẠCH TẠNG: BÁO CÁO CA BỆNH VÀ TỔNG QUAN TÀI LIỆU

Nguyễn Hữu Quang^{1,2,*}, Trần Thị Thu Huệ¹

TÓM TẮT

Ung thư biểu mô tế bào vảy (Squamous Cell Carcinoma - SCC) là loại ung thư da phổ biến thứ hai, khởi phát từ tế bào sừng và có mối liên quan chặt chẽ với phơi nhiễm tia cực tím (UV) kéo dài. Người mắc bệnh bạch tạng, đặc biệt là thể bạch tạng mắt - da (Oculocutaneous albinism - OCA), có nguy cơ cao phát triển SCC do thiếu melanin - yếu tố bảo vệ tự nhiên chống lại tổn thương do tia UV.

Chúng tôi báo cáo một trường hợp bệnh nhân nữ 55 tuổi, mắc bạch tạng, có tiền sử kéo dài các tổn thương dày sừng ánh sáng và xuất hiện khối u loét, sùi, chảy dịch tại vùng mu tay trái. Kết quả giải phẫu bệnh xác định ung thư biểu mô tế bào vảy, trong khi các tổn thương nền được chẩn đoán là dày sừng ánh sáng. Bệnh nhân được phẫu thuật cắt rộng tổn thương, sinh thiết hạch gác kết hợp chăm sóc hỗ trợ, sau điều trị tình trạng ổn định. Ca bệnh cho thấy SCC ở bệnh nhân bạch tạng thường xuất hiện tại các vùng da hở như đầu, cổ và bàn tay, có xu hướng tiến triển nhanh và nguy cơ tái phát cao hơn so với người không mắc bạch tạng. Bên cạnh yếu tố y học, các vấn đề xã hội - kinh tế như hạn chế tiếp cận kem chống nắng, thiếu giáo dục sức khỏe, kỳ thị và phân biệt đối xử cũng ảnh hưởng đáng kể đến kết quả điều trị. Việc quản lý bệnh nhân bạch tạng cần cách tiếp cận đa chuyên khoa, tập trung vào chẩn

đoán sớm, dự phòng và điều trị các tổn thương tiền ung thư, can thiệp kịp thời các khối u ác tính, đồng thời tư vấn di truyền cho người bệnh và gia đình.

Từ khóa: Bạch tạng, ung thư biểu mô tế bào vảy, mất sắc tố, ung thư da, bệnh da di truyền.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư biểu mô tế bào vảy da (squamous cell carcinoma - SCC) là loại ung thư khởi phát từ các tế bào sừng của da và niêm mạc, chiếm khoảng 20% các ung thư da và đứng hàng thứ hai sau ung thư biểu mô tế bào đáy. Chẩn đoán xác định chủ yếu dựa vào sinh thiết tổn thương. Điều trị SCC phụ thuộc vào giai đoạn bệnh và các yếu tố nguy cơ, bao gồm phẫu thuật cắt rộng, phẫu thuật Mohs có hoặc không kèm sinh thiết hạch gác, vét hạch vùng, hóa trị, xạ trị hoặc phối hợp các phương pháp trên.

Trên thế giới, SCC thường gặp ở người da trắng, với tỷ lệ mắc mới tại Hoa Kỳ khoảng trên 100/100.000 dân và tại Úc khoảng 250/100.000 dân. Bệnh ít gặp hơn ở những người có type da IV-V theo phân loại Fitzpatrick. Tương tự các ung thư da khác, SCC có liên quan chặt chẽ đến tình trạng tiếp xúc ánh nắng kéo dài và quá trình lão hóa da. Mặc dù cơ chế bệnh sinh chưa được làm sáng tỏ hoàn toàn, một số yếu tố được ghi nhận có liên quan đến sự phát triển của SCC bao gồm nhiễm vi rút gây u nhú ở người (HPV type 6, 36, 38) và phơi nhiễm mạn tính với arsenic. Các đối tượng có nguy cơ cao mắc SCC gồm người có type da sáng, người thường xuyên tiếp xúc với ánh nắng mặt trời, bệnh nhân sử dụng thuốc gây

¹ Bệnh viện Da liễu Trung ương

² Trường Đại học Y Hà Nội

*Tác giả liên hệ: Nguyễn Hữu Quang

Email: nguyenhuuquang@hmu.edu.vn

DOI: 10.56320/tcdlhnv.50.293



độc tế bào, người sau ghép tạng và bệnh nhân nhiễm HIV.

Bệnh bạch tạng, hay chính xác hơn là hội chứng bạch tạng, là một nhóm các rối loạn di truyền đặc trưng bởi sự khiếm khuyết của tế bào hắc tố, dẫn đến giảm hoặc mất khả năng tổng hợp melanin hoặc rối loạn phân bố melanin đến các mô có nguồn gốc từ ngoại bì, chủ yếu là da, tóc, lông và mắt. Thể bệnh thường gặp nhất là bạch tạng mắt - da (oculocutaneous albinism, OCA). Đúng như tên gọi, OCA biểu hiện nổi bật với các tổn thương ở da và mắt. Cho đến nay, đã có bảy thể OCA (từ OCA1 đến OCA7) được mô tả, với biểu hiện lâm sàng rất đa dạng, từ mất hoàn toàn sắc tố da và tóc (da và tóc trắng trong OCA1) đến giảm sắc tố nhẹ, khó nhận biết (chỉ giảm sắc tố so với các thành viên trong gia đình, như ở OCA7). Do melanin có vai trò quan trọng trong việc bảo vệ da khỏi tác hại của tia cực tím (UV), bệnh nhân bạch tạng có nguy cơ cao bị tổn thương da do ánh nắng mặt trời như đồi mồi, dày sừng ánh sáng, bỏng nắng, cũng như các khối u ác tính liên quan đến tia UV, đặc biệt là ung thư biểu mô tế bào vảy (SCC). SCC ở bệnh nhân bạch tạng thường gặp tại các vùng da hở, đặc biệt là vùng đầu, mặt và cổ - những vị trí tiếp xúc thường xuyên với ánh nắng mặt trời. So với người không mắc bạch tạng, SCC ở nhóm bệnh nhân này có xu hướng tiến triển nhanh hơn và tỷ lệ tái phát cao hơn. Chúng tôi báo cáo một ca ung thư biểu mô tế bào vảy trên bệnh nhân bạch tạng được chẩn đoán và điều trị tại Bệnh viện Da liễu Trung ương.

2. BÁO CÁO CA BỆNH

Bệnh nhân nữ, 55 tuổi, quê quán Văn Lâm, Hưng Yên, đến khám vì tổn thương dạng khối u xâm lấn, sùi, loét, chảy dịch mủ, đôi khi chảy máu tại vùng mu bàn tay trái. Theo lời kể, bệnh diễn biến trong khoảng 20 năm. Ban đầu, bệnh nhân xuất hiện các tổn thương dát đỏ, bong vảy mỏng và trợt da, tập trung chủ yếu tại các vùng

da hở như mặt, cổ, cẳng tay và cẳng chân hai bên; các tổn thương không kèm theo đau hay ngứa. Khoảng 1 năm gần đây, trên nền tổn thương dát đỏ sần có tại mu bàn tay trái, bệnh nhân xuất hiện một mảng đỏ, bề mặt sùi, tiến triển loét và dễ chảy máu. Tổn thương tăng dần kích thước theo thời gian, không gây đau. Trong suốt thời gian này, bệnh nhân chưa được điều trị đặc hiệu.

Khám lúc vào viện:

- Mu tay T: Tổn thương là khối u xâm lấn, sần sùi, loét, chảy dịch mủ và máu, ranh giới tương đối rõ, hạn chế vận động tay T, kích thước khối u 4 x 4,5 cm.

- Mặt, cổ, cẳng tay, cẳng chân 2 bên: Dát đỏ, bong vảy mỏng, trợt da lan tỏa, ranh giới không rõ

- Giảm sắc tố da, lông tóc toàn thân bẩm sinh:

+ Da: Trắng.

+ Lông mi, lông mày, chân tóc: Xám.

- Khám mắt:

+ Mống mắt màu xám.

+ Sợ ánh sáng.

+ Rung giật ngang nhãn cầu tự phát, giảm khi nhìn có chủ ý.

+ Giảm thị lực 2 mắt: Đếm ngón tay xa nhất 3 m.

- Tiền sử bản thân:

+ Chưa phát hiện tiền sử bệnh lý nội - ngoại khác.

+ Nghề nghiệp: Làm ruộng, tiếp xúc thường xuyên với ánh sáng mặt trời.

- Gia đình và địa phương: Chưa khai thác thấy ai có biểu hiện giảm sắc tố da, lông, tóc như bệnh nhân.

- Siêu âm hạch nách T: Vài hạch kích thước lớn nhất 17,8 x 8 mm, dày vỏ hạch, thay đổi cấu trúc. Chọc sinh thiết hạch nách T: Không có tế bào ác tính.

- PCR 22 type HPV: (-).

- Các xét nghiệm huyết học, sinh hóa trong giới hạn bình thường.
- Giải phẫu bệnh: + Mu tay T: SCC (ung thư biểu mô vảy).
- + Dát đỏ cẳng tay P: Dày sừng ánh sáng.



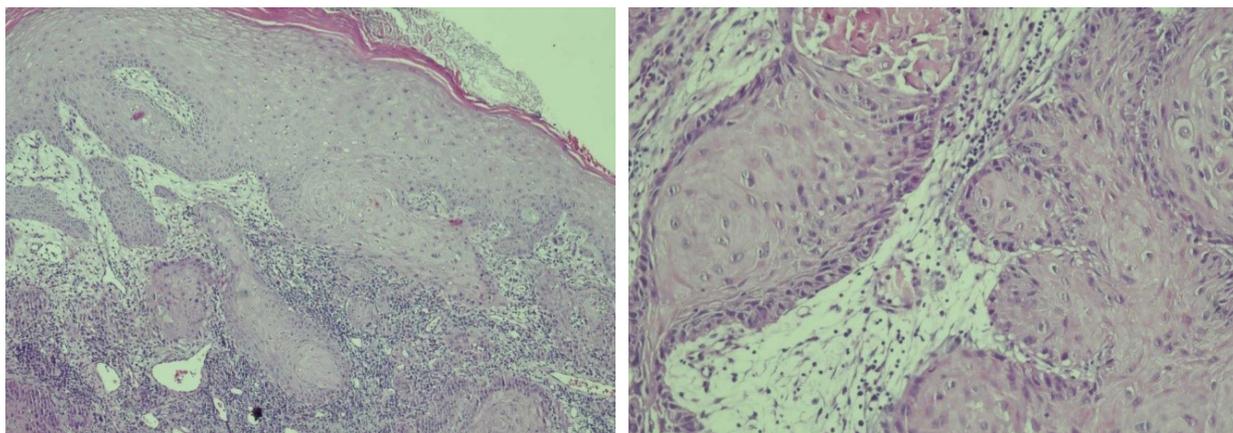
Hình 1. Tổn thương khối u sùi, loét vùng mu tay T



Hình 2. Dát đỏ bong vảy mỏng vùng da hờ: Mặt, cổ, cẳng tay, cẳng chân trên nền da giảm sắc tố



Hình 3. Lòng mày, lông mi, đồng tử màu xám



Hình 4. Hình ảnh giải phẫu bệnh tổn thương ở mu tay T: Quá sản, mất cấu trúc thượng bì, hình ảnh tế bào u nhân to nhỏ, không đều, kiềm tính, các tế bào đã xâm nhập qua màng đáy

Chẩn đoán: SCC mu tay T/đa tổn thương dày sùng ánh sáng/bạch tạng

Điều trị: Phẫu thuật cắt bỏ rộng khối u, sinh thiết hạch gác, chăm sóc tại chỗ, chống nắng.

Kết quả: Trong quá trình theo dõi điều trị, bệnh nhân ổn định.

3. BÀN LUẬN

Từ ca lâm sàng được báo cáo, chúng tôi nhận thấy công tác quản lý và theo dõi bệnh nhân bạch tạng hiện nay còn chưa chặt chẽ. Bên cạnh đó, người bệnh và gia đình có thể chưa được trang bị đầy đủ kiến thức về bệnh lý, điều này có liên quan chặt chẽ đến các yếu tố kinh tế - xã hội, đặc biệt ở những khu vực vùng sâu, vùng xa, nơi điều kiện sống và khả năng tiếp cận thông tin y tế còn hạn chế.

Các yếu tố kinh tế - xã hội bất lợi bao gồm khả năng tiếp cận kem chống nắng còn hạn chế, thiếu giáo dục về các biện pháp bảo vệ da khỏi ánh nắng mặt trời, sự khác biệt về văn hóa trong thói quen ăn mặc, cũng như khó khăn trong việc tiếp cận các cơ sở y tế và chuyên gia chăm sóc sức khỏe để được theo dõi định kỳ. Những hạn chế này dẫn đến việc phát hiện bệnh muộn, điều trị muộn, hoặc không thể tuân thủ và hoàn thành đầy đủ các phác đồ điều trị.

Ngoài ra, tại các khu vực có điều kiện kinh tế - xã hội thấp, bệnh nhân bạch tạng còn phải đối mặt với sự kỳ thị xã hội đáng kể. Những người mắc bệnh bạch tạng có thể trở thành đối tượng của sự phân biệt đối xử, thành kiến và bạo lực, gây ảnh hưởng nghiêm trọng đến sức khỏe thể chất và tinh thần. Trong một số bối cảnh đặc biệt, người bạch tạng thậm chí còn bị xâm hại nghiêm trọng do các quan niệm sai lệch về giá trị của cơ thể họ, làm trầm trọng thêm gánh nặng bệnh tật và xã hội.

4. KẾT LUẬN

Bệnh bạch tạng là một rối loạn di truyền tương đối phổ biến, ảnh hưởng đến nhiều cơ quan, do đó cần được quản lý theo hướng tiếp cận đa chuyên khoa. Suy giảm thị lực là nguyên nhân hàng đầu gây tàn tật ở bệnh nhân bạch tạng. Trong khi đó, ung thư biểu mô tế bào vảy (squamous cell carcinoma - SCC) là loại ung thư ác tính thường gặp nhất ở nhóm bệnh nhân này và có thể làm tăng tỷ lệ tử vong so với dân số chung.

Hiện nay, bệnh bạch tạng chưa có phương pháp điều trị khỏi hoàn toàn, vì vậy chiến lược chăm sóc cần tập trung vào chẩn đoán sớm, can thiệp và điều chỉnh các khiếm khuyết về thị giác, đồng thời kiểm soát và thay đổi các yếu tố nguy cơ. Công tác dự phòng tổn thương da do ánh nắng mặt trời, phát hiện sớm và điều trị kịp thời các tổn thương tiền ung thư, cũng như các khối u ác tính trên da đóng vai trò đặc biệt quan trọng trong việc cải thiện tiên lượng và chất lượng cuộc sống cho người bệnh. Bên cạnh đó, tư vấn di truyền là cần thiết không chỉ đối với bệnh nhân mà còn đối với cha mẹ và anh chị em ruột, nhằm giúp gia đình hiểu rõ cơ chế di truyền của bệnh, nguy cơ tái phát và các biện pháp theo dõi, dự phòng lâu dài.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Hình ảnh lâm sàng, chẩn đoán và điều trị các bệnh trong chuyên ngành da liễu. Chủ biên: PGS.TS. Nguyễn Văn Thường.
2. Albinism Justin R. Federico, Karthik Krishnamurthy
3. OCA and SCC of the skin of the head and neck, J skin Cancer 2015: 167847.

**SUMMARY***Case report***CUTANEOUS SQUAMOUS CELL CARCINOMA DEVELOPING IN A PATIENT WITH ALBINISM: A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW****Quang Huu Nguyen, MD, PhD^{1,2,*}, Hue Thi Thu Tran, MD¹**

ABSTRACT

Squamous cell carcinoma (SCC) is the second most common skin cancer, arising from keratinocytes and strongly associated with chronic ultraviolet (UV) exposure. Patients with oculocutaneous albinism (OCA) are at particularly high risk due to melanin deficiency, which normally protects against UV-induced damage. We report a case of a 55-year-old female with albinism presenting with a long-standing history of actinic keratoses and a rapidly enlarging ulcerated, exophytic tumor on the dorsal left hand. Histopathology confirmed SCC, while background lesions showed actinic keratosis. The patient underwent wide local excision with sentinel lymph node biopsy and supportive care, achieving clinical stability. This case highlights the increased susceptibility of albino patients to UV-related malignancies, especially SCC, which tends to occur on sun-exposed areas such as the head, neck, and hands, with more aggressive progression and higher recurrence rates compared to non-albino individuals. Beyond medical aspects, social and economic factors significantly influence disease outcomes, including limited access to sun protection, inadequate health education, cultural barriers, and stigma. Comprehensive management of albinism requires multidisciplinary care, focusing on early diagnosis, prevention of precancerous lesions, timely treatment of malignancies, and genetic counseling for patients and families.

Keywords: *Albinism, cutaneous squamous cell carcinoma, depigmentation, skin cancer, inherited skin disease.*

¹ National Hospital of Dermatology and Venereology

² Hanoi Medical University

* Corresponding author: Quang Huu Nguyen, MD, PhD

Email: nguyenhuuquang@hmu.edu.vn