

## PHOSPHATURIC MESENCHYMAL TUMOR: A RARE CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Van Duc Minh Ly\*, Ngo Tuan Anh

*Tam Anh General Hospital, Ho Chi Minh City - 2B Pho Quang, Ward 2, Tan Binh Dist, Ho Chi Minh City, Vietnam*

Received: 25/10/2024

Revised: 28/10/2024; Accepted: 18/11/2024

### ABSTRACT

Phosphaturic mesenchymal tumors (PMTs) are rare bone and soft tissue tumors that cause tumor-induced osteomalacia (TIO). These tumors are histologically benign and are often associated with excessive expression of fibroblast growth factor 23 (FGF23), leading to chronic hypophosphatemia and bone hypomineralization. The tumor typically presents in middle age with symptoms of chronic bone pain, pathological fractures, and progressive muscle weakness. Definitive diagnosis is often delayed because of the nonspecific presenting symptoms, rarity, small, poorly localized primary tumors, and variable histologic appearance.

We report the case of a 31-year-old male patient, a medical staff, with a history of persistent medical treatment for symptoms of musculoskeletal internal medicine and lumbar radiculopathy, with the disease progressing more and more severely. The patient also underwent various biochemical and imaging tests during the treatment process... but due to the lack of specificity, the underlying disease was still not detected. The final diagnosis was based on a test measuring increased serum FGF23 concentration combined with a PET/CT scan with Ga-68 DOTATATE tracer to examine the whole body, identifying a hidden tumor in the left femoral condyle. Complete surgical removal of the tumor resulted in a spectacular recovery in clinical and biochemical test results compared to before surgery, while meeting the patient's desire to preserve knee function.

Because phosphaturic mesenchymal tumors are very rare (according to the medical literature, there are about 450 cases recorded to date), the tumor grows slowly, and is often located in a difficult-to-find location, so it is easy to miss the diagnosis even though this is a condition that can be completely cured. Therefore, we report in detail a typical clinical case of phosphaturic mesenchymal tumors diagnosed late, and at the same time provide a summary of the medical literature on this rare disease to provide more clinical data on PMT, aim to improve understanding and help clinicians easily "recognize" this rare bone tumor related to the field of metabolic and endocrine disorders.

**Keywords:** PMT: phosphaturic mesenchymal tumor, TIO: Tumor-induced osteomalacia, FGF23: fibroblast growth factor 23.

---

\*Corresponding author

**Email:** lyvandm@gmail.com **Phone:** (+84) 918109122 **Https://doi.org/10.52163/yhc.v65iCD11.1747**

# U TRUNG MÔ PHOSPHATURIC: BÁO CÁO CA BỆNH HIẾM GẶP VÀ TỔNG QUAN Y VẤN

Văn Đức Minh Lý\*, Ngô Tuấn Anh

Bệnh viện Đa khoa Tâm Anh Thành phố Hồ Chí Minh - 2B Phổ Quang, P. 2, Q. Tân Bình, Tp. Hồ Chí Minh, Việt Nam

Ngày nhận bài: 25/10/2024

Chỉnh sửa ngày: 28/10/2024; Ngày duyệt đăng: 18/11/2024

## TÓM TẮT

U trung mô phosphaturic (PMT) là một khối u hiếm gặp ở xương và mô mềm gây ra chứng nhuyễn xương do khối u (TIO). Những khối u này về bản chất mô học gần như lành tính và thường liên quan đến tình trạng tăng quá mức yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi 23 (FGF23), dẫn đến tình trạng hạ phosphat máu mãn tính và giảm khoáng hóa xương. Khối u này thường xảy ra ở lứa tuổi trung niên với các triệu chứng đau xương mãn tính, gãy xương bệnh lý và suy nhược cơ tiến triển. Chẩn đoán xác định thường bị trì hoãn do các triệu chứng biểu hiện thường không đặc hiệu, loại bệnh hiếm gặp, khối u cơ bản thường nhỏ khó xác định vị trí và hình ảnh mô học thay đổi.

Chúng tôi báo cáo ca bệnh nân nam 31 tuổi, là nhân viên y tế, có bệnh sử điều trị nội khoa dai dẳng các triệu chứng bệnh nội khoa cơ xương khớp và bệnh lý rễ thần kinh cột sống thắt lưng, bệnh tiến triển ngày càng nặng. Bệnh nhân cũng được thực hiện nhiều xét nghiệm sinh hoá, hình ảnh học khác nhau trong tiến trình điều trị... nhưng do chưa đặc hiệu nên vẫn không phát hiện ra bệnh gốc. Cuối cùng chẩn đoán dựa vào xét nghiệm đo nồng độ FGF23 trong huyết thanh tăng cao kết hợp chụp PET/CT với chất đánh dấu Ga-68 DOTATATE khảo sát toàn thân, xác định có khối u ẩn ở vùng lồng cầu xương đùi trái. Phẫu thuật cắt bỏ hoàn toàn khối u mang lại kết quả hồi phục ngoạn mục về lâm sàng và các chỉ số xét nghiệm sinh hoá so với trước mổ, đồng thời đáp ứng được mong muốn bảo tồn chức năng khớp gối cho bệnh nhân.

Bởi vì u trung mô phosphaturic rất hiếm gặp (theo y văn đến nay có khoảng 450 ca bệnh được ghi nhận), u phát triển chậm, thường nằm vị trí khó tìm nên dễ bỏ sót chẩn đoán mặc dù đây là tình trạng có thể điều trị khỏi hoàn toàn. Do đó, chúng tôi tiến hành báo cáo chi tiết một trường hợp lâm sàng điển hình u trung mô phosphaturic được chẩn đoán muộn, đồng thời đưa ra tóm tắt tổng quan y văn về bệnh lý hiếm gặp này nhằm cung cấp thêm dữ liệu lâm sàng về PMT, cải thiện sự hiểu biết, giúp các bác sỹ lâm sàng dễ “nhận diện” loại bệnh lý u xương hiếm gặp liên quan lĩnh vực bệnh lý rối loạn chuyển hóa và nội tiết này.

**Từ khóa:** PMT: u trung mô phosphaturic; TIO: nhuyễn xương do khối u; FGF23: yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi 23.

## 1. ĐẶT VẤN ĐỀ

U trung mô phosphaturic hay U phosphat niệu của xương (PMT: phosphaturic mesenchymal tumor) là một u tân sinh lành tính hiếm gặp của xương và mô mềm, thường gặp ở tuổi trung niên và liên quan đến tình trạng nhuyễn xương do khối u (TIO: Tumor-induced osteomalacia) [1]. TIO là một hội chứng cận u gây ra bởi khối u tăng tiết quá mức yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi 23 (FGF23: fibroblast growth factor 23). FGF23 tăng cao làm giảm tái hấp thu phospho ở ống lượn gần, ức chế tổng hợp 1,25 (OH)<sub>2</sub> - D<sub>3</sub> tại thận, do đó làm giảm phospho máu, tăng phospho niệu và giảm 1,25 (OH)<sub>2</sub> - D<sub>3</sub>. Biểu hiện lâm sàng bao gồm đau nhức xương lan

toả, gãy xương năng lượng thấp, yếu cơ gốc chi và mất thăng bằng [2],[7].

PMT là nguyên nhân thường gặp nhất, chiếm 70 – 80% các trường hợp TIO. Chẩn đoán sớm và xác định chính xác vị trí khối u giữ vai trò quan trọng vì bệnh có thể điều trị khỏi hoàn toàn với phẫu thuật loại bỏ khối u. Đối với giai đoạn trước phẫu thuật hoặc những tổn thương không thể phẫu thuật được, bổ sung phospho đường uống và thuốc ức chế FGF23 có thể tạm thời giúp giảm triệu chứng và điều chỉnh mất cân bằng chuyển hoá [1],[6].

\*Tác giả liên hệ

Email: lyvandm@gmail.com Điện thoại: (+84) 918109122 <https://doi.org/10.52163/yhc.v65iCD11.1747>

Do tính hiếm gặp của PMT, u phát triển chậm, thường nằm vị trí khó tìm; các triệu chứng giai đoạn khởi phát giống và dễ nhầm lẫn với các bệnh nội khoa cơ xương khớp, dễ đưa người bệnh và Bác sĩ điều trị vào lộ trình điều trị không chuyên biệt dẫn đến bệnh tiến triển kéo dài, dai dẳng và tình trạng chung ngày càng nặng hơn, mặc dù đây là bệnh có thể chữa khỏi hoàn toàn. Do đó, chúng tôi tiến hành báo cáo chi tiết một trường hợp PMT từ bệnh sử điều trị, các xét nghiệm đã thực hiện, yếu tố giúp phát hiện ra bệnh chính, phương pháp điều trị chuyên biệt và kết quả... nhằm cung cấp thêm dữ liệu lâm sàng về PMT, đồng thời kết hợp tóm tắt tổng quan y văn về PMT, nhằm cung cấp thêm thông tin, nâng cao sự hiểu biết giúp các Bác sĩ lâm sàng sớm nhận ra bệnh tương tự sau này.

## 2. GIỚI THIỆU TRƯỜNG HỢP BỆNH

Trường hợp bệnh của chúng tôi là người bệnh nam 31 tuổi, nghề nghiệp là kỹ thuật viên Vật lý trị liệu với tiền căn bệnh Gút và thoát vị đĩa đệm cột sống thắt lưng L4, L5 chèn ép rễ thần kinh L5 hai bên đã 03 năm. Đầu năm 2023, người bệnh khởi phát triệu chứng đau âm ỉ vùng cột sống lưng, tăng khi đi lại, nghỉ ngơi giảm đau ít, đau lan xuống vùng mông hai bên, người bệnh tập vật lý trị liệu tại nhà nhưng triệu chứng không cải thiện. Khoảng một tháng sau, người bệnh xuất hiện triệu chứng yếu hai chân, đi lại khó khăn, không ngồi xổm được. Người bệnh được chẩn đoán Thoát vị đĩa đệm/thoái cột sống thắt lưng và điều trị với Meloxicam, Gabapentin nhưng triệu chứng không giảm bệnh. Sau đó triệu chứng nặng hơn làm người bệnh phải nhập bệnh viện địa phương để điều trị. Các xét nghiệm bất thường cho thấy nổi bật tình trạng bệnh đang diễn tiến (Bảng 1).

**Bảng 1. Đặc điểm các xét nghiệm bất thường của người bệnh (05/2023)**

Xét nghiệm	Giá trị	Tham chiếu
Phospho máu	0,23	0,8 – 1,6 mmol/L
Phospho niệu	18,38	12.9-42 mmol/24h
iPTH	7,27	1,6 – 6,9 pmol/L
ALP	224	20 – 105 U/L
CRP	17,1	< 5 mg/L
FGF 23	1280	< 30 pg/mL
TmP/GFR	0,14	0,84 – 1,23 mmol/L
	0,43	2,6 – 3,8 mg/dL

TmP/GFR: Tỷ lệ khả năng hấp thu tối đa phospho ở ống lượn gần/độ lọc cầu thận được dùng để đánh giá khả năng vận chuyển và hấp thu phospho của thận [5]

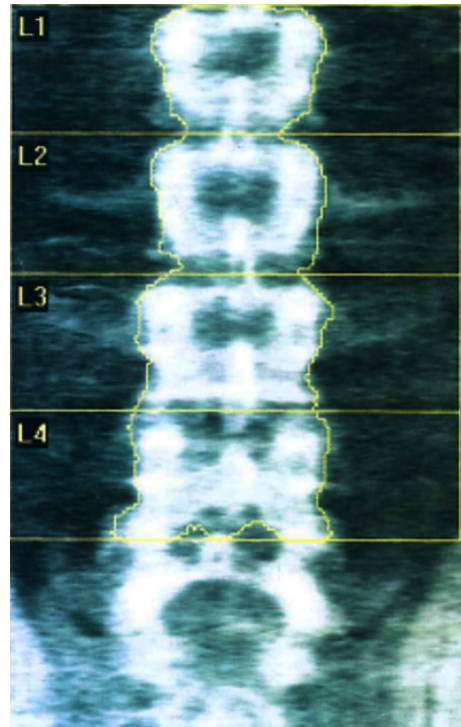


Image not for diagnostic use  
k = 1,143, d0 = 44,0  
116 x 138

### DXA Results Summary:

Region	Area (cm <sup>2</sup> )	BMC (g)	BMD (g/cm <sup>2</sup> )	T - score	PR (%)	Z - score	AM (%)
L1	12.33	8.21	0.666	-2.1	74	-2.1	74
L2	14.33	9.30	0.649	-2.9	67	-2.9	67
L3	15.80	11.13	0.705	-3.6	64	-3.6	64
L4	16.42	11.60	0.706	-2.7	70	-2.7	70
<b>Total</b>	<b>58.88</b>	<b>40.24</b>	<b>0.683</b>	<b>-2.6</b>	<b>70</b>	<b>-2.6</b>	<b>70</b>

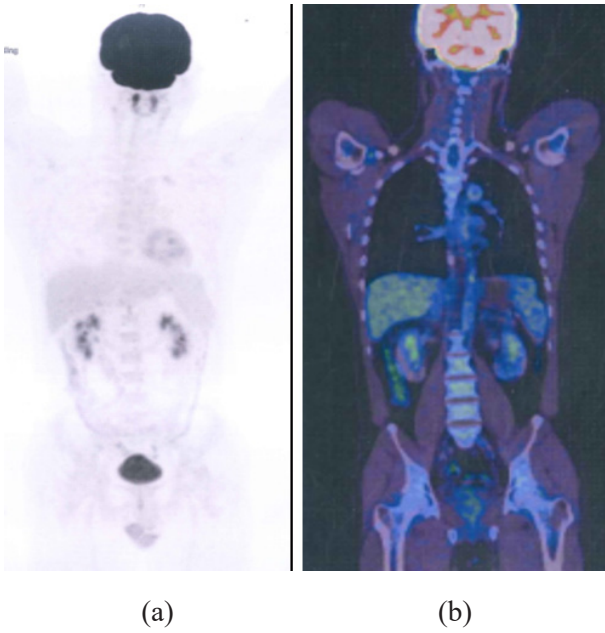
Total BMD CV 1.0%, ACF = 1.019, BCF = 1.001, TH = 6.532  
WHO Classification: Osteoporosis  
Fracture Risk: High

### Hình 1. Kết quả đo mật độ xương.

Tình trạng giảm mật độ xương theo tuổi được ghi nhận với giá trị Z-score -2,6 (< -2,0) ở vùng cột sống thắt lưng

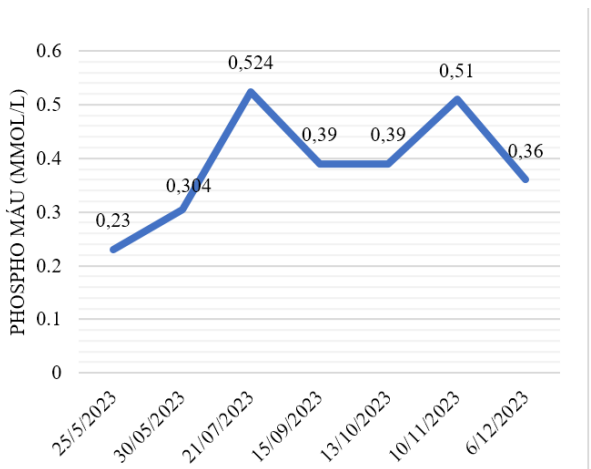
Chẩn đoán hình ảnh ghi nhận Xquang ngực thẳng, Xquang khung chậu thẳng, siêu âm ổ bụng, siêu âm tim, siêu âm tuyến giáp trong giới hạn bình thường. MRI cột sống thắt lưng có thoát vị đĩa đệm L4, L5 không chèn ép rễ thần kinh. Điện cơ trong giới hạn bình thường. Mật độ xương giảm so với tuổi (chỉ số Z-score: -2.6/cột sống thắt lưng, Z -score: -1.5/cổ xương đùi bên trái) (Hình 1). Người bệnh không có tiền sử bệnh đường tiêu hoá gây mất phospho, loại trừ tổn thương tại thận như hội chứng Fanconi do xét nghiệm nước tiểu trong giới hạn bình thường. Do đó, nghi ngờ có khối u PMT gây tăng tiết FGF23 làm giảm hấp thu phospho ở thận và được chụp PET-CT từ đỉnh đầu đến 1/3 trên xương đùi để tầm soát khối u nhưng chưa ghi nhận bất thường (Hình 2).





**Hình 2. Chụp FDG - PET-CT (hình a) và chụp CT toàn thân từ đỉnh đầu đến 1/3 trên đùi (hình b)**

Người bệnh được chẩn đoán loãng xương thứ phát do giảm phospho máu, thoát vị đĩa đệm đốt sống thắt lưng và được điều trị với Alendronate Plus 70mg/2800 UI mỗi tuần, Calcitriol 1 mcg/ngày, Golistin soda 5,5 ml 5 lần/ngày, Ultracet 325/37,5 mg 02 viên/ngày. Sau 4 tháng điều trị nội khoa, tình trạng người bệnh vẫn còn đau vùng cột sống thắt lưng, vùng mông hai bên và yếu cơ gốc chi, đi lại khó khăn. Người bệnh được xét nghiệm kiểm tra phospho máu, tuy nhiên nồng độ phospho máu có cải thiện nhưng vẫn còn giảm nhiều (Sơ đồ 1).



**Sơ đồ 1. Diễn tiến thay đổi phospho máu trước và sau điều trị nội khoa**

Tháng 12/2023, do triệu chứng của người bệnh chưa cải thiện, than đau toàn thân, phospho máu còn giảm nhiều, tỉ số TmP/GFR cải thiện không đáng kể với điều trị nội khoa nên người bệnh tái khám lại. Khám ghi nhận bệnh tình, tiếp xúc tốt, sinh hiệu ổn, đi lại khó khăn loạn choạng, yếu cơ gốc chi (sức cơ gốc chi 2 tứ chi 4/5, sức

cơ ngón chi 5/5), không dấu thần kinh định vị, ấn đau vùng cột sống thắt lưng ngang L4, L5 và vùng khớp cùng chậu 2 bên, Lasègue (-) hai bên. Xét nghiệm lại giá trị FGF23 ghi nhận tăng cao hơn so với giá trị ban đầu (Bảng 2).

**Bảng 2. Diễn tiến thay đổi tỉ lệ TmP/GFR và giá trị FGF23 trước và sau điều trị nội khoa**

Ngày	TmP/GFR		FGF23
	mmol/L	mg/dl	pg/mL
25/05/2023	0,14	0,43	1280
06/12/2023	0,17	0,54	4544
Giá trị bình thường ( $\geq 16$ tuổi) [3]	0,84 - 1,23	2,6 - 3,8	< 30

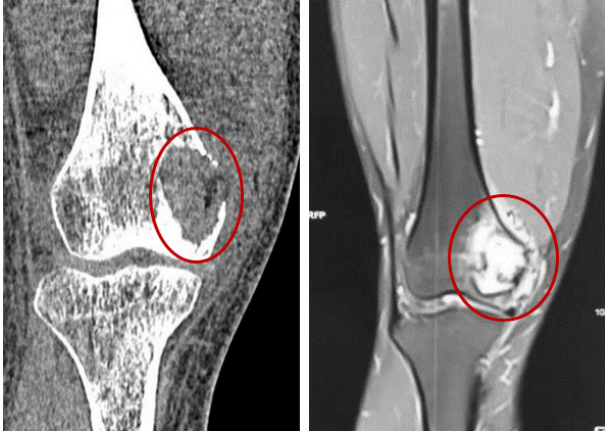
Nghi ngờ có khối u PMT gây tăng tiết FGF23 bị bỏ sót, người bệnh được chụp lại Ga-68 DOTATE PET-CT khảo sát từ đầu đến chân (khác với phim FDG-PET CT lần trước không khảo sát vùng 2/3 chi dưới) để tầm soát PMT. Kết quả ghi nhận tổn thương khi trú ở lồi cầu trong đầu dưới xương đùi phải, tăng hấp thụ DOTATATE mạnh các vị trí khác (Hình 3).



**Hình 3. Chụp PET/CT toàn thân với Ga - 68 DOTATATE**

*Kết quả ghi nhận tổn thương khi trú ở lồi cầu trong đầu dưới xương đùi phải (dấu mũi tên) tăng hấp thụ DOTATATE mạnh (Krenning score 3 điểm), khả năng do PMT tiết FGF23*

Người bệnh được chẩn đoán khối u xương vùng lõi cầu trong xương đùi phải, nghi ngờ do PMT và đã tham vấn phương pháp điều trị khối u nhiều nơi. Cuối cùng chuyển đến bệnh viện của chúng tôi để tiến hành chẩn đoán cụ thể và điều trị với mong muốn phẫu thuật bảo tồn được khớp gối. Chúng tôi đã đánh giá toàn diện lại tiến trình bệnh, sử dụng các xét nghiệm, hình ảnh học đã có kết hợp với chụp CT scan khớp gối và chụp MRI khối u có cản từ (Hình 4).

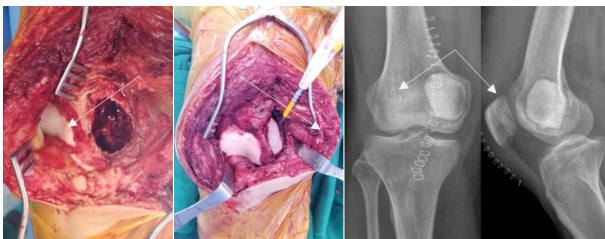


(a) (b)

**Hình 4. Hình khối u trên phim CT scan và phim MRI khớp gối phải khớp gối phải**

*Ghi nhận khối tổn thương trong lõi cầu trong xương đùi phải, giới hạn khá rõ, bờ đã cung, kích thước # 32 x 25 x 42 mm, vỏ xương lõi cầu trong xương đùi mỏng, có phần không liên tục, phù tuỷ xương và mô mềm kế cận.*

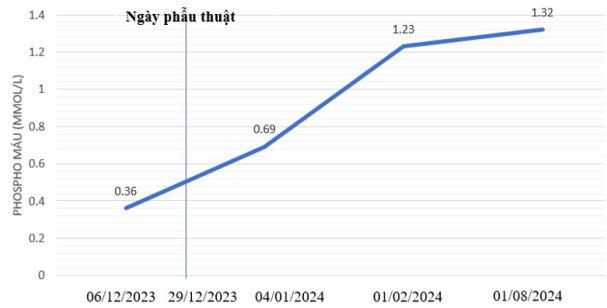
Hình ảnh tổn thương hủy xương này có thể có trong các loại bướu đại bào xương, u sụn hay bọc xương... Do đó chúng tôi tiến hành phẫu thuật sinh thiết chẩn đoán. Sau khi có kết quả GPB là u trung mô phosphaturic, bệnh được tiến hành chẩn đoán xác định, xếp giai đoạn, chuẩn bị các phương án phẫu thuật điều trị. Với mong muốn của người bệnh là phẫu thuật loại bỏ khối u đồng thời bảo tồn chức năng khớp gối, chúng tôi tiến hành phẫu thuật nạo lấy trọn khối u lõi cầu trong xương đùi phải kết hợp mài cao tốc tăng cường, lấy xương mào chậu cùng bên vách vỏ tạo hình lại vỏ xương lõi cầu trong, gia cố mặt khớp lõi cầu đùi và đồ xi măng lấp khoảng trống khối u (H. 5).



**Hình 5. Hình ảnh khối u sau khi nạo bướu, ghép xương + xi măng và Xquang sau mổ**

Kết quả GPB kiểm tra sau phẫu thuật ghi nhận hình ảnh mô học phù hợp với đặc điểm của PMT. Sau phẫu thuật triệu chứng đau mỗi cơ vùng cột sống thắt lưng,

đau mỗi cơ vùng hông hồi phục nhanh sau 2 tuần, sức cơ gốc chi cải thiện dần và hoàn toàn bình thường sau 1 tháng. Các xét nghiệm được thực hiện đánh giá rối loạn chuyển hoá đều cải thiện bao gồm tăng phospho máu trở về giá trị bình thường, tăng tỉ lệ TmP/GFR (Sơ đồ 2). Ngoài ra, mật độ xương cũng ghi nhận cải thiện đáng kể với giá trị Z-score trở về mức bình thường theo tuổi. Cụ thể giá trị Z-score ở cột sống thắt lưng và cổ xương đùi trái lần lượt là -1,0 và 0,9 (so với -2,6 và -1,5) sau 8 tháng phẫu thuật.



**Sơ đồ 2. Giá trị phospho máu tăng nhanh sau phẫu thuật cắt bỏ khối u PMT**

**Bảng 3. Diễn tiến thay đổi tỉ lệ TmP/GFR trước và sau phẫu thuật cắt bỏ khối u**

Ngày	TmP/GFR	
	mmol/L	mgdl
06/12/2023	0,17	0,54
28/12/2023	Ngày phẫu thuật	
04/01/2024	0,6	1,86
01/02/2024	0,93	2,87
01/08/2024	1.17	3.63
Giá trị bình thường (≥ 16 tuổi) (3)	0,84 – 1,23	2,6 – 3,8

### 3. TÓM LƯỢC TỔNG QUAN Y VĂN VÀ BÀN LUẬN CALÂM SÀNG

U trung mô phosphaturic tuy xuất phát từ xương và mô liên kết nhưng khác với các khối u của hệ cơ xương khớp, tần suất mắc PMT khá hiếm, đến nay chỉ có khoảng 450 trường hợp được báo cáo. Công lao báo cáo trường hợp đầu tiên về TIO được trao cho McCance, mặc dù ông không nhận ra tổn thương xương đùi của bệnh nhân là khối u tân sinh, thay vào đó ông tin rằng nó đại diện cho "thoái hóa xương". Prader và các đồng nghiệp là những người đầu tiên nhận ra khối u tân sinh là nguyên nhân gây ra TIO, trong báo cáo năm 1957 các tác giả gọi là "u hạt sữa chữa tế bào khổng lồ" ở xương sườn. PMT là nguyên nhân thường gặp nhất, chiếm 70

– 80% các trường hợp TIO. Tỷ lệ mắc PMT nói chung vẫn chưa được biết. PMT có thể xảy ra ở hầu như bất kỳ vị trí xương hoặc mô mềm nào, ở các mô mềm PMT thường liên quan đến các chi [1],[3].

Khối u này thường biểu hiện ở người lớn tuổi trung niên, với các triệu chứng đau xương mãn tính, gãy xương và suy nhược cơ tiến triển. Chẩn đoán thường bị trì hoãn do các triệu chứng biểu hiện thường không đặc hiệu, bệnh hiếm gặp, khó xác định vị trí khối u cơ bản thường nhỏ và phân bố rộng rãi và hình ảnh mô học thay đổi[6],[7].

Về khía cạnh hình ảnh học: hình ảnh Xquang nổi bật nhất là mật độ xương giảm lan tỏa, thường liên quan đến gãy xương nhiều vị trí do thiếu hụt nhiều[1], [2]. Hình ảnh khối u khi chụp Xquang thông thường phần lớn không đặc hiệu, dễ nhầm lẫn với hình ảnh bọc xương đơn độc, bướu đại bào xương... Bởi vì PMT là khối u có mạch máu nhiều, do đó dễ dàng bắt các chỉ dấu gắn phóng xạ như chụp SPECT/CT với octreotide, 68-Ga DOTATATE hoặc 18-FDG. Trong đó, octreotide và 68-Ga DOTATATE ưu thế hơn 18-FDG trong phát hiện khối u PMT[4],[6]. Do đó như trong trường hợp ca bệnh của chúng tôi, chụp ảnh phân tử với PET/CT với 68 - Ga DOTATATE rất hữu ích, giúp xác định vị trí khối u ẩn ở đầu dưới xương đùi. CT scan và MRI là các hình ảnh học giải phẫu thường được dùng sau khi xác định vị trí khối u trên hình ảnh học chức năng. Trên CT scan, các tổn thương xương thường là hủy xương, cho thấy một vùng chuyển tiếp hẹp. Trên MRI, PMT thường tăng tín hiệu/T1, tăng tín hiệu/T2, phần đặc của khối u thường có tín hiệu thấp trên T2.

Về mặt đại thể: hầu hết PMT biểu hiện dưới dạng khối mô mềm hoặc khối xương không đặc hiệu. Một số khối u có thể bị vôi hóa hoặc chứa các nốt xuất huyết[1]. Điều này cũng gây ra sự khó khăn, bối rối cho Bác sĩ lâm sàng khi lấy mô bệnh sinh thiết vì tính chất đại thể không đặc hiệu. Các đặc điểm mô học của PMT bao gồm tế bào hình thoi phân bố nhiều mạch máu, các tế bào không lồ đa nhân giống hủy cốt bào, dị sản giống xương, các cấu trúc giống sụn, thoái hoá nhầy tế bào và vôi hoá[2]. Hoá mô miễn dịch có giá trị hạn chế đáng kể trong chẩn đoán PMT, do đó chẩn đoán cần cần có sự kết hợp giữa Lâm sàng - GPB - Hình ảnh học và xét nghiệm Sinh học phân tử như trong tứ giác chẩn đoán bướu xương của Dorfman (1987).

Nồng độ FGF23 trong huyết thanh tăng cao gợi ý rất nhiều đến PMT[3],[4]. Cũng giống như trong ca bệnh của chúng tôi, người bệnh sau thời gian điều trị dai dẳng các triệu chứng liên quan và trải qua rất nhiều xét nghiệm sinh hoá, hình ảnh học... nhưng đến khi xét nghiệm được yếu tố FGF23 tăng cao mới mở ra cánh cửa hướng đến chẩn đoán xác định và điều trị khối u PMT.

Chẩn đoán sớm và xác định chính xác vị trí khối u giữ vai trò quan trọng vì bệnh có thể điều trị khỏi hoàn toàn với phẫu thuật loại bỏ khối u. Phẫu thuật loại bỏ u là phương pháp điều trị chính hiện nay và lấp khuyết hồng

có thể sử dụng các phương tiện xương ghép, xi măng... tùy thuộc vào tình trạng của người bệnh và thói quen của phẫu thuật viên, hiện nay cũng chưa có sự thống nhất[1], [7]. Ở ca bệnh của chúng tôi, bệnh nhân còn trẻ và cũng là kỹ thuật viên VLTL, mong muốn phẫu thuật bảo tồn được chức năng khớp gối nên chúng tôi lựa chọn phương án nạo bướu, mài cao tốc tăng cường với hi vọng loại bỏ tối đa mô bướu, sau đó đổ xi măng lấp khuyết hồng lớn và tái tạo lại vùng lõi cầu đùi bằng vách vỏ xương mào chậu cùng bên. Đến nay sau gần 1 năm phẫu thuật, tình trạng tại chỗ ổn định, người bệnh có thể đi đứng, ngồi xổm và làm các công việc bình thường, không đau nơi mổ. Sau phẫu thuật loại bỏ hoàn toàn khối u, các chỉ số sinh hoá rối loạn hồi phục nhanh chóng. Cũng giống như trong y văn đề cập, hầu hết các trường hợp có thể được chữa khỏi hoàn toàn bệnh căn. Tiên lượng thường tốt nếu được chẩn đoán và điều trị kịp thời, nhưng có thể tái phát nếu không loại bỏ hết khối u. Đối với giai đoạn trước phẫu thuật hoặc những tổn thương không thể phẫu thuật được, bổ sung phospho đường uống và thuốc ức chế FGF23 có thể tạm thời giúp giảm triệu chứng và điều chỉnh mất cân bằng chuyển hoá [3].

Bởi vì PMT hiếm gặp, phát triển chậm, thường nằm vị trí khó tìm nên dễ bỏ sót chẩn đoán mặc dù đây là tình trạng có thể điều trị khỏi hoàn toàn. Ca bệnh của chúng tôi cũng là trường hợp điển hình nhưng do tính ít gặp, không phổ biến trong khi các triệu chứng ban đầu khá giống với các bệnh thông thường nên dễ đưa người bệnh và Bác sĩ điều trị vào lộ trình điều trị nhầm lẫn kéo dài đến khi bệnh được chẩn đoán xác định và điều trị chuyên biệt.

#### 4. KẾT LUẬN

U trung mô phosphaturic, một khối u khác biệt về mặt lâm sàng và di truyền có thể xảy ra ở cả xương và mô mềm các vị trí là một loại u hiếm gặp, gặp ở những người trẻ tuổi và thường liên quan đến việc bài tiết quá mức phosphat qua nước tiểu, dẫn đến tình trạng hạ phosphat máu. Bệnh nhân có thể trải qua triệu chứng như đau xương, gãy xương không điển hình, hoặc triệu chứng của hạ phosphat máu (mệt mỏi, yếu cơ). Nhận thức về đặc điểm hình thái của bệnh lý này và xét nghiệm các chỉ số sinh hoá phù hợp như phosphat và calcium trong máu, nhất là tầm soát tăng yếu tố FGF23 sẽ cho phép mở ra cánh cửa hướng tới chẩn đoán PMT và có phương thức điều trị ngoại khoa hiệu quả, triệt để bệnh lý khối u liên quan các rối loạn chuyển hoá, nội tiết ít gặp này.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Folpe AL, (2019), “Phosphaturic mesenchymal tumors: A review and update”. *Seminars in diagnostic pathology.*; 36 (4): 260 - 8.
- [2] Hongyu Qin, Hao Zeng, Hao Li et al, (2021), “Malignant phosphaturic mesenchymal tu-



- mor-ossifying fibroma-like subtype: a case report and literature review”. Case report. BMC Musculoskeletal Disorders volume 22, Article number: 677
- [3] Josiah Sowell, Siddharth Srikakolapu et al, (2022), “Phosphaturic mesenchymal tumor: A case report and review of surgical outcomes in elderly patients”. JAAD Case Rep. Case report, January 2022, Volume 19, p34 - 36.
- [4] Minisola S, Peacock M, Fukumoto S., et al, (2017), “Tumour-induced osteomalacia”. Nature reviews Disease primers.; 3 : 17044.
- [5] Stark H, Eisenstein B, Tieder M, et al, (1986), “Direct measurement of TP/GFR: a simple and reliable parameter of renal phosphate handling”. Nephron; 44(2):125-8.
- [6] Wu W, Wang C, Ruan J. et al, (2017), “A case report of phosphaturic mesenchymal tumor-induced osteomalacia”. Medicine.; 96(51) : e9470.
- [7] Yupeng Liu, Hongbo He et al, (2022), “Phosphaturic Mesenchymal Tumors: Rethinking the Clinical Diagnosis and Surgical Treatment”. J Clin Med, Dec 29;12(1):252. doi: 10.3390/jcm12010252.

