

MONOSTOTIC AND POLYOSTOTIC FIBROUS DYSPLASIA, AND MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME: CASE REPORTS AND LITERATURE REVIEW

Pham Thanh Nha^{1*}, Ngo Viet Nguan², Le Van Tho¹

¹Hospital for Traumatology and Orthopaedics at Ho Chi Minh city - 929 Tran Hung Dao,
Cho Quan ward, Ho Chi Minh city, Vietnam

²University of Medicine and Pharmacy at Ho Chi Minh city - 217 Hong Bang,
Cho Lon ward, Ho Chi Minh city, Việt Nam

Received: 12/6/2025

Revised: 21/7/2025; Accepted: 28/7/2025

ABSTRACT

Objective: This article presents the clinical features, imaging findings, treatment methods, and outcomes of five cases of fibrous dysplasia, along with a literature review to emphasize the importance of accurate diagnosis and appropriate management.

Methods: A case series of five patients diagnosed with fibrous dysplasia at Hospital for Traumatology and Orthopaedics at Ho Chi Minh city is described. Data collected include clinical presentation, imaging, treatment, and postoperative follow-up. A literature review was also conducted using updated sources.

Results: Among the 5 cases, 3 patients had monostotic fibrous dysplasia, 1 had polyostotic fibrous dysplasia, and 1 was diagnosed with McCune-Albright syndrome. 4 patients underwent surgery due to pathological fractures, and 1 patient was treated for bone deformity and persistent pain. Surgical treatments included locking plate fixation and intramedullary nailing. Overall, treatment outcomes were favorable with no major complications.

Conclusion: Fibrous dysplasia presents with diverse manifestations and requires individualized treatment. Surgery is indicated in symptomatic cases, and long-term follow-up plays a crucial role.

Keywords: Fibrous dysplasia, pathological fracture, surgical treatment, McCune-Albright syndrome.

*Corresponding author

Email: bsphamthanhnha@gmail.com **Phone:** (+84) 353934796 **Https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD12.2939**



LOẠN SẢN SỢI THỂ MỘT XƯƠNG, THỂ NHIỀU XƯƠNG VÀ HỘI CHỨNG MCCUNE-ALBRIGHT: CA LÂM SÀNG VÀ XEM XÉT Y VĂN

Phạm Thanh Nhã^{1*}, Ngô Viết Nhuận², Lê Văn Thọ¹

¹Bệnh viện Chấn thương Chỉnh hình thành phố Hồ Chí Minh - 929 Trần Hưng Đạo, phường Chợ Quán, thành phố Hồ Chí Minh, Việt Nam

²Đại học Y Dược thành phố Hồ Chí Minh - 217 Hồng Bàng, phường Chợ Lớn, thành phố Hồ Chí Minh, Việt Nam

Ngày nhận bài: 12/6/2025

Ngày chỉnh sửa: 21/7/2025; Ngày duyệt đăng: 28/7/2025

TÓM TẮT

Mục tiêu: Bài viết trình bày đặc điểm lâm sàng, hình ảnh học, phương pháp điều trị và kết quả của 5 trường hợp loạn sản sợi, đồng thời tổng quan y văn nhằm nhấn mạnh tầm quan trọng của việc chẩn đoán và điều trị phù hợp.

Phương pháp: Mô tả loạt ca bệnh gồm 5 bệnh nhân được chẩn đoán loạn sản sợi tại Bệnh viện Chấn thương Chỉnh hình thành phố Hồ Chí Minh. Dữ liệu bao gồm lâm sàng, hình ảnh học, điều trị và theo dõi hậu phẫu. Đồng thời, tổng quan y văn được thực hiện từ các nguồn cập nhật.

Kết quả: Trong 5 trường hợp, có 3 bệnh nhân loạn sản sợi thể một xương, 1 bệnh nhân loạn sản sợi thể nhiều xương và 1 bệnh nhân hội chứng McCune-Albright. Trong đó, 4 bệnh nhân được phẫu thuật do gãy xương bệnh lý, 1 bệnh nhân do tổn thương gây biến dạng xương và đau kéo dài. Các phương pháp điều trị phẫu thuật bao gồm nẹp vít khóa, đinh nội tủy. Kết quả điều trị nhìn chung khả quan, không có biến chứng lớn.

Kết luận: Loạn sản sợi có biểu hiện đa dạng, cần được cá thể hóa trong điều trị. Phẫu thuật được chỉ định khi có triệu chứng và theo dõi lâu dài đóng vai trò quan trọng.

Từ khóa: Loạn sản sợi, gãy bệnh lý, điều trị phẫu thuật, hội chứng McCune-Albright.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Loạn sản sợi là tổn thương dạng bướu của xương, lành tính, đặc trưng bởi sự thay thế mô xương bình thường bằng mô xơ và xương chưa trưởng thành [1]. Bệnh lần đầu tiên được mô tả bởi Lichtenstein (1938), Lichtenstein và Jaffe (1942) [1-2]. Nguyên nhân của loạn sản sợi là do đột biến ở gen GNAS, xảy ra sau thụ tinh ở tế bào sinh dưỡng. Do đó, bệnh không di truyền và không phải tất cả các tế bào trong mô bệnh đều mang gen đột biến. Mô bị ảnh hưởng sẽ ở dạng thể khảm bao gồm cả tế bào mang gen bình thường và tế bào mang gen đột biến [1-2]. Ở xương, đột biến GNAS dẫn đến sự tăng sinh và biệt hóa bệnh lý của tế bào gốc trung mô thành tế bào nền không trưởng thành. Sự tồn tại cùng nhau của cả tế bào xương bình thường và tế bào nền không trưởng thành trong xương dẫn đến hình thành mô xương non. Thêm vào đó, các tế bào nền không trưởng thành này tăng sản xuất FGF-23 gây rối loạn hấp thu phosphat ở thận và hậu quả có thể gây nhuyễn xương thứ phát do giảm phosphat máu. Ở da và các mô nội tiết, đột biến GNAS dẫn đến sản xuất quá mức của các hormone gắn kết qua các thụ thể của chúng (MSH, LH, FSH, TRH, GHRH và ACTH) [3]. Do đó, loạn sản sợi thể một xương, thể nhiều xương và hội

chứng McCune-Albright là 3 thể lâm sàng của cùng một đột biến gen GNAS.

Biểu hiện lâm sàng của bệnh sẽ phụ thuộc vào nơi mà các tế bào đột biến di cư đến và kích thước khối tế bào đột biến. Mức độ bệnh nghiêm trọng thường xảy ra do đột biến sớm trong quá trình phát triển phôi hoặc sự di cư rộng đến nhiều nơi của tế bào đột biến. Trên lâm sàng, loạn sản sợi có thể xuất hiện ở một xương (thể một xương) hoặc nhiều xương (thể nhiều xương) hoặc kết hợp với các tổn thương khác trong hội chứng McCune-Albright. Xương bệnh thường yếu hơn xương bình thường và có thể dẫn đến đau, biến dạng hoặc gãy xương bệnh lý. Hội chứng McCune-Albright được định nghĩa khi có 2 trong 3 dấu hiệu: (1) loạn sản sợi ở một hoặc nhiều xương, (2) dát cà phê sữa ở da với đặc điểm đặc trưng, (3) một trong các bệnh nội tiết do đột biến GNAS gây ra [3-4].

Hình ảnh X quang điển hình là tổn thương vị trí tủy xương thấu quang dạng kính mờ, đồng nhất, bao quanh bởi viền xương đặc, vỏ xương mỏng, có thể có hình ảnh xói mòn vỏ xương và phình vỏ xương, biến dạng cong xương. Biến dạng “gãy chẵn cừ” là đặc trưng của loạn sản sợi vùng đầu gần xương đùi. Chẩn đoán loạn sản sợi có thể được quyết định khi lâm sàng và hình ảnh X

*Tác giả liên hệ

Email: bsphamthanhnha@gmail.com Điện thoại: (+84) 353934796 <https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD12.2939>

quang đặc trưng [1]. MRI là phương tiện giúp đánh giá tốt hơn phạm vi của bệnh, do đó, giúp lên kế hoạch phẫu thuật. Mặc dù chuyển ác tính của loạn sản sợi là rất hiếm gặp, MRI được thực hiện trong những trường hợp nghi ngờ, mô tả hình ảnh phá hủy vỏ xương và xâm lấn phần mềm. Sinh thiết xương được thực hiện để chẩn đoán trong trường hợp lâm sàng và hình ảnh học không đặc trưng. Cuối cùng, sinh học phân tử có thể được chỉ định khi lâm sàng, hình ảnh học và mô học không thể xác định chẩn đoán [4].

Điều trị loạn sản sợi bao gồm theo dõi, thuốc giảm đau, thuốc chống hấp thu xương, và can thiệp phẫu thuật nếu có biến chứng hoặc đau kéo dài.

Biểu hiện lâm sàng của bệnh đa dạng và điều trị phẫu thuật có nhiều tranh cãi liên quan có nạo tổn thương hay không, có ghép xương hay không và loại xương

ghép, phương tiện cố định xương. Bài viết này trình bày 5 trường hợp loạn sản sợi được chẩn đoán và điều trị tại Bệnh viện Chấn thương Chỉnh hình thành phố Hồ Chí Minh, đồng thời tổng quan y văn để cung cấp cái nhìn tổng thể về bệnh lý này.

2. TÓM TẮT 5 CA LÂM SÀNG

2.1. Ca lâm sàng 1

Bé gái, 10 tuổi, đau đùi trái khi đi lại. X quang mô tả tổn thương thấu quang dạng “kính mờ”, giới hạn rõ với viền xương đặc vùng cổ mấu chuyển xương đùi trái, kèm theo gãy ít di lệch cổ xương đùi. Chẩn đoán: gãy bệnh lý cổ xương đùi trái do loạn sản sợi thể một xương. Điều trị phẫu thuật bằng cố định nẹp vít khóa. Xương liền tốt sau 3 tháng và bệnh nhân đi lại không đau. Bệnh nhân có chức năng tốt sau theo dõi 9 tháng.



Hình 1. Hình ảnh X quang trước mổ, ngay sau mổ và sau mổ 3 tháng của ca lâm sàng 1

2.2. Ca lâm sàng 2

Bệnh nhân nữ, 40 tuổi, đau vùng háng phải kéo dài khoảng 1 năm, bắt đầu từ lúc mang thai. X quang mô tả tổn thương thấu quang, giới hạn rõ vùng cổ mấu chuyển và 1/3 trên xương đùi phải, kèm theo biến dạng giảm góc cổ thân xương đùi phải so với bên trái. CT.scan cho thấy tổn thương dạng nang, giới hạn rõ. Bệnh nhân được mổ sinh thiết với đại thể trong mô mô tả tổn thương dạng nang chứa dịch và mô ở vách nang. Kết quả giải phẫu bệnh là loạn sản sợi. Chẩn đoán: loạn sản sợi thể một xương vùng đầu thân trên xương đùi phải thoái hóa bọc, biến dạng varus cổ xương đùi phải. Phẫu thuật nạo tổn thương, ghép xương mác kèm xương đồng loại, đóng đinh nội tủy tái tạo (reconstruction nail) xương đùi phải. Bệnh nhân đi lại sớm sau mổ. X quang mô tả lành xương ghép sau 3 tháng. Theo dõi sau 9 tháng, bệnh nhân đi lại tốt và không đau.



Hình 2. Hình ảnh X quang và CT.scan trước mổ, X quang ngay sau mổ và sau mổ 3 tháng ca lâm sàng 2

2.3. Ca lâm sàng 3

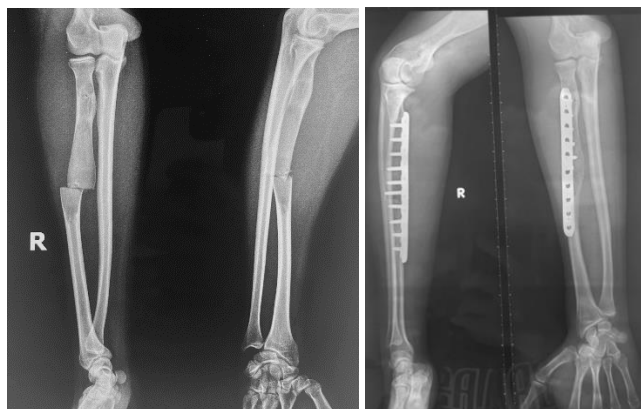
Bệnh nhân nam, 48 tuổi, đi bộ bị té. X quang mô tả gãy dưới mấu chuyển và biến dạng cong xương đùi phải, tổn thương thấu quang xương đùi phải, xương hàm phải và xương sườn III, IV, V bên phải. Lâm sàng mô tả dát cà phê sữa ở da điển hình của hội chứng McCune-Albright. Chẩn đoán: gãy bệnh lý dưới mấu chuyển xương đùi phải/hội chứng McCune-Albright. Điều trị đục xương chỉnh trục và đóng đinh nội tủy tái tạo xương đùi phải. Sau mổ, chiều dài 2 chân bằng nhau. Bệnh nhân được tập phục hồi chức năng. Tại thời điểm theo dõi 3 tháng, X quang mô tả có can xương và bệnh nhân đi lại không nặng.



Hình 3. Hình ảnh dát cà phê sữa ở da, X quang trước mổ, ngay sau mổ và sau mổ 3 tháng của ca lâm sàng 3

2.4. Ca lâm sàng 4

Bệnh nhân nam, 24 tuổi, đau và biến dạng cẳng tay phải sau chơi đấm bốc. X quang mô tả hình ảnh thấu quang dạng kính mờ, kèm gãy 1/3 giữa xương quay phải. Chẩn đoán: gãy bệnh lý 1/3 giữa xương quay phải do loạn sản sợi thể một xương. Điều trị phẫu thuật cố định xương bằng nẹp vít khóa. Xương liền sau 6 tuần và chức năng tay phải tốt.



Hình 4. Hình ảnh X quang trước mổ và sau mổ 6 tuần của ca lâm sàng 4

2.5. Ca lâm sàng 5

Bệnh nhân nam, 41 tuổi, đau vùng cẳng tay trái nhiều tháng. X quang mô tả tổn thương dạng kính mờ ở xương quay và xương cánh tay trái, kèm gãy ít di lệch ở 1/3 trên xương quay. Chẩn đoán: gãy bệnh lý 1/3 trên xương quay trái, loạn sản sợi thể nhiều xương (xương quay trái, xương cánh tay trái). Điều trị phẫu thuật nạo tổn thương, ghép xương mác, cố định xương bằng nẹp vít khóa ở xương quay. Sau 3 tháng, X quang và CT.scan có dấu hiệu liền xương ghép. Theo dõi sau 6 tháng chức năng tay trái tốt.



Hình 5. Hình ảnh X quang trước mổ, X quang và CT.scan sau mổ 3 tháng của ca lâm sàng 5

3. BÀN LUẬN

Trong 5 ca lâm sàng của chúng tôi, có 3 trường hợp là loạn sản sợi thể một xương, 1 trường hợp loạn sản sợi thể nhiều xương và 1 trường hợp hội chứng McCune-Albright. Chẩn đoán xác định dựa trên lâm sàng và hình ảnh học trong 4 trường hợp, và 1 trường hợp loạn sản sợi thể một xương được chẩn đoán xác định sau khi sinh thiết xương. Hội chứng McCune-Albright có thể được chẩn đoán dựa vào lâm sàng sau khi khảo sát các đặc

điểm ở xương, da và các cơ quan nội tiết [4]. Như trong ca lâm sàng 3, tổn thương kính mờ ở nhiều xương cùng với dát cả phê sữa ở da điển hình như được mô tả trong y văn với bờ răng cưa và phân bố theo đường giữa cơ thể giúp chẩn đoán hội chứng McCune-Albright. Theo Dial B.L và Alman B.A, khác với nhiều tổn thương bệnh lý khác của xương, loạn sản sợi có thể được chẩn đoán chỉ dựa vào X quang khi có hình ảnh điển hình [1]. Các trường hợp loạn sản sợi thể một xương với hình ảnh học không điển hình có nhiều chẩn đoán phân biệt, khi đó sinh thiết xương là cần thiết.

Chỉ định phẫu thuật trong các ca lâm sàng của chúng tôi là gãy xương bệnh lý trong 4 trường hợp, đau kéo dài và biến dạng xương trong 1 trường hợp. Đây là những chỉ định phẫu thuật phổ biến trong y văn [1], [4-6]. Đau trong loạn sản sợi thường là đau cơ học, đau giảm khi nghỉ ngơi và không chịu lực. Đau về đêm là dấu hiệu cảnh báo về một gãy xương bệnh lý sắp xảy ra hoặc chuyển ác tính mặc dù rất hiếm gặp. Điều trị giảm đau ban đầu là nội khoa với các thuốc giảm đau thông thường. Mặc dù biphosphonate thường được sử dụng, liệu pháp đường uống hiện không chứng minh được lợi ích và không được khuyến cáo trong điều trị giảm đau, trong khi đó, liệu pháp đường tĩnh mạch liều cao có thể giúp giảm đau nhưng không chứng minh được hiệu quả trong khoáng hóa tổn thương loạn sản sợi [7-8]. Khi đau cơ học kéo dài hoặc đau về đêm, bệnh nhân cần được tham khảo ý kiến bác sĩ chỉnh hình ung thư để đánh giá nguy cơ gãy xương. Trong ca lâm sàng 2, đau kéo dài, thang điểm Mirel 12 điểm, kèm biến dạng varus cổ xương đùi, bệnh nhân được chỉ định phẫu thuật phòng ngừa gãy xương bệnh lý.

Chúng tôi thực hiện nạo tổn thương trong 2 trường hợp, trong đó, có một trường hợp loạn sản sợi thoái hóa bọc. Trong lịch sử, nạo tổn thương và ghép xương từng được khuyến cáo đối với loạn sản sợi. Enneking áp dụng phương pháp nạo tổn thương và sử dụng mảnh ghép xương vô đồng loại, báo cáo kết quả tốt. Tuy nhiên, hầu hết các trường hợp của tác giả là thể một xương, không biến dạng và ở người lớn cho thấy mức độ của bệnh là nhẹ. Nhiều báo cáo cho thấy hiệu quả kém của ghép xương đối với loạn sản sợi thể nhiều xương và bệnh nhân trẻ tuổi. Leet A.I và cộng sự báo cáo tỉ lệ hấp thu hoàn toàn xương ghép lên tới 50% sau 14 năm [9]. Với những bằng chứng hiện tại, nạo tổn thương và ghép xương đơn thuần có giá trị giới hạn, có thể được xem xét ở loạn sản sợi thể một xương với nguy cơ gãy xương thấp như ở chi trên [6]. Loại xương ghép giúp tăng cường sự vững và chậm bị hấp thu là xương vô tự thân hoặc đồng loại [5]. Cố định dụng cụ đơn thuần hoặc kèm theo ghép xương đã đạt được thành công trong giảm đau và phòng ngừa gãy xương trong nhiều nghiên cứu [10-11]. Hiệu quả thêm vào của ghép xương so với cố định dụng cụ đơn thuần rất khó đánh giá [11]. Tuy nhiên, trong loạn sản sợi thoái hóa bọc, do có tính tấn công tại chỗ và nguy cơ gãy xương bệnh lý cao hơn, nạo tổn thương và ghép xương được khuyến cáo [5].

Về phương tiện cố định xương, chúng tôi sử dụng đinh nội tủy tái tạo trong 2 trường hợp xương đùi, nẹp vít khóa trong 1 trường hợp xương đùi và nẹp vít khóa trong 2 trường hợp xương quay. Do là phương tiện chia sẻ tải, đinh nội tủy được xem là tiêu chuẩn vàng trong loạn sản sợi. Đối với tổn thương ở xương đùi, lý tưởng là đinh chốt đầu gần xương đùi dài nhất có thể để bảo vệ toàn bộ xương. Trong trường hợp loạn sản sợi liên quan vùng cổ xương đùi, một số tác giả ưa thích loại đinh nội tủy tái tạo với 2 vít chốt cố định qua vùng cổ [5]. Khi đinh nội tủy không có sẵn hoặc lòng tủy xương hẹp, nẹp vít có thể được sử dụng. Khi đó, nẹp vít khóa dài nhất có thể, tốt nhất là bắt cầu qua được tổn thương và cố định tối đa vít được khuyến cáo [5]. Về chất liệu, titanium đã được báo cáo có tỉ lệ gãy thấp hơn so với thép không gỉ, có thể liên quan đến tính đàn hồi tốt hơn và tương đồng với xương hơn [4].

Biến dạng xương đùi gặp trong ca lâm sàng 2 và 3. Baghdadi S và cộng sự phân chia biến dạng đầu gần xương đùi làm 6 loại [5]. Khi đó, ca lâm sàng 2 thuộc loại 1 với góc cổ thân > 120 độ, do đó, đục xương sửa không có chỉ định. Ca lâm sàng 3 thuộc loại 4 với biến dạng cong thân xương đùi và góc cổ thân bình thường. Đây là biến dạng có chỉ định đục xương sửa trực. Điều này không chỉ giúp dễ dàng cho cố định đinh nội tủy, điều chỉnh biến dạng giúp cải thiện chức năng mà còn phòng ngừa cho thất bại dụng cụ.

4. KẾT LUẬN

Loạn sản sợi có biểu hiện đa dạng, từ không triệu chứng đến gãy xương bệnh lý với 3 thể lâm sàng. Chẩn đoán sớm và điều trị phù hợp giúp cải thiện chức năng và chất lượng cuộc sống. Lựa chọn phương pháp phẫu thuật phụ thuộc vào nhiều yếu tố như tuổi, vị trí, thể lâm sàng, và biến dạng kèm theo. Theo dõi lâu dài cần thiết để tránh biến chứng và can thiệp phù hợp vì bệnh không thể điều trị khỏi và nguy cơ hóa ác dù rất thấp.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Dial B.L, Alman B.A. The Hip in Fibrous Dysplasia. In: Alshryda S, Howard J.J, Huntley J.S, Schoenecker J.G, editors. The Pediatric and Adolescent Hip: Essentials and Evidence. Cham: Springer International Publishing, 2019. p. 769-83.
- [2] DiCaprio M.R, Enneking W.F. Fibrous dysplasia. Pathophysiology, evaluation, and treatment. J Bone Joint Surg Am, 2005, 87 (8): 1848-64.
- [3] Board WCoTE. McCune-Albright syndrome. In: Board WCoTE, editor. WHO Classification of Tumours: Soft Tissue and Bone Tumours. 5th ed. Lyon: International Agency for Research on Cancer, 2020, p. 514-6.
- [4] Javaid M.K, Boyce A, Appelman-Dijkstra N, Ong J, Defabianis P, Offiah A et al. Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a

consensus statement from the FD/MAS international consortium. Orphanet journal of rare diseases, 2019, 14: 1-17.

- [5] Baghdadi S, Arkader A. Fibrous dysplasia: recent developments and modern management alternatives. Journal of the Pediatric Orthopaedic Society of North America, 2020, 2 (2): 84.
- [6] Arkell C, van Heerden J. Fibrous dysplasia: a current concepts review. SA Orthopaedic Journal, 2023, 22 (4): 208-17.
- [7] Boyce A.M, Kelly M.H, Brillante B.A, Kushner H, Wientroub S, Riminucci M et al. A randomized, double blind, placebo-controlled trial of alendronate treatment for fibrous dysplasia of bone. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 2014, 99 (11): 4133-40.
- [8] Chapurlat R.D, Gensburger D, Jimenez-Andrade J.M, Ghilardi J.R, Kelly M, Mantyh P. Pathophysiology and medical treatment of pain in fibrous dysplasia of bone. Orphanet journal of rare diseases, 2012, 7 (Suppl 1): S3.
- [9] Leet A.I, Boyce A.M, Ibrahim K.A, Wientroub S, Kushner H, Collins M.T. Bone-grafting in polyostotic fibrous dysplasia. JBJS, 2016, 98 (3): 211-9.
- [10] Ebeid W.A, Hasan B.Z, Mesregah M.K. Management of Fibrous Dysplasia of Proximal Femur by Internal Fixation Without Grafting: A Retrospective Study of 19 Patients. J Am Acad Orthop Surg Glob Res Rev, 2018, 2 (10): e057.
- [11] Majoor B.C, Leithner A, van de Sande M.A, Appelman-Dijkstra N.M et al. Individualized approach to the surgical management of fibrous dysplasia of the proximal femur. Orphanet journal of rare diseases, 2018, 13: 1-13.