

Sarcôm sợi bì lõi ở vú: Báo cáo một trường hợp hiếm gặp và hồi cứu y văn

Nguyễn Phúc Thục Uyên*, Trần Như Tùng, Nguyễn Văn Thái

Khoa Giải phẫu bệnh, Bệnh viện Đa khoa Tâm Anh Thành phố Hồ Chí Minh

*Tác giả liên hệ (Corresponding author): Nguyễn Phúc Thục Uyên; Email: phucthucuyen97@gmail.com

Ngày nhận bài (Received): 01/05/2026; Ngày duyệt đăng (Accepted): 30/05/2026; Ngày xuất bản (Published): 10/08/2026

DOI:10.34071/jmp.2026.S-2.43

Tóm tắt

Bối cảnh: Sarcôm sợi bì lõi (Dermatofibrosarcoma protuberans - DFSP) là tân sinh ác tính của mô mềm, đặc trưng bởi sự phát triển chậm, xâm lấn tại chỗ và thường gặp ở lớp bì của da. Mặc dù u có thể xuất hiện ở bất kỳ vùng nào trên cơ thể, vị trí hay gặp nhất là thân mình và chi. DFSP ở vú rất hiếm gặp, với chỉ một vài trường hợp được báo cáo trong y văn.

Trình bày ca bệnh: Chúng tôi báo cáo một trường hợp bệnh nhân nữ 24 tuổi, được chẩn đoán sarcôm sợi bì lõi ở vú, bệnh nhân đã được phẫu thuật cắt rộng mô u với các rìa diện cắt âm tính. Sau điều trị, bệnh nhân không ghi nhận tái phát hoặc di căn tính đến thời điểm hiện tại là 6 tháng.

Kết luận: DFSP có thể có đặc điểm mô học dễ gây nhầm lẫn với các khối u tế bào hình thoi khác thường gặp ở vú, do đó, việc chẩn đoán chính xác có thể là một thách thức trong thực hành lâm sàng. Việc chẩn đoán cần sự phối hợp giữa hình ảnh mô bệnh học và hóa mô miễn dịch.

Từ khóa: vú; sarcôm sợi bì lõi.

Dermatofibrosarcoma protuberans of the breast: A rare case report and literature review

Nguyen Phuc Thuc Uyen*, Tran Nhu Tung, Nguyen Van Thai

Department of Pathology, Tam Anh General Hospital Ho Chi Minh City

Abstract

Background: Dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) is a malignant soft tissue neoplasm characterized by slow growth, local invasion, and a predilection for the dermal layer of the skin. Although it can occur anywhere on the body, the most common sites are the trunk and extremities. DFSP of the breast is extremely rare, with only a few cases reported in the literature.

Case presentation: We report the case of a 24-year-old female patient diagnosed with dermatofibrosarcoma protuberans of the breast. The patient underwent wide local excision of the tumor with negative surgical margins. At 6 months after treatment, no recurrence or metastasis has been observed.

Conclusion: DFSP may exhibit histopathological features that can be easily confused with other spindle cell tumors commonly encountered in the breast. Therefore, accurate diagnosis can be challenging in clinical practice. Diagnosis requires the integration of histopathological findings and immunohistochemical analysis.

Keywords: breast; dermatofibrosarcoma protuberans.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Sarcôm sợi bì lõi (Dermatofibrosarcoma protuberans - DFSP) là một tân sinh ác tính hiếm gặp của da, ảnh hưởng đến lớp bì sâu và mô mỡ dưới da. Bệnh được Darier và Ferrand báo cáo lần đầu tiên vào năm 1924. Loại u này có tính xâm lấn tại chỗ với tỉ lệ tái phát cao, nhưng hiếm khi di căn. DFSP thường gặp ở người trưởng thành trẻ và trung niên (trong độ tuổi từ khoảng 20 - 50 tuổi); bệnh có thể xuất hiện ở bất kỳ vị trí nào, nhưng thường gặp nhất ở thân mình và chi [1]. DFSP ở vú rất hiếm gặp, với

chỉ một vài trường hợp được báo cáo trong y văn [2]. Cắt rộng tại chỗ là phương pháp điều trị tiêu chuẩn [1]. Trong bài viết này, chúng tôi mô tả một trường hợp DFSP ở vú trên một bệnh nhân nữ 24 tuổi.

2. TRÌNH BÀY CA BỆNH

Bệnh nhân nữ, 24 tuổi, đến khám vì tự sờ thấy u vú trái 6 tháng nay, không kèm triệu chứng khác như đau vú, sưng nóng, tiết dịch núm vú. Bệnh nhân chưa từng mắc các bệnh lý nội khoa hay ngoại khoa trước đây. Tiền căn gia đình không ghi nhận bất thường.

Khám lâm sàng ghi nhận vú trái vị trí 8 - 9 giờ cạnh quầng vú, có khối 2,5 cm cứng, giới hạn không rõ, sát da, không xâm nhiễm ra da, không tiết dịch núm vú, không sưng, không nóng đỏ.

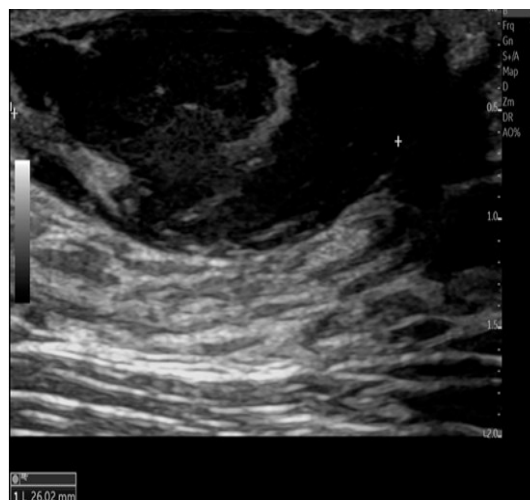
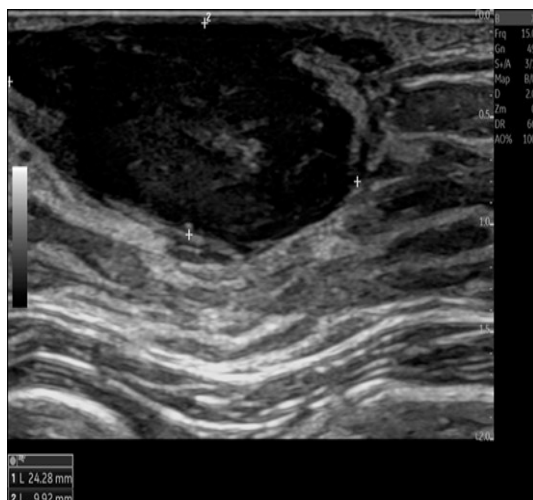
Siêu âm vú ghi nhận:

Vú trái:

- Mật độ mô vú: đồng nhất, chủ yếu là mô sợi tuyến.

- Vị trí 8 h cạnh núm vú có cấu trúc hồi âm kém, hình bầu dục, bờ nhẵn, nằm sát da, giới hạn rõ, kích thước 24 x 10 x 26 mm, mềm trên siêu âm đàn hồi, tưới máu type II trên siêu âm vi mạch (BI-RADS 3).

- Da, mô dưới da và núm vú thấy được trong giới hạn bình thường.



Hình 1. Siêu âm vú trái ghi nhận vị trí 8 h cạnh núm vú có cấu trúc hồi âm kém, hình bầu dục, bờ nhẵn, nằm sát da, giới hạn rõ, kích thước 24 x 10 x 26 mm (BI-RADS 3)

Bệnh nhân được sinh thiết lõi dưới hướng dẫn của siêu âm để khảo sát đặc điểm mô học khối u. Trên vi thể, mẫu sinh thiết hiện diện các tế bào hình thoi với nhân các tế bào hình thoi đồng dạng, nhân thuôn dài, nhiễm sắc chất mịn, bào tương ít, xếp thành các bó xoáy. Chẩn đoán trên mẫu sinh thiết là u tế bào hình thoi, hướng tới sarcom sợi bì lõi.

Bệnh nhân sau đó được chỉ định phẫu thuật cắt rộng mô u. Sau mổ, bệnh nhân hồi phục tốt, ăn uống được, tiêu tiểu được, đi lại được.

Bệnh phẩm bao gồm mô vú chứa u được gửi đến khoa giải phẫu bệnh để kiểm tra. Trên đại thể ghi nhận bệnh phẩm vú kích thước 5 x 5 x 1,5 cm, có phủ vật da kích thước 3 x 2 cm, quầng vú kích thước 1,5 x 1,5 cm, núm vú 0,8 x 0,8 cm. Bệnh phẩm cắt qua có tổn thương kích thước 2 x 1,5 x 1,8 cm, mặt cắt màu trắng, chắc, giới hạn tương đối rõ. Tổn thương cách rìa diện cắt trên 0,1 cm, sát rìa diện cắt dưới, cách rìa diện cắt sau 0,7 cm, nằm sát bề mặt da, cách rìa diện cắt ngoài 0,5 cm, cách rìa diện cắt trong 1,5 cm (Hình 2).

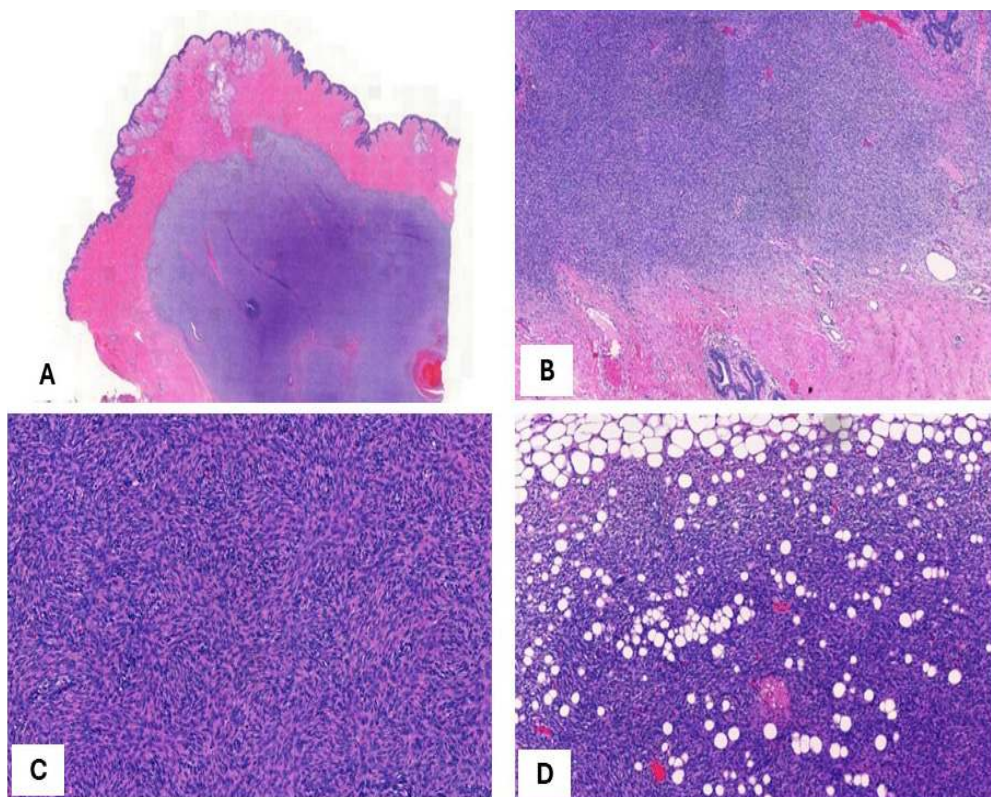


Hình 2. Tổn thương kích thước 2 x 1,5 x 1,8 cm, mặt cắt màu trắng, chắc, giới hạn tương đối rõ

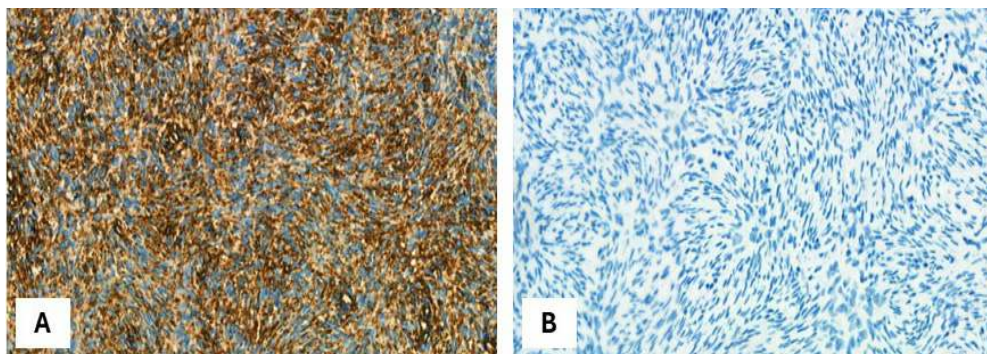
Trên vi thể, mô u bao gồm các tế bào hình thoi đồng dạng, nhân thuôn dài, nhiễm sắc chất mịn, bào tương ít, xếp thành các bó xoáy. Tế bào u thâm nhiễm vào mô mỡ dưới da, bao quanh và chen vào giữa các tiểu thùy mỡ, tạo nên hình ảnh “tổ ong” trên vi thể (honeycomb pattern), không thấy xâm nhập lên thượng bì. Không thấy hoại tử. Phân bào rải rác,

khoảng 1 phân bào/10 quang trường lớn. Về hóa mô miễn dịch, mô u dương tính mạnh với CD34, âm tính với Desmin. Chẩn đoán xác định là sarcom sụn bì lõi ở vú với các rìa diện cắt âm tính.

Sau điều trị, bệnh nhân không ghi nhận tái phát hoặc di căn tính đến thời điểm hiện tại là 6 tháng.



Hình 3. Mô u nằm ở trung bì, có giới hạn tương đối rõ (Hình A, H&E và Hình B, H&E, x40), mô u bao gồm các tế bào hình thoi đồng dạng, nhân thuôn dài, nhiễm sắc chất mịn, bào tương ít, xếp thành các bó xoáy (Hình C, H&E, x100), mô u thâm nhiễm vào mô mỡ dưới da, bao quanh và chen vào giữa các tiểu thùy mỡ, tạo nên hình ảnh “tổ ong” (Hình D, H&E, x100)



Hình 4. Hóa mô miễn dịch, mô u dương tính mạnh với CD34 (Hình A), âm tính với Desmin (Hình B)

3. BÀN LUẬN

Sarcôm sợi bì lõi (DFSP) là một tân sinh trung mô của da hiếm gặp và có tính xâm lấn tại chỗ. Bệnh được Darier và Ferrand mô tả lần đầu vào năm 1924, khi đó được gọi là u sợi bì tiến triển và tái phát. DFSP chiếm khoảng 1% trong tất cả các sarcôm mô mềm và dưới 0,1% trong tất cả các bệnh ác tính, với tỉ lệ mắc hằng năm khoảng 0,8 - 4,5 ca trên một triệu dân [1]. Thân mình là vị trí thường gặp nhất, chiếm 50 - 60%, tiếp theo là các chi 25%, vùng đầu cổ 10 - 15%, và rất hiếm gặp ở vú [3]. DFSP có tỉ lệ tái phát cao do khả năng thâm nhiễm mạnh vào mô dưới da, cân và cơ bên dưới. DFSP chủ yếu xảy ra ở độ tuổi từ 20 - 50 tuổi, phù hợp với trường hợp của chúng tôi là 1 bệnh nhân nữ 24 tuổi [1].

Các nghiên cứu di truyền cho thấy DFSP có chuyển đoạn nhiễm sắc thể đặc hiệu, liên quan đến nhiễm sắc thể 17 và 22, được phát hiện trong hơn 90% khối u. Chuyển đoạn này dẫn đến sự sản xuất liên tục chuỗi B của yếu tố tăng trưởng có nguồn gốc tissue cầu và kích thích sự phát triển của DFSP [4].

Trên siêu âm, DFSP thường biểu hiện dưới dạng một khối giảm âm, giới hạn rõ, hình bầu dục. Đôi khi khối có thể có tưới máu ngoại vi trên siêu âm Doppler màu. Đánh giá DFSP bằng siêu âm có thể không đặc hiệu. Một nghiên cứu khảo sát bốn bệnh nhân khác nhau cho thấy trong hai trường hợp DFSP, các khối có hồi âm kém, còn hai trường hợp có hồi âm hỗn hợp. Ngoài ra, siêu âm Doppler màu ghi nhận các kiểu tưới máu khác nhau: một trường hợp có dòng máu phong phú đi qua toàn bộ khối u, trong khi một trường hợp khác chỉ có một lượng nhỏ dòng máu đi qua phần ngoại vi của khối u. Do đó, hình ảnh DFSP trên siêu âm có thể dễ bị nhầm lẫn với các khối u khác như u mỡ, bọc thượng bì và u sợi bì [5]. Trong trường hợp của chúng tôi, tổn thương dưới siêu âm được ghi nhận là một cấu trúc hồi âm kém, hình bầu dục, bờ nhẵn, nằm sát da, giới hạn rõ, mềm trên siêu âm đàn hồi, tưới máu type II trên siêu âm vi mạch.

Biểu hiện lâm sàng thường gặp nhất của DFSP là một mảng hồng ban màu xanh tím hoặc nâu không đau, với đặc điểm “lồi” điển hình, tiến triển trong nhiều năm. Các vị trí DFSP thường được báo cáo nhất là thân mình và các chi, thường có hình ảnh lành tính trên lâm sàng [1]. Bệnh ít gặp ở vùng cổ và hiếm gặp ở vú, là vị trí được phát hiện trong trường hợp của chúng tôi.

Chẩn đoán DFSP dựa vào mô bệnh học và hóa mô miễn dịch. Về mô bệnh học, DFSP đặc trưng bởi các tế bào hình thoi đơn dạng trên nền mô đệm sợi, sắp xếp theo kiểu xoáy ốc/dạng nan hoa (storiform pattern), với ít phân bào và dị dạng nhân nhẹ. Mô u thâm nhiễm vào mô mỡ dưới da, tạo hình ảnh đặc

trưng dạng “tổ ong” (honeycomb pattern). Các chẩn đoán phân biệt chính của u tế bào hình thoi của vú bao gồm u diệp thể, carcinôm chuyển sản, sarcôm nguyên phát của vú, u nguyên bào sợi cơ, bệnh sợi Hóa mô miễn dịch có thể hữu ích để phân biệt giữa các thực thể này. DFSP dương tính mạnh, lan tỏa với CD34 trong 84 - 100% trường hợp, như ghi nhận trong trường hợp của chúng tôi. Các dấu ấn S-100, desmin và actin âm tính trong DFSP, tương tự như trường hợp này ghi nhận desmin âm tính.

Trong trường hợp của chúng tôi, hình ảnh mô bệnh học không hiện diện thành phần biểu mô ác tính hoặc khe biểu mô (epithelial clefts) sau khi khảo sát toàn bộ u giúp loại trừ u diệp thể và carcinôm chuyển sản. Bệnh sợi (fibromatosis) đặc trưng bởi những tế bào hình thoi có nhân “lành tính” trên nền mô đệm collagen, CD34 âm tính và dương tính với Beta catenin. U nguyên bào sợi cơ (Myofibroblastoma) hiện diện các tế bào hình thoi đồng dạng, nhân lành tính, sắp xếp thành các bó ngắn đan xen không đều, xen kẽ các dải collagen hyalin hóa ái toan đậm kèm lượng mô mỡ thay đổi; hóa mô miễn dịch desmin và CD34 dương tính. Trong trường hợp này, hình ảnh mô bệnh học đặc trưng với sắp xếp theo kiểu xoáy ốc/dạng nan hoa (storiform pattern) và hình ảnh u thâm nhiễm mỡ dạng “tổ ong” (honeycomb pattern) kết hợp hóa mô miễn dịch CD34 dương tính và desmin âm tính giúp chúng tôi chẩn đoán xác định: Sarcôm sợi bì lõi, không phân nhóm đặc hiệu (Dermatofibrosarcoma protuberans, NOS).

Chuyển dạng sợi sarcôm (Fibrosarcomatous transformation) gặp trong khoảng 10% các trường hợp DFSP, được đặc trưng bởi sự chuyển tiếp, thường khá đột ngột, sang cấu trúc dạng xương cá (herringbone) hoặc dạng bó (fascicular), kèm tăng mật độ tế bào, tăng dị dạng tế bào và tăng hoạt động phân bào. Phân típ này có thể tạo thành một nốt riêng biệt trên nền DFSP và thường cho thấy giảm hoặc mất biểu hiện CD34. Chuyển dạng sợi sarcôm có thể xuất hiện ngay từ đầu (de novo) hoặc trong u tái phát. Hiếm gặp hơn, các u này có thể có hình thái tế bào đa dạng/đa hình thái, thậm chí dạng tế bào tròn. Trong trường hợp này, mô bệnh học không ghi nhận vùng có cấu trúc dạng xương cá hoặc tăng mật độ, dị dạng tế bào hoặc tăng phân bào. CD34 dương tính, lan tỏa, không ghi nhận vùng nào giảm/mất biểu hiện.

Điều trị tiêu chuẩn đối với DFSP khu trú là phẫu thuật cắt rộng tại chỗ. Các khuyến cáo về phẫu thuật cắt bỏ hoàn toàn tại chỗ bao gồm bờ diện cắt phẫu thuật 2 - 3 cm và cắt bỏ ba chiều, bao gồm da, mô dưới da và cân bên dưới. Tỉ lệ tái phát cao hơn có liên quan với phân típ mô học, mật độ tế bào cao, kích

thước u, vị trí ở đầu cổ và tỉ lệ phân bào cao [1]. DFSP có độ nhạy hạn chế với hóa trị và xạ trị; xạ trị không có vai trò ngoài các trường hợp có chuyển dạng ác tính. Imatinib có thể được cân nhắc trong bối cảnh điều trị tân hỗ trợ đối với các trường hợp ranh giới còn cắt được hoặc tái phát. Hồ sơ đột biến cho thấy có khả năng dự đoán đáp ứng khả quan về thu nhỏ khối u khi sử dụng imatinib trong bối cảnh này. Xạ trị có thể được cân nhắc ở các trường hợp nguy cơ cao, như chỉ số phân bào cao hoặc bờ diện cắt dương tính nhưng không thể cắt lại [6]. Trong trường hợp của chúng tôi, bệnh nhân đã được phẫu thuật cắt rộng mô u với các rìa diện cắt âm tính.

Tỉ lệ di căn của DFSP khoảng 1 - 4%, thường chủ yếu đến phổi và ít gặp hơn là hạch lympho. Tỉ lệ sống còn 5 năm của bệnh nhân DFSP khu trú có thể lên đến 99%. Phần lớn các trường hợp tái phát DFSP được phát hiện trong vòng ba năm sau phẫu thuật cắt bỏ ban đầu. Theo dõi dài hạn cần được thực hiện chặt chẽ mỗi 6 - 12 tháng bằng siêu âm và sinh thiết trong các trường hợp nghi ngờ tái phát [1]. Sau điều trị, bệnh nhân của chúng tôi không ghi nhận tái phát hoặc di căn tính đến thời điểm hiện tại là 6 tháng.

4. KẾT LUẬN

Sarcôm sợi bì lõi (DFSP) là tân sinh ác tính của mô mềm, đặc trưng bởi sự phát triển chậm, xâm lấn tại chỗ. Mặc dù u có thể xuất hiện ở bất kỳ vùng nào trên cơ thể, vị trí hay gặp nhất là thân mình và chi. DFSP ở vú rất hiếm gặp, với chỉ một vài trường hợp được báo cáo trong y văn. DFSP có thể có đặc điểm mô học dễ gây nhầm lẫn với các khối u tế bào hình thoi khác thường gặp ở vú, do đó, việc chẩn đoán chính xác có thể là một thách thức trong thực hành lâm sàng. Việc chẩn đoán cần sự phối hợp giữa hình ảnh mô bệnh học và hóa mô miễn dịch. Điều trị tiêu chuẩn đối với DFSP khu trú là phẫu thuật cắt rộng tại chỗ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Al-Rahbi S, Al-Lawati T, Al-Kharusi S, Thomas S, Al-Harrasi K. Dermatofibrosarcoma protuberans: A rare malignancy of the breast. *Oman Med J*. 2015;30(5):378-81.
2. Dragoumis DM, Katsohi LAK, Amlianitis IK, Tsiftoglou AP. Late local recurrence of dermatofibrosarcoma protuberans in the skin of female breast. *World J Surg Oncol*. 2010;8:48.
3. Safdar F, Ud Din N, Sattar AK, Fatima SS, Idress R. Dermatofibrosarcoma protuberans of the breast: a clinicopathological study of a rare cutaneous low-grade sarcoma. *Cureus*. 2025;17(1) e76786. doi:10.7759/cureus.76786.
4. Mohammed SY, Sadiq Q, McGregor D, Khan F. Diagnostic challenges of dermatofibrosarcoma

protuberans (DFSP), a rare spindle cell tumor of breast. *Cureus*. 2021;13(12):e20643. doi:10.7759/cureus.20643.

5. Malek D, Alam H, Luo L. Dermatofibrosarcoma protuberans presenting as a primary breast mass. *Cureus*. 2023;15(9):e46052.

6. Azam R, Mrkonjic M, Gupta A, Gladdy R, Covelli AM. Mesenchymal tumors of the breast: Fibroblastic/myofibroblastic lesions and other lesions. *Curr Oncol*. 2023;30(5):4437-82.