

Phẫu thuật điều trị khối u mỡ lan rộng vùng dưới hàm-cạnh cổ 2 bên ở bệnh nhân mắc bệnh madelung: báo cáo trường hợp lâm sàng hiếm gặp

Nguyễn Văn Minh^{1*}, Hoàng Vũ Minh¹, Võ Khắc Tráng¹

(1) Khoa Răng Hàm Mặt, Trường Đại học Y - Dược, Đại học Huế

Tóm tắt

Bệnh Madelung (Madelung disease – MD) là một bệnh rối loạn chuyển hóa chất béo gây hình thành các khối u mỡ khắp cơ thể. Bệnh gặp chủ yếu ở cư dân vùng Địa Trung Hải và rất hiếm gặp ở người Châu Á, tỷ lệ nam: nữ từ 15 - 30: 1, liên quan nhiều đến tình trạng nghiện rượu. Điều trị bệnh MD chủ yếu là phẫu thuật để loại bỏ khối u giải quyết vấn đề thẩm mỹ và chức năng. Chúng tôi báo cáo một trường hợp lâm sàng mắc bệnh Madelung type I, khối u mỡ vùng dưới hàm 2 bên lan rộng xuống cổ gây ảnh hưởng đến vận động cổ và thẩm mỹ. Bệnh nhân đã được phẫu thuật thành công tại khoa Tai Mũi Họng - Mắt - Răng Hàm Mặt, Bệnh viện Trường Đại học Y - Dược Huế.

Từ khóa: bệnh Madelung (MD), u mỡ, điều trị phẫu thuật.

Surgical treatment of huge lipoma of bilateral submandibular region spread down the neck in a patient with madelung's disease: rare clinical case report

Nguyen Van Minh^{1*}, Hoang Vu Minh¹, Vo Khắc Tráng¹

(1) Faculty of Ondology, Hue University of Medicine and Pharmacy, Hue University

Abstract

Madelung disease (MD) is a disease of fat metabolism disorder that causes the formation of lipoma fatty tumors throughout the body. The disease mainly occurs in the Mediterranean population and is very rare in Asians, with a male: female ratio of 15 - 30:1, closely related to alcohol. The treatment of MD primarily is surgical resection of the tumor to management of cosmetic and functional issues. We report a rare clinical case of Madelung disease type I with bilateral submandibular lipoma tumor spreading down the neck affecting neck mobility and aesthetics, who was successfully operated at department of Maxillofacial Surgery, Hue University of Medicine and Pharmacy Hospital.

Key words: madelung disease (MD), lipomas, surgical treatment.

1. TỔNG QUAN BỆNH MADELUNG

Bệnh Madelung (Madelung disease - MD) hay còn được gọi là bệnh u mỡ đối xứng lành tính (Multiple Symmetric Lipomatosis - MSL) là một bệnh rối loạn chuyển hóa chất béo (dự trữ lipid) hiếm gặp, dẫn đến sự tích tụ bất thường của mô mỡ dưới da xung quanh cổ, vai, thân, hông, cánh tay trên và đùi. MD có thể bị nhầm với bệnh béo phì do sự tích tụ đối xứng của chất béo. Mặc dù không gây đau đớn nhưng các khối u mỡ có thể ảnh hưởng đến chức năng của các cấu trúc lân cận khác, khiến bệnh nhân gặp các triệu chứng như khó nuốt, nói và thở. Căn nguyên của căn bệnh này vẫn chưa được biết rõ, tuy nhiên nó có liên quan mật thiết với những người sử dụng nhiều rượu [1].

MSL lần đầu tiên được mô tả bởi Brodie năm

1846 và được đặt tên bởi Madelung vào năm 1988 (sau khi ông báo cáo 33 trường hợp bệnh nhân) [2]. Bệnh thường ảnh hưởng đến dân cư Địa Trung Hải và châu Âu, rất hiếm gặp ở dân cư châu Á [3].

Năm 1984, Enzi phân loại MD thành hai type theo vị trí của sự phát triển quá mức mô mỡ. MD type I được đặc trưng bởi các khối mỡ đối xứng, hình tròn, lồi ra ngoài. Các khối mỡ phân bố chủ yếu ở tuyến mang tai (má chuột đồng - hamster cheeks), vùng cổ (cổ ngựa - horse collar), sau cổ (bướu trâu - buffalo hump), vùng dưới cằm (cổ Madelung), vai, tam giác thượng đòn và chi trên gần. Ở MD type II, mô mỡ tích tụ nhiều trong mô dưới da của bụng và đùi, làm dễ chẩn đoán nhầm với bệnh béo phì [4]. Năm 1991, Donhauser và cộng sự đã thêm type III vào phân loại của Enzi, được định nghĩa là có liên

quan đến các chất béo tích tụ chủ yếu ở vùng xương chậu [5].

Ở bài báo bày, chúng tôi trình bày một trường hợp MD đến khám và điều trị phẫu thuật tại khoa Tai Mũi Họng-Mắt-Răng Hàm Mặt, Bệnh viện Trường Đại học Y - Dược Huế.

2. BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

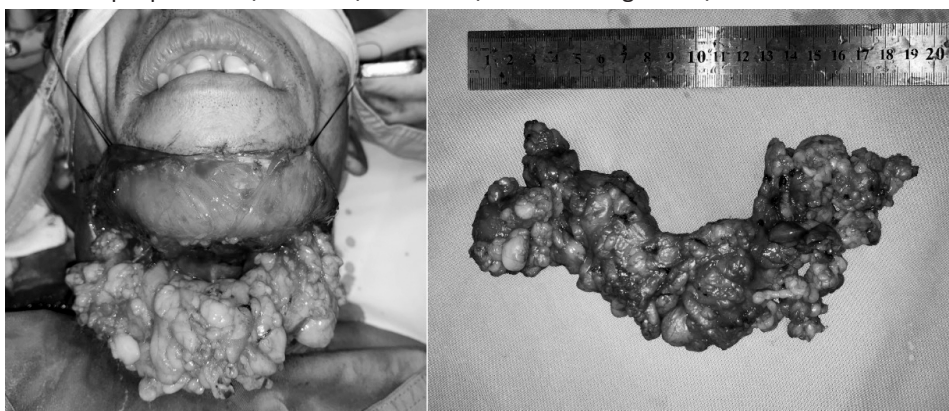
Bệnh nhân nam 49 tuổi đến khám tại Bệnh viện Trường Đại học Y - Dược Huế với than phiền về nhiều khối gồ mô mềm vùng dưới cằm, góc hàm hai bên và vùng tam giác thượng đòn hai bên. **Quá trình bệnh lý:** khối gồ xuất hiện cách ngày nhập viện 5 năm, ban đầu nhỏ, sau đó to dần lên. Bệnh nhân không có triệu chứng đau nhức. Tuy nhiên nay khối gồ gây biến dạng vùng mặt, bệnh nhân lo lắng nên đến khám tại Bệnh viện Trường Đại học Y - Dược Huế. **Tiền sử bệnh:** bệnh nhân nghiện rượu, mỗi ngày uống trung bình

500 ml rượu từ năm 18 tuổi. Tiền sử hút thuốc lá 20 điếu/ngày trong vòng 30 năm. **Khám lâm sàng:** thời điểm vào viện, khám thấy bệnh nhân có mặt mất cân xứng qua đường giữa. Khối u vùng dưới cằm và góc hàm hai bên lan xuống cổ, kích thước 8 x 5 x 3 cm. Khối u sờ mềm, giới hạn không rõ, không đau nhức, da phủ trên khối u bình thường. Ngoài ra, bệnh nhân còn có hai khối u ở vùng tam giác thượng đòn hai bên kích thước 4 x 4 x 2 cm có tính chất tương tự như khối u vùng dưới cằm. **Cận lâm sàng:** siêu âm khối u cho kết luận: phì đại mô mỡ dưới da vùng dưới cằm và góc hàm hai bên. Bệnh nhân được chỉ định chụp phim MRI để khảo sát tốt hơn khối u, kết quả cho thấy: phì đại đối xứng mô mỡ dưới da vùng vai, cổ, gáy, dưới cằm và góc hàm hai bên, tín hiệu đồng nhất trên T1w và T2w, xóa tín hiệu hoàn toàn trên ST1. **Chẩn đoán:** bệnh Madelung type I vùng cằm - dưới hàm hai bên lan xuống cổ.

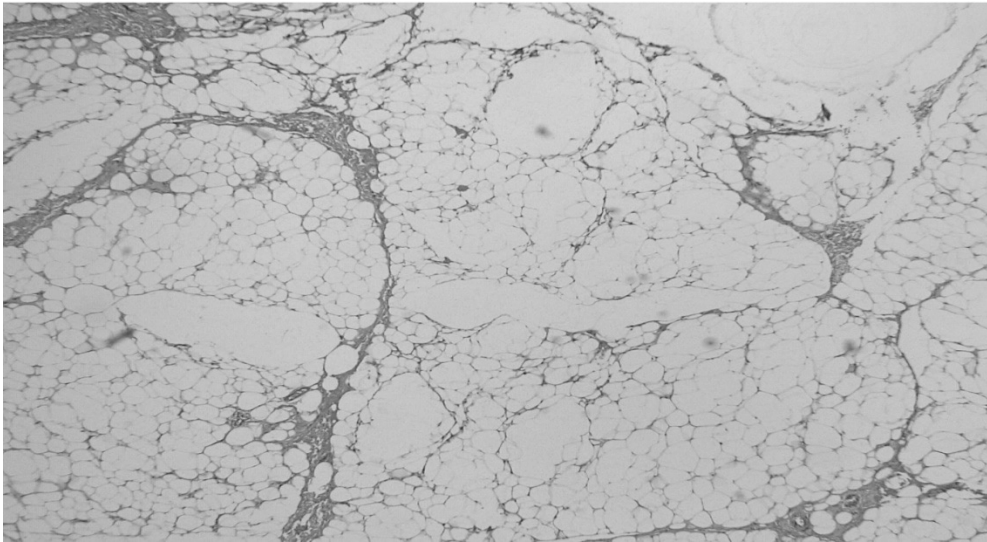


Hình 1. Hình ảnh bệnh nhân trước phẫu thuật

Điều trị: bệnh nhân được chỉ định phẫu thuật lấy toàn bộ khối u mỡ vùng dưới cằm và góc hàm hai bên. Khối u được gửi làm giải phẫu bệnh. Sau phẫu thuật bệnh nhân được điều trị kháng sinh, kháng viêm giảm đau. Tình trạng hậu phẫu: bệnh nhân ổn định, vết mổ khô, không tụ dịch-máu ở vùng cổ. Sau 7 ngày bệnh nhân ổn định, được ra viện và dặn dò tái khám theo hẹn. Kết quả giải phẫu bệnh: Tổ chức mỡ quá sản, không thấy mô ác tính. Kết quả phẫu thuật đã trả lại khuôn mặt bình thường cho bệnh nhân.



Hình 2. Hình ảnh bệnh nhân trong quá trình phẫu thuật



Hình 3. Hình ảnh mô bệnh học khối u



Hình 4. Hậu phẫu sau 7 ngày

3. BÀN LUẬN

MD là một bệnh hiếm gặp và có căn nguyên không rõ ràng. Bệnh nhân MD đặc trưng có biểu hiện lắng đọng mô mỡ lan tỏa, đối xứng, không đau ở khoang nông dưới da và/hoặc khoang sâu ở cổ, vai, lưng và các chi gần, và là một bệnh lành tính [6]. Các báo cáo trước đây cho thấy bệnh thường gặp hơn ở nam giới Địa Trung Hải, và phổ biến hơn ở người trung niên (từ 30 - 60 tuổi) với tỷ lệ nam: nữ từ 15 - 30: 1 [7]. Dựa theo vị trí giải phẫu của mô mỡ, MD có thể được chia làm ba type. Phổ biến nhất là type I, chủ yếu ở bệnh nhân nam có liên quan đến nghiện rượu, mô mỡ trong type I phân bố chủ yếu ở vùng cổ, sau cổ, dưới cằm, tuyến mang tai, vai, tam giác thượng đòn. MD type II đặc trưng bởi sự tích lũy mỡ vùng bụng và đùi, thường không liên quan đến tình trạng nghiện rượu. MD type III ít gặp hơn, liên quan

đến sự tích tụ mỡ ở vùng xương chậu [5],[8]. Tỷ lệ mắc MD rất hiếm và không khó để chẩn đoán theo tiền sử và dấu hiệu thực thể của bệnh nhân. Siêu âm cho thấy lớp mỡ dưới da dày lên đối xứng, dính vào một phần của lớp cơ, ranh giới không rõ ràng, hình dạng không đều và nguồn cung cấp máu không phong phú. Các dấu hiệu đặc trưng trên CT hoặc MRI đóng vai trò quan trọng trong chẩn đoán và chẩn đoán phân biệt [9].

Mặc dù cơ chế bệnh sinh vẫn chưa rõ ràng, một số yếu tố như khiếm khuyết trong chức năng ty thể của các mô mỡ, giảm hoạt động của enzyme cytochrome C oxidase và lắng đọng chất béo do catecholamine, có thể liên quan đến sự phát triển của bệnh. Khoảng 90% bệnh nhân MD nghiện rượu. Rượu có thể dẫn đến giảm số lượng và hoạt động của các thụ thể β -adrenergic qua đó thúc đẩy tổng

hợp chất béo [9], [10]. Rượu cũng có thể ảnh hưởng trực tiếp đến hoạt động của ty thể và gây ra quá trình oxy hóa sớm DNA ty thể hoặc đột biến DNA ty thể (A8344G) [11], dẫn đến sự lắng đọng chất béo ở các bộ phận khác nhau của cơ thể. Nhiều bệnh toàn thân, chẳng hạn như suy giáp nguyên phát, hội chứng Cushing, thiếu máu tế bào khổng lồ, tiểu đường, động kinh, hút thuốc lá và một số bệnh ác tính cũng có thể liên quan đến sự phát triển của MD [12],[13],[14].

Hiện nay, chưa có liệu pháp điều trị thuốc hiệu quả cho bệnh nhân mắc MD. Một số báo cáo cho thấy, trong một số trường hợp, việc ngưng sử dụng rượu và ăn kiêng có thể giúp kiểm soát bệnh, nhưng có rất ít tác dụng trong việc ức chế sự tiến triển của

bệnh [15]. Phẫu thuật cắt bỏ mô mỡ (đối với trường hợp lượng mỡ lắng đọng lớn) hoặc hút mỡ (đối với trường hợp lượng mỡ lắng đọng nhỏ) là phương pháp điều trị hiệu quả nhất, mặc dù tỷ lệ tái phát tương đối cao [16]. Brea-García báo cáo tỷ lệ tái phát tổng thể sau phẫu thuật là 63%; tỷ lệ tái phát sau mổ hở, hút mỡ và mổ hở kết hợp hút mỡ lần lượt là 51%, 95% và 50% [13]. Do đó, cần theo dõi bệnh nhân thường xuyên và lâu dài sau phẫu thuật.

4. KẾT LUẬN

Các khối u mỡ ở vùng hàm mặt trong bệnh Madelung ảnh hưởng đến chức năng và thẩm mỹ. Khối u ở nhiều vị trí, phát triển lớn, xâm lấn gây khó khăn cho điều trị phẫu thuật.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Ardeleanu V, Chicos S, Georgescu C, Tutunaru D. Multiple benign symmetric lipomatosis -- a differential diagnosis of obesity. *Chirurgia* (Bucharest, Romania : 1990). 2013;108(4):580-3.
2. Lee MS, Lee MH, Hur KB. Multiple symmetric lipomatosis. *Journal of Korean medical science*. 1988;3(4):163-7.
3. Gao H, Xin Z-Y, Yin X, Zhang Y, Jin Q-L, Wen X-Y. Madelung disease: A case report. 2019;98(3):e14116.
4. Enzi G. Multiple symmetric lipomatosis: an updated clinical report. *Medicine*. 1984;63(1):56-64.
5. Donhauser G, Vieluf D, Ruzicka T, Braun-Falco O. [Benign symmetric Launois-Bensaude type III lipomatosis and Bureau-Barrière syndrome]. *Der Hautarzt; Zeitschrift fur Dermatologie, Venerologie, und verwandte Gebiete*. 1991;42(5):311-4.
6. Chen CY, Fang QQ, Wang XF, Zhang MX, Zhao WY, Shi BH, et al. Madelung's Disease: Lipectomy or Liposuction? *BioMed research international*. 2018;2018:3975974.
7. Hadjiev B, Stefanova P, Shipkov C, Uchikov A, Mojallal A. Madelung disease: on the morphologic criteria for diagnosis and treatment. *Annals of plastic surgery*. 2010;64(6):807-8.
8. Shibasaki ÍI, Shibasaki HI, Nakamoto Tde S, Bacchan FS, Raposo LS. Multiple symmetrical lipomatosis (Madelung's disease). *Brazilian journal of otorhinolaryngology*. 2014;80(1):90-1.
9. Szewc M, Sitarz R, Moroz N, Maciejewski R, Wierzbicki R. Madelung's disease - progressive, excessive,

and symmetrical deposition of adipose tissue in the subcutaneous layer: case report and literature review. *Diabetes, metabolic syndrome and obesity : targets and therapy*. 2018;11:819-25.

10. Economides NG, Liddell HT. Benign symmetric lipomatosis (Madelung's disease). *Southern medical journal*. 1986;79(8):1023-5.
11. Gámez J, Playán A, Andreu AL, Bruno C, Navarro C, Cervera C, et al. Familial multiple symmetric lipomatosis associated with the A8344G mutation of mitochondrial DNA. *Neurology*. 1998;51(1):258-60.
12. Chalk CH, Mills KR, Jacobs JM, Donaghy M. Familial multiple symmetric lipomatosis with peripheral neuropathy. *Neurology*. 1990;40(8):1246-50.
13. Brea-García B, Cameselle-Teijeiro J, Couto-González I, Taboada-Suárez A, González-Álvarez E. Madelung's disease: comorbidities, fatty mass distribution, and response to treatment of 22 patients. *Aesthetic plastic surgery*. 2013;37(2):409-16.
14. Heike Z, Gudrun UM, Frank RD, Vetter H, Walger P. Multiple benign symmetric lipomatosis--a differential diagnosis of obesity: is there a rationale for fibrate treatment? *Obesity surgery*. 2008;18(2):240-2.
15. Prahlow SP, Kosciuk P, Prahlow JA. Multiple Symmetric Lipomatosis. 2018;63(1):312-5.
16. Nisi G, Sisti A. IMAGES IN CLINICAL MEDICINE. Madelung's Disease. *The New England journal of medicine*. 2016;374(6):572.