

TERATOID WILMS TUMOR: A CASE REPORT OF A POOR CHEMOTHERAPY-RESPONSIVE DISEASE WITH A PROMINENT FATTY COMPONENT

Tran Phan Ninh, Nguyen Thanh Tam*, Tran Thi Thuy

National Children's Hospital - 18/879 La Thanh, Lang ward, Hanoi, Vietnam

Received: 26/5/2025

Revised: 18/6/2025; Accepted: 08/7/2025

ABSTRACT

Teratoid Wilms tumor is a rare variant of Wilms tumor. This entity is characterized by atypical histopathological features, with the presence of various mature heterologous elements resembling those seen in teratomas, including adipose tissue, striated muscle, cartilage, glial tissue, intestinal epithelium, and respiratory epithelium. On imaging, the presence of fat within a renal mass in a pediatric patient may lead to diagnostic confusion with benign lesions such as angiomyolipoma or teratoma. We report a case of a large renal mass predominantly composed of adipose tissue, without calcification, and demonstrating poor response to chemotherapy. Initial core needle biopsy suggested a stromal-predominant Wilms tumor; however, the final diagnosis following complete surgical resection was confirmed as teratoid Wilms tumor.

Keywords: Wilms tumor, teratoid Wilms tumor, angiomyolipoma.

*Corresponding author

Email: maimai1232107@gmail.com **Phone:** (+84) 376210356 **Https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD11.2816**

U NGUYÊN BÀO THẬN DẠNG U QUÁI: BÁO CÁO MỘT CA BỆNH KÉM ĐÁP ỨNG HÓA TRỊ VỚI THÀNH PHẦN MỠ NỔI BẬT

Trần Phan Ninh, Nguyễn Thanh Tâm*, Trần Thị Thúy

Bệnh viện Nhi Trung ương - 18/879 La Thành, phường Láng, Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 26/5/2025

Ngày chỉnh sửa: 18/6/2025; Ngày duyệt đăng: 08/7/2025

TÓM TẮT

U nguyên bào thận (Wilms tumor) dạng u quái (Teratoid Wilms tumor) là một biến thể hiếm gặp của u Wilms. Thể bệnh này được đặc trưng bởi đặc điểm mô bệnh học không điển hình, với sự hiện diện của nhiều thành phần biệt hóa trưởng thành đa dạng tương tự như u quái, bao gồm mô mỡ, cơ vân, sụn, mô thần kinh đệm, biểu mô ruột và biểu mô hô hấp. Trên hình ảnh học, sự hiện diện của mỡ trong một khối u thận ở trẻ em có thể gây nhầm lẫn với các tổn thương lành tính như u cơ mỡ mạch (angiomylipoma) hoặc u quái (teratoma). Chúng tôi báo cáo một trường hợp khối u thận lớn, thành phần chủ yếu là mô mỡ, không có vôi hóa, và kém đáp ứng với hóa trị. Mô bệnh học mẫu sinh thiết kim ban đầu gợi ý u nguyên bào thận tít mô đệm; tuy nhiên, chẩn đoán xác định sau phẫu thuật cắt bỏ toàn bộ khối u là u Wilms dạng u quái.

Từ khóa: U Wilms, Wilms dạng u quái, u cơ mỡ mạch.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

U nguyên bào thận (Wilms tumor) là loại u thận ác tính phổ biến nhất ở trẻ em, chiếm khoảng 90% các trường hợp, trong đó u nguyên bào thận dạng u quái (teratoid Wilms tumor) là một thể hiếm, cho tới nay chỉ có khoảng 70 ca được ghi nhận trong y văn [1]. Thể bệnh này được đặc trưng bởi sự hiện diện của các mô trưởng thành đa dạng chiếm trên 50% thể tích khối u, bao gồm mô thần kinh, sụn, cơ vân, biểu mô vảy và mô tuyến tiêu hóa, bên cạnh 3 thành phần kinh điển của u Wilms là tế bào mầm (blastemal), mô đệm (stromal) và biểu mô (epithelial) [2]. Bệnh lý thường được phát hiện ở trẻ nhỏ với biểu hiện chủ yếu là u ổ bụng và khó phân biệt với các thể u Wilms thông thường hoặc u quái (teratoma) nếu chưa có mô bệnh học đầy đủ.

Tại Việt Nam, số lượng báo cáo về teratoid Wilms tumor còn hạn chế, đặc biệt là mô tả chi tiết về hình ảnh học (siêu âm, CT) và đáp ứng điều trị. Việc chẩn đoán phân biệt trước phẫu thuật có ý nghĩa quan trọng vì thể bệnh này có xu hướng kém đáp ứng với hóa trị chuẩn theo phác đồ SIOP hoặc NWTTS [3]. Chúng tôi báo cáo một trường hợp teratoid Wilms tumor tại Bệnh viện Nhi Trung ương, với hình ảnh học phức tạp và cấu trúc mô học đặc biệt, nhằm cung cấp tài liệu tham khảo cho thực hành lâm sàng trong lĩnh vực chẩn đoán hình ảnh, ngoại nhi và giải phẫu bệnh.

2. BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

2.1. Lâm sàng và xét nghiệm

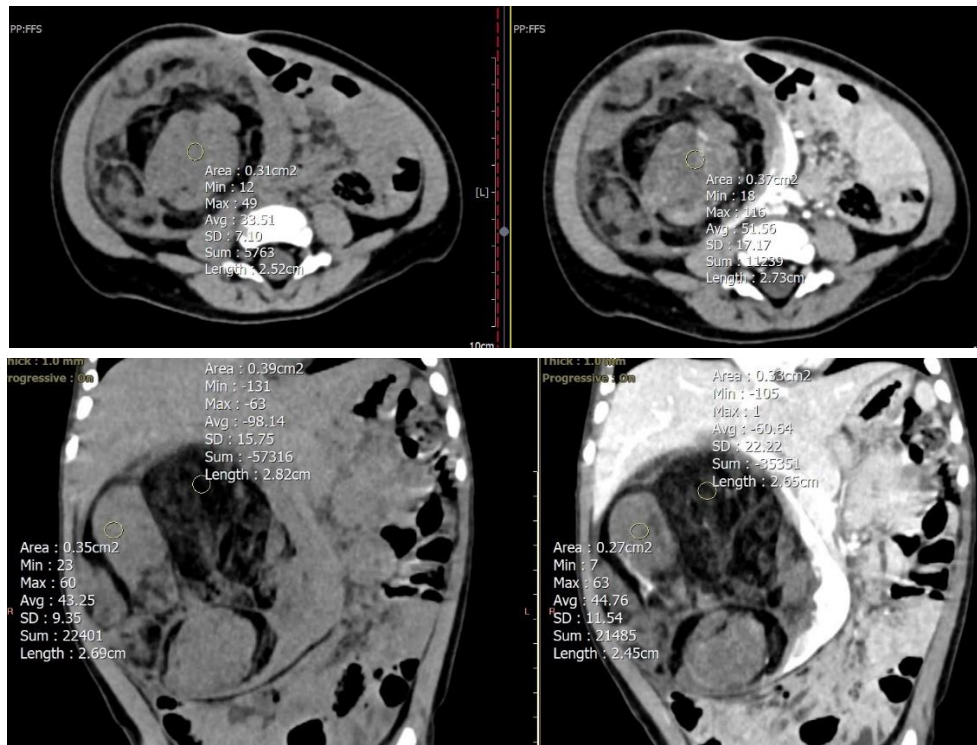
Bệnh nhi nữ, 13 tháng tuổi, tiền sử sinh non 33 tuần, nhập viện vì bụng chướng và sờ thấy khối vùng mạn sườn phải.

Khám thấy trẻ không nôn, không sốt, không tiểu máu, đại tiện bình thường. Da không ghi nhận ban xuất huyết hoặc dát sần. Phát triển tâm thần và vận động phù hợp với lứa tuổi. Các xét nghiệm công thức máu, chức năng gan, chức năng thận và phân tích nước tiểu đều trong giới hạn bình thường.

2.2. Chẩn đoán hình ảnh

Hình ảnh chụp cắt lớp vi tính cho thấy nhu mô thận phải có khối u lớn, kích thước $97 \times 107 \times 91$ mm, thành phần khối u không đồng nhất: chiếm phần lớn khối u là tổ chức mỡ, có tỷ trọng -40 đến -120 HU, ngoài ra bên trong có thành phần nang dịch đặc, tỷ trọng 20-40 HU, không ngấm thuốc sau tiêm. Bên cạnh đó, trong khối u còn có thành phần tỷ trọng tổ chức, ngấm thuốc kém so với nhu mô thận lành. Không có vôi hóa bên trong tổn thương. Khối u vượt qua đường giữa, đè đẩy phần thận lành sang bên đối diện, không có hình ảnh huyết khối tĩnh mạch thận hay huyết khối tĩnh mạch chủ dưới (hình 1, trang 128). Hình ảnh cắt lớp vi tính lồng ngực không thấy bất thường.

*Tác giả liên hệ

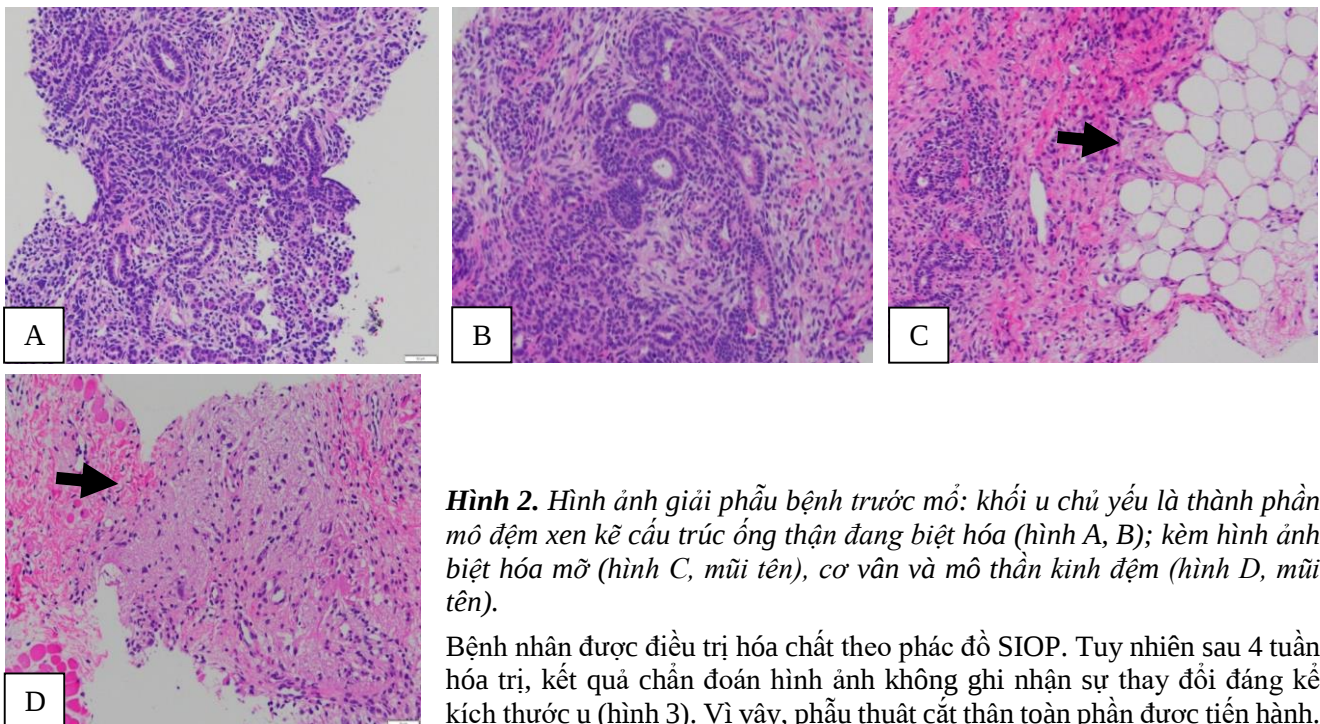


Hình 1. Khối u thận phải kích thước lớn, thành phần không đồng nhất (bên trái là hình ảnh trước tiêm thuốc cản quang, bên phải là hình ảnh khối u sau tiêm thuốc cản quang)

Với khối u lớn ở thận, dựa theo các đặc điểm hình ảnh và lứa tuổi nêu trên, chẩn đoán hình ảnh nghi ngờ u Wilms dạng u quái (teratoid Wilms tumor); chẩn đoán phân biệt với u cơ mỡ mạch (angiomylipoma - AML) được đặt ra. Tuy nhiên, AML hiếm khi xảy ra ở trẻ nhỏ và thường đi kèm bệnh cảnh xơ cứng củ. Bệnh nhi sau đó được chỉ định chụp cộng hưởng từ (MRI) sọ não có tiêm thuốc đối quang từ để kết hợp chẩn đoán. Kết quả chụp MRI cho thấy không có hình ảnh bất thường.

2.3. Kết quả giải phẫu bệnh trước mổ và phương pháp điều trị

Bệnh nhân được sinh thiết kim khối u dưới hướng dẫn siêu âm. Hình ảnh vi thể cho thấy mô u chủ yếu là thành phần mô đệm với các tế bào có nhân hình bầu dục hoặc hình thoi, chất nhiễm sắc thô, kiềm tính xen kẽ với các cấu trúc ống gợi ý hình ảnh ống thận đang biệt hóa, rải rác các ổ, đám tế bào tròn kém biệt hóa. Kèm các vùng biệt hóa mô mỡ trưởng thành, mô cơ vân, rải rác mô thần kinh đệm. Không thấy hình ảnh bất thường sản (hình 2). Hình ảnh mô bệnh học trên sinh thiết kim được chẩn đoán u nguyên bào thận phù hợpтип mô đệm.



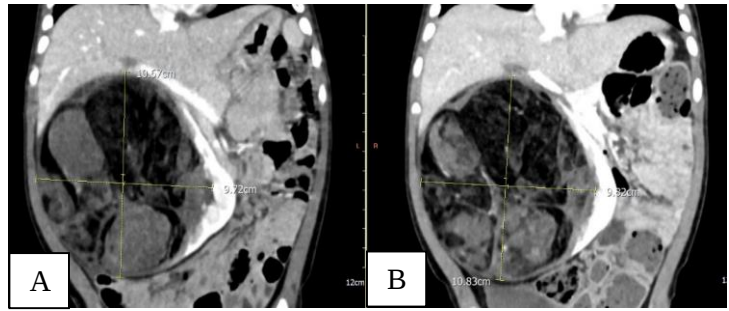
Hình 2. Hình ảnh giải phẫu bệnh trước mổ: khối u chủ yếu là thành phần mô đệm xen kẽ cấu trúc ống thận đang biệt hóa (hình A, B); kèm hình ảnh biệt hóa mỡ (hình C, mũi tên), cơ vân và mô thần kinh đệm (hình D, mũi tên).

Bệnh nhân được điều trị hóa chất theo phác đồ SIOP. Tuy nhiên sau 4 tuần hóa trị, kết quả chẩn đoán hình ảnh không ghi nhận sự thay đổi đáng kể kích thước u (hình 3). Vì vậy, phẫu thuật cắt thận toàn phần được tiến hành.

Hình 3. Khối u sau hóa trị 4 tuần, kích thước gần như không có thay đổi so với lúc ban đầu

A: Khối u trước điều trị.

B: khối u sau điều trị hóa chất 4 tuần.



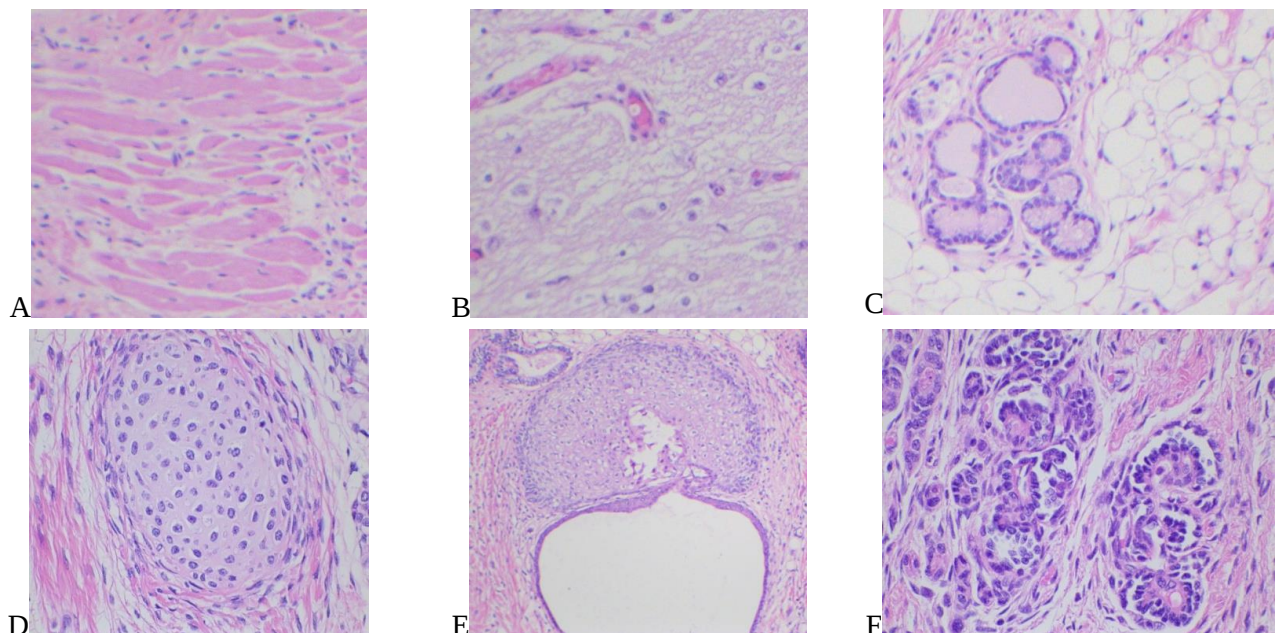
2.4. Kết quả giải phẫu bệnh sau mổ

Về đại thể, bệnh phẩm thận toàn bộ nặng 620g, kích thước $11 \times 10 \times 9,5$ cm, có vỏ nhẵn, vỏ còn nguyên vẹn. Diện cắt qua nhu mô thận có u chiếm gần toàn bộ bệnh phẩm, u đẩy lệch nhu mô thận về phía ngoại vi. Thành phần u chủ yếu là mô mỡ vàng mềm xen lẫn những vùng hồng mềm kèm trắng dai. U chưa xâm lấn đài bể thận và chưa phá vỡ vỏ bao thận.

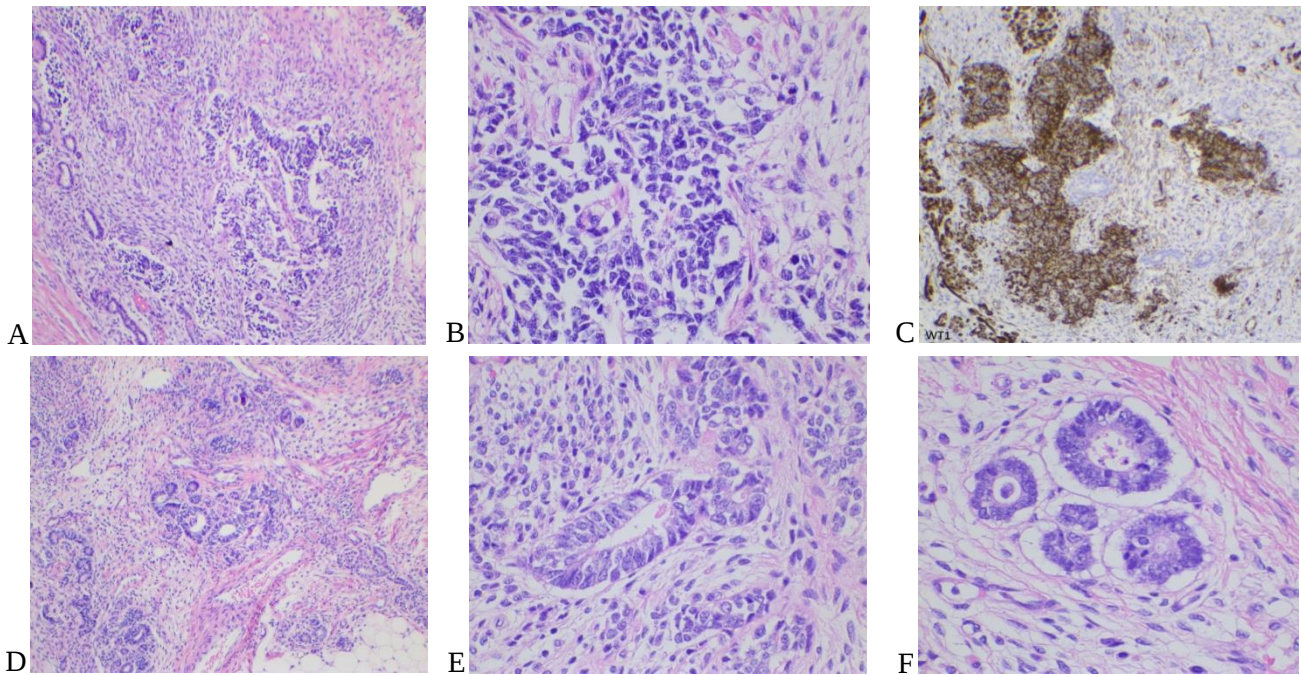


Hình 4. Bệnh phẩm cắt thận toàn bộ, khối còn nguyên vẹn, vỏ nhẵn (hình A, B); khối u chủ yếu là thành phần mỡ, vàng mềm (hình C)

Hình ảnh vi thể cho thấy mô u nổi bật với thành phần u quái đa dạng về hình thái biệt hóa, bao gồm: mô thần kinh đệm, mô mỡ, mô cơ vân, biểu mô hô hấp, biểu mô ruột, mô tụy và mô xương sụn..., chiếm hơn 70% diện tích mô u còn sống. Ngoài ra, ghi nhận các cấu trúc biệt hóa cầu thận và ống thận. Xen kẽ trong mô u là các đám và ổ chứa 3 thành phần biệt hóa điển hình: các đám nguyên bào gồm các tế bào có nhân hình bầu dục, chất nhiễm sắc thô, kiềm tính, bào tương hẹp (đương tính nhân rõ với hóa mô miễn dịch WT1); thành phần mô đệm với các tế bào nhân bầu dục hoặc hình thoi, sắp xếp thành bó dải hoặc lan tỏa; và thành phần biểu mô với các cấu trúc ống tuyến kém biệt hóa. Không quan sát thấy thành phần bất thực sản. Mô u chưa xâm lấn vào đài bể thận, mô mỡ quanh thận hoặc vỏ bao thận. Diện phẫu thuật không còn tế bào u.



Hình 5. Khối u chứa nhiều thành phần biệt hóa đa dạng: mô cơ vân (hình A), mô thần kinh đệm (hình B), mô mỡ kèm biểu mô chế nhầy (hình C), mô sụn (hình D), biểu mô vảy (hình E) và biệt hóa cầu thận (hình F)



Hình 6. Khối u chứa các cấu trúc ống thận xen kẽ với 3 thành phần kinh điển của u nguyên bào thận (hình A, D); tế bào mầm (hình B), dương tính rõ khi nhuộm hóa mô miễn dịch với WT1 (hình C); thành phần biểu mô với các tuyến kém biệt hóa (hình E, F)

Hình ảnh mô bệnh học và nhuộm hóa mô miễn dịch như trên được kết luận: u nguyên bào thận, típ hỗn hợp, nguy cơ trung bình, giai đoạn I (theo SIOP). Thành phần u quái chiếm > 70% mô u phù hợp với u nguyên bào thận dạng u quái.

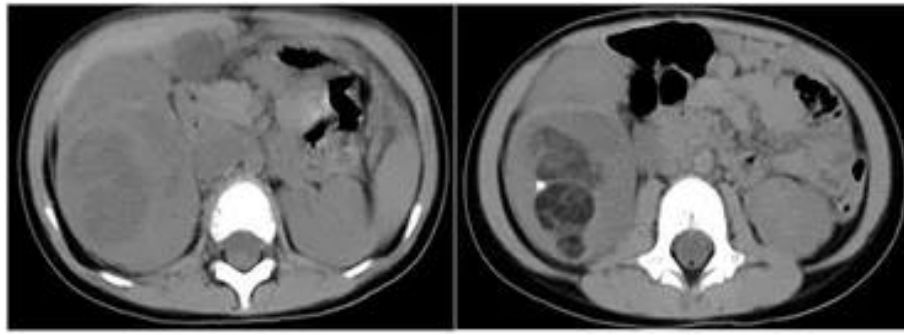
3. BÀN LUẬN

3.1. U Wilms dạng u quái

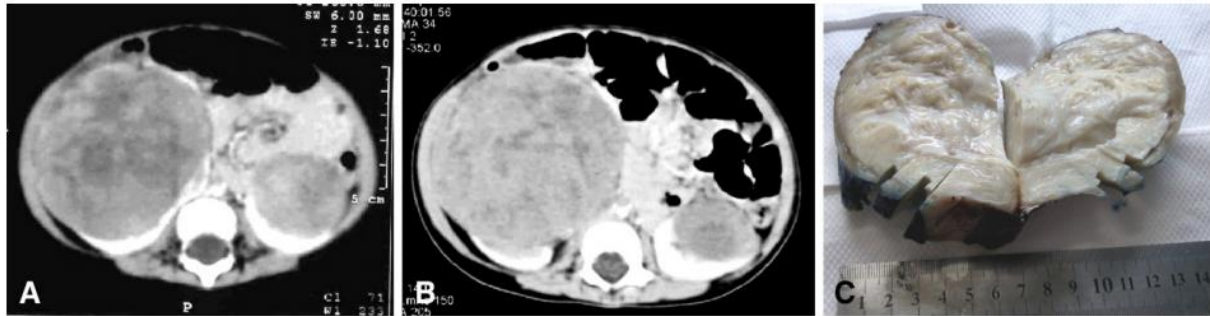
U nguyên bào thận/u Wilms là một khối u phôi ác tính được đặc trưng bởi 3 thành phần: thành phần tế bào mầm (blastemal), thành phần biểu mô (epithelial) và thành phần mô đệm (stromal). Do tính toàn năng của các tế bào phôi, thành phần mô đệm và thành phần tế bào mầm có thể biệt hóa ở nhiều mức độ theo nhiều hướng biệt hóa khác nhau. Chính vì vậy, trong hình ảnh mô học của các khối u Wilms có thể thấy nhiều thành phần biệt hóa đa dạng như: mô cơ vân, cơ trơn, mô xương sụn, mô thần kinh, mô mỡ,... với mức độ khác nhau [3]. U Wilms dạng u quái là trường hợp hiếm gặp của u nguyên bào thận, được mô tả lần đầu tiên vào năm 1984 bởi Variend và cộng sự, được định nghĩa là khối u nguyên bào thận có tỷ lệ lớn các thành phần u quái chiếm trên 50% thể tích khối u, kém đáp ứng với hóa chất nhưng thường có tiên lượng tốt [4-5]. U Wilms dạng u quái cực kỳ hiếm gặp trên thế giới, tính đến tháng 1/2025, chỉ có 70 trường hợp được báo cáo [1]. Tuy nhiên, theo phân loại của 2 nhóm nghiên cứu lớn áp dụng cho u nguyên bào thận (Hiệp hội Ung thư trẻ em - COG và Hiệp hội Ung thư Nhi khoa Quốc tế - SIOP), thành phần u quái chỉ cho thấy sự biệt hóa cao của các tế bào phôi trong u, chúng không được xếp loại nhóm nào trong 3 thành phần của u nguyên bào thận khi phân típ nguy cơ [6]. Vì vậy, u nguyên bào

thận dạng u quái chưa được công nhận là một biến thể hay một típ riêng của u nguyên bào thận. Trong phân loại điều trị sửa đổi của SIOP xếp chúng vào nhóm nguy cơ trung bình [6-7]. Do số lượng ca bệnh được báo cáo trên thế giới còn hạn chế, hiện chưa xác định được các đặc điểm hình ảnh đặc trưng cho u Wilms dạng u quái. Tuy nhiên, dựa trên tổng hợp từ các báo cáo trước đây, một số đặc điểm hình ảnh có thể gặp ở thể bệnh này bao gồm: khối u thận chứa thành phần mô đặc và mô mỡ, đôi khi có cấu trúc nang với mô đặc dạng nhú [3], [6], [8]; sự hiện diện của vôi hóa, có thể ở dạng đám mờ hoặc thành cụm nhỏ [6]; tổn thương hai bên thận được ghi nhận với tỷ lệ cao hơn so với u Wilms típ kinh điển [6-7]; khả năng xâm lấn hệ thống ống góp của thận, một đặc điểm hiếm gặp ở u Wilms điển hình [7]; và đa số các trường hợp đều kém đáp ứng với hóa trị chuẩn [2-3], [6-7]. Những đặc điểm này gợi ý các dấu hiệu quan trọng cần lưu ý khi đánh giá hình ảnh học trước phẫu thuật ở các trường hợp nghi ngờ u Wilms dạng u quái.

Bệnh nhân của chúng tôi có khối u lớn ở thận phải, bên trong chứa thành phần không đồng nhất gồm: phần lớn là mô mỡ, nang dịch đặc không ngấm thuốc và thành phần tổ chức ngấm thuốc sau tiêm, không có vôi hóa bên trong u và chỉ gặp ở một bên thận phải. Khối u kém đáp ứng với hóa trị. Hình ảnh mô bệnh học và nhuộm hóa mô miễn dịch được kết luận là u nguyên bào thận, típ hỗn hợp, nguy cơ trung bình, giai đoạn I (theo SIOP). Thành phần u quái chiếm > 70% mô u phù hợp với u nguyên bào thận dạng u quái. Chúng tôi cũng đồng thuận với các tác giả khác về việc cần phải có những nghiên cứu chuyên sâu hơn về loại u này



Hình 7. Khối u Wilms dạng u quái tại thận phải được phát hiện ở bé gái 38 tháng tuổi
Hình ảnh CT cho thấy khối thành phần không đồng nhất, gồm mỡ, vôi hóa và nang dịch đặc [8]



Hình 8. Khối u Wilms dạng u quái ở trẻ 11 tháng, xuất hiện ở cả hai bên

Hình A là khối u trước điều trị hóa chất, hình B là sau điều trị hóa chất.

Khối bên phải kém đáp ứng với điều trị hóa chất, khối bên trái có giảm kích thước [6]

3.2. Các khối u chứa mỡ ở thận

Trên hình ảnh cắt lớp vi tính, mô mỡ có tỷ trọng từ -40 đến -120 HU. Theo y văn cổ điển, một khối u thận có chứa mỡ đại thể, nó có thể được coi là lành tính [2]. Và khi đó, 95% có thể chẩn đoán là u cơ mỡ mạch [9]. Tuy nhiên, 80% khối u cơ mỡ mạch xuất hiện trên nền bệnh nhân xơ cứng củ, với độ tuổi trung bình là 14 tuổi. Bên cạnh đó, các tác giả khác cũng ghi nhận các tổn thương chứa mỡ khác ở thận bao gồm: u Wilms kinh điển hoặc u Wilms dạng u quái, sarcôm mỡ (liposarcoma), u quái (teratoma), u tế bào ái toan (oncocyoma) và viêm bể thận hạt vàng (xanthogranulomatous pyelonephritis) [10]. Dưới đây là bảng khái quát về các khối u chứa mỡ ở trẻ em có thể gặp:

Loại u/tổn thương	Tuổi thường gặp	Đặc điểm hình ảnh chứa mỡ	Phân biệt chính
U Wilms dạng u quái	4 tháng đến 7 tuổi	Mô mỡ và mô mềm đa dạng, không đồng nhất	Khối lớn, đáp ứng kém với hóa trị tiền phẫu
U cơ mỡ mạch (AML)	Rất hiếm ở trẻ em	Mỡ thuần nhất, không hoại tử, thường rõ giới hạn	Gặp ở bệnh nhân xơ củ (tuberous sclerosis)
U quái (teratoma)	U quái trong thận cực kỳ hiếm gặp	Mỡ kèm vôi hóa (răng, xương), tổ chức nang - đặc hỗn hợp	Vị trí ngoài thận, có vôi hóa điển hình
Sarcôm mỡ (liposarcoma)	- Khối u cực kỳ hiếm gặp ở thận, chiếm 0,8% - Tuổi trung bình 36-86 tuổi	Gồm thành phần mỡ với đặc điểm có vách dày hoặc vách có nốt	Khối ngoài thận, ranh giới kém, xâm lấn
Xanthogranulomatous pyelonephritis (XGP)	Mọi lứa tuổi (rất hiếm ở trẻ)	Mỡ viêm hoại tử, mô không đồng nhất	Sỏi thận, nhiễm trùng tiểu kéo dài

4. KẾT LUẬN

U Wilms dạng u quái (teratoid Wilms tumor) là một thể rất hiếm gặp trong nhóm u Wilms ở trẻ em, thường đặc trưng bởi thành phần mỡ nổi bật và kém đáp ứng với hóa trị, dễ dẫn đến chẩn đoán nhầm nếu chỉ dựa trên mẫu sinh thiết kim trước phẫu thuật. Do số lượng ca bệnh được báo cáo trên thế giới còn hạn chế, hiện chưa xác định được đặc điểm hình ảnh học đặc trưng cho thể

u này. Điều quan trọng đối với bác sĩ chẩn đoán hình ảnh là cần thận trọng, không nên mặc định một khối u thận chứa mỡ đại thể ở trẻ em là tổn thương lành tính. Khi tiếp cận các trường hợp như vậy, cần cân nhắc các chẩn đoán phân biệt rộng rãi.

Do khối u có xu hướng kém đáp ứng với hóa trị, một số tác giả đã đề xuất lựa chọn điều trị phẫu thuật ngay từ đầu; tuy nhiên, đến nay vẫn chưa có hướng dẫn điều

trị cụ thể cho thể bệnh này. Chúng tôi đồng thuận với các tác giả khác về sự cần thiết phải có thêm các nghiên cứu chuyên sâu nhằm làm rõ đặc điểm bệnh học, hình ảnh học và tối ưu hóa chiến lược điều trị cho loại u hiếm gặp này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Wei X, Li T, Wu X. Recurrent extrarenal teratoid Wilms tumor in sacrococcygeal region of children after initial surgery: A rare case. *Urol Case Rep*, 2025, 60: 102931. doi:10.1016/j.eucr.2025.102931.
- [2] Williams M.A, Schropp K.P, Noe H.N. Fat Containing Renal Mass in Childhood: A Case Report of Teratoid Wilms Tumor. *J Urol*, 1994, 151 (6): 1662-1663. doi: 10.1016/S0022-5347(17)35339-9.
- [3] Park C.M, Kim W.S, Cheon J.E et al. Teratoid Wilms tumor in childhood: CT and ultrasonographic appearances. *Abdom Imaging*, 2003, 28 (3): 0440-0443. doi: 10.1007/s00261-002-0044-0.
- [4] Variend S, Spicer R.D, Mackinnon A.E. Teratoid Wilms' tumor. *Cancer*, 1984, 53 (9): 1936-1942. doi: 10.1002/1097-0142(19840501)53:9<1936::aid-cnrcr2820530922>3.0.co;2-w.
- [5] Fernandes E.T, Parham D.M, Ribeiro R.C, Douglass E.C, Kumar A.P.M, Wilimas J. Teratoid Wilms' tumor: The St Jude experience. *J Pediatr Surg*, 1988, 23 (12): 1131-1134. doi: 10.1016/S0022-3468(88)80328-2.
- [6] Sultan I, Ajlouni F, Al-Jumaily U et al. Distinct features of teratoid Wilms tumor. *J Pediatr Surg*, 2010, 45 (10): e13-19. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2010.06.035.
- [7] Gupta R, Sharma A, Arora R, Dinda A.K. Stroma-predominant Wilms tumor with teratoid features: report of a rare case and review of the literature. *Pediatr Surg Int*, 2009, 25 (3): 293-295. doi: 10.1007/s00383-009-2333-y.
- [8] Wu W, Wu Y, Xu W, Liu J, Lv Z. Teratoid Wilms Tumor and Classical Wilms Tumor: A Retrospective 10-year Single-Center Study and Literature Review. *Front Surg*, 2021, 8: 781060. doi: 10.3389/fsurg.2021.781060.
- [9] Tchaprassian Z, Mognato G, Paradias G, D'Amore E.S.G, Tregnaghi A, Cecchetto G. Renal angiomyolipoma in children: diagnostic difficulty in 3 patients. *J Urol*, 1998, 159 (5): 1654-1656. doi: 10.1097/00392-195000-00083.
- [10] Batur A, Kerimoglu U. Fat containing bilateral synchronous Wilms' tumor: Imaging findings. *East J Med*, Published online 2013.