

SARCOMA TẾ BÀO TRÒN CÓ BIẾN ĐỔI BCOR: NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP UNG THƯ HIẾM GẶP VÀ ĐỐI CHIẾU Y VĂN

Hoàng Ngọc Thạch^{1*}, Bùi Ngọc Lan¹, Nguyễn Trọng Quỳnh²

¹Bệnh viện Nhi Trung ương

²Bệnh viện Đa khoa Xanh Pôn

TÓM TẮT

Sarcoma tế bào tròn có biến đổi BCOR (SBCOR) là loại ung thư mới được xếp loại trong phân loại u xương và mô mềm của Tổ chức Y tế Thế giới. U có thể được chẩn đoán dựa trên đặc điểm mô bệnh học u và nhuộm hóa mô miễn dịch với dấu ấn BCOR. Chúng tôi báo cáo một trường hợp u vùng mô mềm và xương vai ở trẻ trai 29 tháng tuổi, chẩn đoán SBCOR dựa vào sinh thiết phát hiện u có mật độ cao tế bào tròn, nhuộm hóa mô miễn dịch u bộc lộ dương tính với dấu ấn BCOR. Trẻ được điều trị hóa chất kết hợp với phẫu thuật cắt u. Quá trình điều trị và theo dõi bệnh tại Bệnh viện Nhi Trung ương, phẫu thuật bảo tồn thực hiện tại Bệnh viện Đa khoa Xanh Pôn. Sau khi kết thúc các liệu trình trị, trẻ có toàn trạng tốt. Kết quả hiện nay sau kết thúc điều trị 4 năm không thấy dấu hiệu tái phát bệnh, trẻ có thể vận động cánh tay tốt, có thể thực hiện các động tác tinh vi của cẳng tay, bàn tay.

Từ khóa: BCOR, sarcoma có biến đổi BCOR.

ROUND CELL SARCOMA WITH BCOR ALTERATION: A RARE CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Hoang Ngoc Thach^{1*}, Bui Ngoc Lan¹, Nguyen Trong Quynh²

¹Vietnam National Children's Hospital

²Saint Paul Hospital

Background: Round cell sarcoma with BCOR (SBCOR) alteration is a new cancer presented in the WHO classification of tumours of soft tissue and bone. Diagnosis can base on histopathology and Immunohistochemistry (IHC) staining for BCOR. We report a case of a soft tissue and scapular tumour in a 29-month-old boy, who was diagnosed base on the feature of a round and spindle cell tumour with IHC staining positive for BCOR. The child was treated with chemotherapy combined with surgery, currently, treatment achieved a good response with no signs of recurrence. After 4 years finish of chemotherapy, the kid can perform fine motor movements of the forearm and hand.

Keywords: BCOR, sarcoma with BCOR (SBCOR) alteration.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Trên cơ sở phát hiện mới của sinh học phân tử, năm 2021, Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) đã bổ sung vào danh mục sarcoma tế bào tròn không biệt hóa của xương và mô mềm ba loại u mới bên cạnh sarcoma Ewing là: Sarcoma tế bào tròn có dung

hợp gen *EWSR1::non-ETS*, sarcoma có sắp xếp lại gen *CIC*, sarcoma có biến đổi gen *BCOR* (Sarcoma with BCOR genetic alteration: SBCOR) [1]. SBCOR có thể biến đổi ở các dạng: sarcoma dung hợp *BCOR* (*BCOR*-fusion sarcoma) hay sarcoma nội nhân đôi song song *BCOR* (*BCOR*-ITD sarcoma) [1].

Nhận bài: 05-3-2026; Phản biện: 16-3-2026; Chấp nhận: 22-6-2026

Người chịu trách nhiệm: Hoàng Ngọc Thạch

Email: bsthachgpb1@gmail.com

Địa chỉ: Bệnh viện Nhi Trung ương

SBCOR là u hiếm gặp hơn so với sarcoma Ewing, hay gặp ở nam hơn so với nữ, tỷ lệ nam/nữ $\approx 4,5/1$ [1], [2]. Sâu hơn về đặc điểm di truyền, *BCOR* (BCL6 transcriptional corepressor) là gen nằm trên cánh ngắn nhiễm sắc thể giới tính X (Xp11.4) có vai trò liên quan đến ức chế phiên mã BCL6 và các gen ức chế thông qua phức hợp polycom 1 (PCR1) [3], [4]. Việc chẩn đoán xác định có thể kết hợp lâm sàng với đặc điểm mô bệnh học, hóa mô miễn dịch và/hoặc phân tích gen. Nghiên cứu này nhằm báo cáo 01 trường hợp sarcoma tế bào tròn của mô mềm và xương bả vai có biến đổi *BCOR* ở trẻ nam 29 tháng tuổi, đồng thời phân tích chi tiết đặc điểm mô bệnh học, hóa mô miễn dịch và đánh giá sơ bộ tiên lượng bệnh.

II. BÁO CÁO CA BỆNH

Trẻ nam 29 tháng tuổi, vào Bệnh viện Nhi Trung ương tháng 11/2020 với lý do đau, hạn chế vận động vùng bả vai và cánh tay trái.

Bệnh sử: Trước khi vào viện 2 tháng, trẻ có biểu hiện đau vùng vai trái, đau tăng theo thời gian. Bố mẹ phát hiện vùng bả vai trẻ có sưng, giảm vận động khớp vai và cánh tay trái so với bên phải. Trẻ được đưa đến khám tại bệnh viện tỉnh, chẩn đoán sơ bộ: Theo dõi u xương bả vai trái, chuyển Bệnh viện Nhi Trung ương. Tiền sử: Trẻ đẻ đủ tháng, phát triển tinh thần, vận động bình thường cho khi đau vùng vai. Tiền sử gia đình không phát hiện gì đặc biệt.

Khám khi vào viện: Trẻ tiếp xúc được, hay quấy khóc, đau vùng vai trái. Khám toàn trạng, da không xanh, niêm mạc hồng, tim mạch, hô hấp bình thường, không thấy hạch ngoại vi. Vùng vai

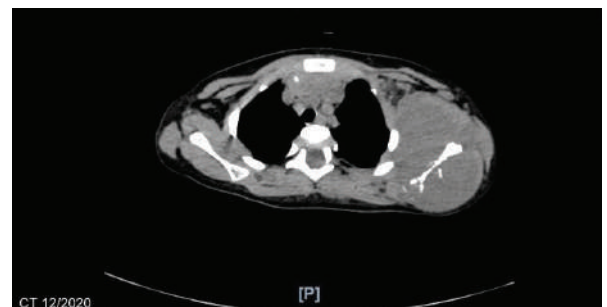
trái to hơn vai phải, ấn hơi đau, cảm giác cứng chắc gỗ ghề dưới da toàn bộ vùng xương bả vai. Da và mô mềm vùng vai không nóng đỏ, không nề. Vận động cánh tay trái và khớp vai kém, khó vận động chủ động. Chẩn đoán sơ bộ: Theo dõi u xương bả vai trái.

Trẻ được làm các xét nghiệm cận lâm sàng: công thức máu, chức năng gan - thận trong giới hạn bình thường, không có biểu hiện nhiễm trùng.

Kết quả chụp X-quang khớp vai thẳng tháng 11/2020: Hình ảnh tiêu xương không đồng đều xương bả vai và ổ chảo trái (Hình 1A).

Kết quả chụp CT: Tổn thương tiêu xương bả vai trái và khối tổn thương phần mềm, tỷ trọng tổ chức, kích thước 61x94x79 mm, ngấm thuốc mạnh không đồng nhất, bờ ranh giới khó xác định (Hình 1B). Khối đẩy động mạch dưới đòn ra trước, vùng hố nách trái có vài hạch nhỏ kích thước 10x6 mm. Vùng cổ hai bên và dưới hàm có vài hạch, kích thước lớn nhất 15x10 mm. Không thấy khối bất thường trung thất và cơ quan khác.

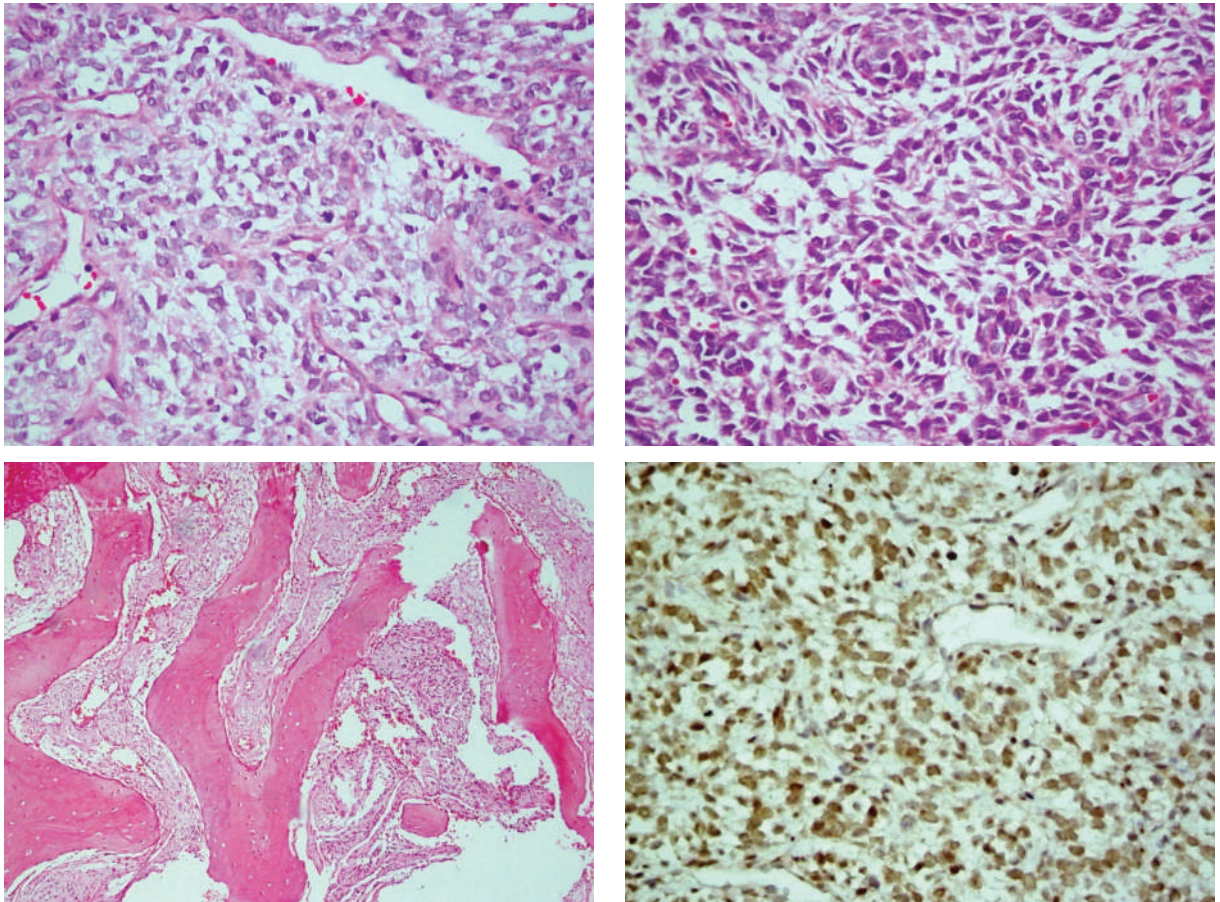
Kết quả chụp Cộng hưởng từ (MRI): Xương bả vai trái vỏ xương dày không đều, bờ không đều, tủy xương tăng tín hiệu trên T2W và FLAIR dạng phù tủy, có gợi ý phản ứng màng xương dạng cỏ cháy. Tổn thương thâm nhiễm phần mềm xung quanh tạo khối 60x72x82 mm, thùy múi, ngấm thuốc mạnh sau tiêm. Các cung xương sườn trái và đầu trên xương cánh tay trái không thấy tổn thương. Đám hạch hố nách trái 24x13 mm, hạch lớn nhất 11x10 mm. Kết luận: U xương có tính chất ác tính, theo dõi sarcoma xương bả vai trái. Hạch hố nách trái.



Hình 1. A. X-quang khớp vai thẳng, vùng tổn thương tiêu xương (mũi tên).
B. Vùng u và tổn thương xương bả vai trái (hình sao).

Sinh thiết ngày 30/11/2020: Mẫu sinh thiết gồm mảnh xương 1 cm, phần mềm 2,5x2x1,5 cm, 6 hạch vùng. Các mảnh sinh thiết thấy hình ảnh u có mật độ cao tế bào gồm phần lớn là các đám, bè tế bào hình ovan, hình thoi, hoặc hình tròn. Nhân tế bào u kiềm tính, chất nhiễm sắc thô vón, nhân chia dễ thấy với 10-15 nhân chia/ 10 vi trường vật kính lớn, hạt nhân mờ. Bào tương tế bào u hẹp, hơi hồng. Có nơi các tế bào u tập trung thành cuộn hoặc ổ nhỏ (Hình 2). Mạng lưới mao mạch trong u phát triển mạnh, có chỗ tạo thành dạng lưới, vách mạch mỏng, bao quanh là các tế bào u. Một số vùng mô nền hơi nhầy. Hoại tử u dễ thấy, hoại tử dạng ổ nhỏ hoặc có vùng hoại tử rộng. Tại mô xương, một số lá xương còn nhận thấy, vùng tuỷ xương bị thay thế bởi các đám tế bào hình thoi và hình ovan, chảy máu và hoại tử u rải rác. Mô hạch: 6 hạch quá sản phản ứng, không thấy u.

Nhuộm hóa mô miễn dịch, u được nhuộm với các dấu ấn miễn dịch chẩn đoán xác định và loại trừ: Tế bào u dương tính mạnh với Vimentin, BCOR, Ki67(+) 20%, CD56, INI1 bộc lộ tại nhân rõ. Nhuộm CD99 u biểu hiện dương tính tại bào tương, cường độ nhẹ và khu trú. Tế bào u âm tính với dấu ấn cơ vân và cơ trơn gồm Desmin, Myogenin, SMA; các dấu ấn mạch máu CD31, CD34; các dấu ấn thần kinh S100, SOX10; dấu ấn biểu mô EMA, CKAE1/3; dấu ấn hắc tố bào HMB45, dấu ấn sarcoma bao hoạt dịch TLE1.

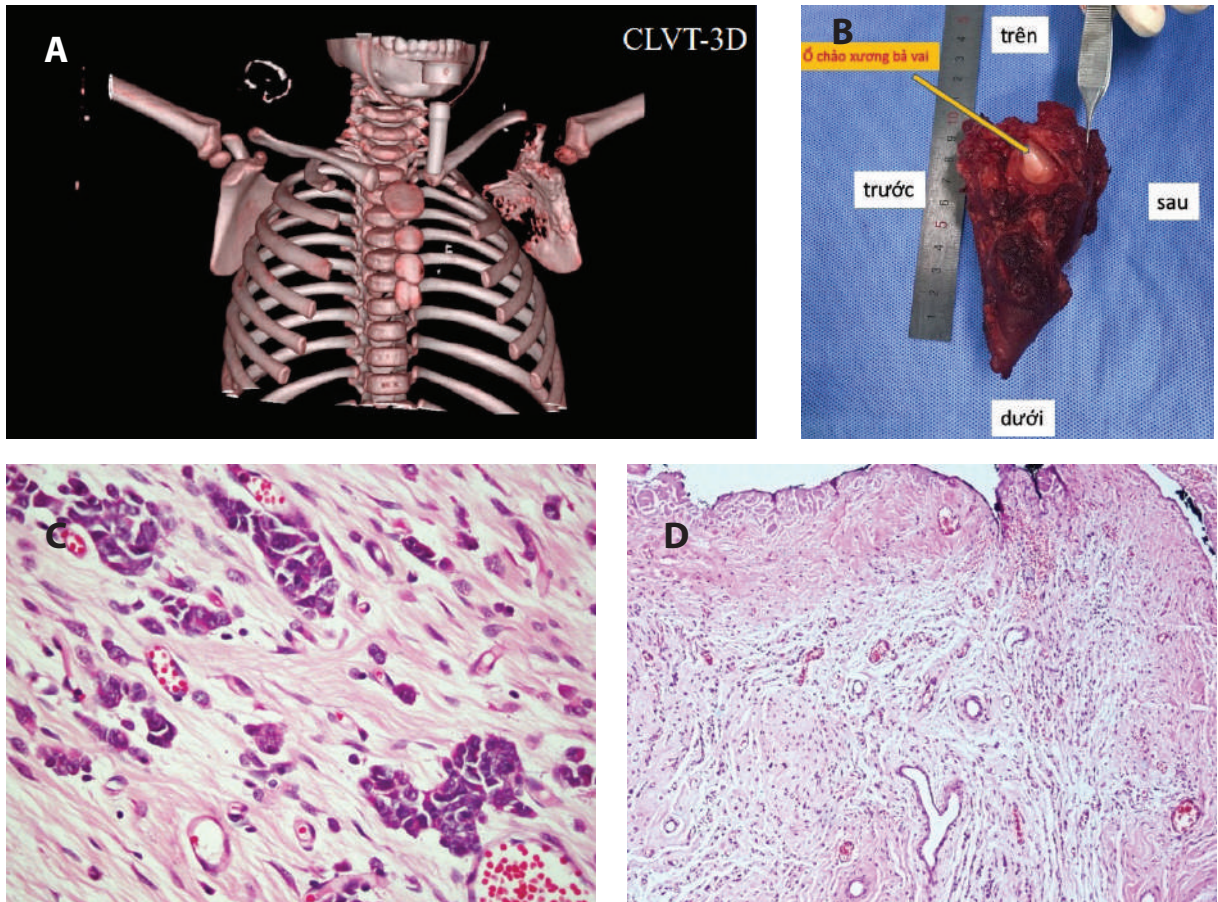


Hình 2. A. Vi thể, tế bào u tròn và ovan, mạch máu tăng sinh, vách mạch giãn chứa hồng cầu, HE x 400;
 B. Vùng tế bào u hình thoi và ovan phân tán hoặc tập trung thành cuộn, ổ tế bào, HE x 400;
 C. U phát triển tại mô xương, HE x 100;
 D. Nhuộm hóa mô miễn dịch BCOR (+) nhân tế bào, tỷ lệ dương > 95%.

Chẩn đoán Giải phẫu bệnh: Sarcoma tế bào tròn có biến đổi BCOR. Hạch vùng không có di căn u. Hướng điều trị theo phác đồ Sarcoma Ewing: Hóa chất + phẫu thuật + hóa chất. Các hóa chất cơ bản gồm 5 loại là Vincristine, Endoxan, Doxorubixin, Ifosfamide, Etoposide trong 14 liệu trình, hết 2/3 số liệu trình sẽ đánh giá và dự kiến phẫu thuật.

Bệnh nhân được điều trị hóa chất từ tháng 1/2021 và tiếp tục theo dõi. Chụp MRI tháng 7/2021: Tổn thương phá hủy cấu trúc xương bả vai trái, khối phần mềm quanh khớp vai trái ranh giới không rõ, kích thước 62x50x72 mm, tăng tín hiệu không đồng nhất trên TW2 và STIR, ngấm thuốc mạnh không đều sau tiêm. Tổn thương lan tới sát ổ chảo xương bả vai trái, sát đầu ngoài xương đòn trái. Không thấy tổn thương trên xương cánh tay trái và các cung xương sườn trái. Đặc điểm và thể tích tổn thương giảm so với lần chụp tháng 11/2020. Xạ hình xương bằng máy SPECT: Tập trung hoạt độ phóng xạ cao tại xương vai trái. Không thấy ổ tập trung hoạt độ phóng xạ cao bất thường hay ổ khuyết hoạt độ phóng xạ bất thường khác trên toàn bộ hệ thống xương.

Bệnh nhân được tiến hành phẫu thuật theo kế hoạch ngày 14/7/2021, tại Bệnh viện Đa khoa Xanh Pôn: cắt bỏ xương - u xương bả vai trái và mô mềm liên quan, phía ngoài hết diện ổ chảo (Hình 3 A, B), phục hồi điểm bám xương một số cơ vùng bả vai và cánh tay hỗ trợ vận động tối thiểu. Sau mổ 3 ngày, trẻ có thể vận động nhẹ cẳng tay và cầm nắm được.



Hình 3. A. Dựng hình chụp cắt lớp vi tính 3D, tổn thương phá hủy xương bả vai trái (mũi tên);
 B. Ảnh đại thể khối sau phẫu thuật;
 C. Tổn dư u, các đám tế bào u sống sau điều trị;
 D. Tổn dư u và diện phẫu thuật (đường xanh đen bờ trên ảnh).

Kết quả xét nghiệm giải phẫu bệnh. Đại thể: Khối bệnh phẩm 10x5,5x6,5 cm, xù xì, là mô xương được bao phủ bởi lớp cơ và mô mềm. Phía sau có da trên diện 2,5x1 cm tại vị trí sinh thiết cũ. Phía ngoài có diện ổ khớp xương bả vai - cánh tay. Diện cắt qua xương vàng mềm, có chỗ hơi nâu. Ví thể: Mẫu sinh thiết mô u sau điều trị có nhiều biến đổi, hầu hết mô bệnh là tổ chức hoại tử chiếm tương đương 93%, kèm theo là thành phần xơ, các vùng thoái hóa nhầy và mô nền viêm có tế bào viêm đơn nhân, lympho, đại thực bào bọt. Nhiều vùng xương chết. Rải rác thấy một số đám tế bào u có nhân tròn, kiềm nhẹ, bào tương hơi hồng, tồn dư u tương đương 7% mô bệnh, có nơi u xâm nhập qua vỏ xương vào mô mềm và cơ. Diện phẫu thuật phía trên - trong có rải rác tế bào u và mô hàn gắn. Kết luận: Sarcoma tế bào tròn có biến đổi BCOR sau điều trị, u đáp ứng điều trị tốt, tồn dư u tương đương 7%. Diện phẫu thuật R1c: Diện phẫu thuật phía trên - trong có tế bào u ví thể.

Bệnh nhân được chỉ định xạ trị tại chỗ sau đó điều trị hóa chất tiếp trước khi kết thúc liệu trình, tuy nhiên gia đình bệnh nhân xin không xạ trị. Bệnh nhân được tiếp tục điều trị hóa chất với 1/3 liệu trình còn lại.

Kết quả MRI tháng 9/2021 (2 tháng sau mổ), 11/2021 (4 tháng sau mổ): Đầu trên xương cánh tay và xương đòn trái có hình thái và tín hiệu bình thường. Không thấy hình ảnh u tái phát vùng vai trái. Siêu âm theo dõi 1 tháng 1 lần từ tháng 1/2022 - 7/2023: Không thấy khối bất thường vùng tổ chức dưới da và cơ vai trái. Trẻ vận động nhẹ cánh tay, cẳng tay và bàn tay vận động bình thường. Trẻ được tiếp tục theo dõi, khám và kiểm tra định kỳ hàng vùng vai và toàn thân. Lần khám gần nhất tháng 2/2026, sau 5 năm kết thúc điều trị, không thấy tái phát u.

III. BÀN LUẬN

Sarcoma tế bào tròn có biến đổi BCOR mặc dù là loại u hiếm gặp, nhưng hiện nay, u ngày càng được xác định rõ hơn nhờ có các tiến bộ về mô bệnh học, hóa mô miễn dịch và sinh học phân tử. Về bệnh học, u có biểu hiện khá giống với một số u tế bào tròn và ung thư xương bao gồm cả sarcoma Ewing do có thể xuất hiện ở nhiều vị

trí và đặc điểm lâm sàng không đồng nhất. Tuy nhiên, điểm quan trọng là các khối u này có một số biểu hiện chung về hình thái, kích thước tế bào (tương đương 2 lần kích thước hồng cầu), do đó u được xếp vào nhóm u tế bào tròn nhỏ (small round cell), u có thể có mô nền nhầy, hệ thống mao mạch phong phú tạo thành các kênh mao mạch (capillary channels) [1]. Nhờ có hóa mô miễn dịch mà việc chẩn đoán xác định ung thư hiện nay có cơ sở và bằng chứng hơn, không chỉ dựa đơn thuần vào vào hình thái. SBCOR có thể đột biến với một số dạng bất cặp khác nhau [3], [4], nhưng biến đổi protein BCOR tương ứng có thể xác định được khi nhuộm hoá mô miễn dịch với đích dương tính tại nhân tế bào. Đây là đặc điểm có thể áp dụng chung vì u có thể xuất hiện cả ở người lớn, thanh thiếu niên và trẻ em [5]. Ưu điểm của phương pháp hóa mô miễn dịch xác định BCOR đã được chứng minh là phương pháp tiện dụng, nhanh, chi phí thấp, độ nhạy và độ đặc hiệu cao, tỷ lệ dương tính rất cao từ 92% - 100% các trường hợp [5].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, bệnh nhân là nam, phát hiện u lúc 29 tháng tuổi, vị trí u là xương và mô mềm vùng vai trái. Theo một số nghiên cứu đã được báo cáo SBCOR có điểm đặc biệt là tỷ lệ mắc bệnh ở nam trội hơn so với nữ, nghiên cứu của Yu và cộng sự [6] trên 36 trường hợp sarcoma tế bào tròn có dung hợp BCOR::CCNB3, thì nam/nữ = 31/5 (82%), hay trong nghiên cứu Bharat và cộng sự, tỷ lệ nam/nữ là 10/2 [7]. Theo tuổi, u có thể được phát hiện ở các lứa tuổi từ trẻ nhỏ < 1 năm tuổi đến trẻ lớn và thanh thiếu niên, tuổi trung bình là 13 đến 14,8 [7], [6], hay độ tuổi từ 7 tháng - 17 tuổi theo nghiên cứu của Yang [8]. Về vị trí, SBCOR có thể gặp nhiều nơi bao gồm xương và mô mềm của cơ thể. Trong nghiên cứu này, u lớn phát triển cả ở mô mềm và xương bả vai của trẻ. Trong nghiên cứu của Bharat, 9 trường hợp u phát hiện tại xương, 3 trường hợp u tại mô mềm [7], hay trong nghiên cứu của Yu, u xuất hiện ở xương là 20 trường hợp trội hơn so với mô mềm là 14 [5]. U có thể thấy ở vùng đầu, cổ, thân mình, xương chậu, xương cụt - cột, xương mác [6], [8].

Giải phẫu bệnh học SBCOR được báo cáo có kích thước thường khá lớn, u có kích thước từ

5-15 cm, trung bình 8 cm [7] hay kích thước từ 3-27 cm, trung bình 11,7 cm theo nghiên cứu của Yu và cộng sự [6]. Bệnh nhân trong nghiên cứu này có u với kích thước khá lớn, mặc dù sau điều trị u nhỏ đi, kích thước lớn nhất đo được là 7,2 cm, u trước điều trị có kích thước lớn nhất gồm mô mềm và xương đo được là 9,7 cm. Về đại thể: U biểu hiện khối rõ, màu nâu hoặc nâu vàng, mặt độ mềm, tổ chức khá thuần nhất, có thể thấy ổ - vùng hoại tử nhỏ [6], [7]. Đặc điểm vi thể: Các khối u SBCOR có một số đặc điểm chung có vai trò gợi ý và định hướng chẩn đoán nhưng không đủ điều kiện để chẩn đoán xác định. U thường có mật độ tế bào cao, tế bào u thay đổi hình dạng từ tròn - ovan - hình thoi. Tỷ lệ thành phần tế bào u có thể thay đổi, hầu hết các trường hợp loại tế bào u hình tròn có tỷ lệ cao hơn các thành phần còn lại [2], [6]. Tế bào u sắp xếp thành đám, bè, nhân tế bào u kiềm tính, tăng sắc, chất nhiễm sắc mịn hoặc hơi vón, thường có 1 hạt nhân mờ nhạt, bào tương hẹp. Tỷ lệ nhân chia cao (5 - 60/10 vi trường vật kính lớn). Dễ thấy các ổ hoại tử nhỏ. Một số đặc điểm u khác có thể thấy bao gồm: Đám nhỏ tế bào u dạng biểu mô, ổ hoặc dây tế bào, mô nền nhầy, mô đệm chứa collagen, hay vùng u quanh mạch dạng u ngoại mạch, vùng u chảy máu. Ca bệnh nghiên cứu của chúng tôi biểu hiện hầu hết các đặc điểm như mô tả trên, tuy nhiên không thấy mô đệm collagen. Các đám tế bào u tròn và các cuộn - ổ tế bào hình thoi khá nổi bật, kèm theo là các vùng hoại tử, mạng lưới mạch máu tăng sinh chia nhánh rõ, có vùng biểu hiện dạng u ngoại mạch (Hình 2). Nhân chia hầu như thấy ở tất cả các vi trường vật kính lớn, số lượng nhân chia 10-15/10 vi trường vật kính lớn. Tại xương thấy các đám tế bào u hình thoi và ovan. U sau điều trị có sự thay thế mô xơ, tổ chức hàn gắn, tế bào viêm đơn nhân, đại thực bào bọt, xương thoái hóa và xương chết, tồn dư một số đám nhỏ tế bào u có nhân góc cạnh, kiềm tính, bào tương hơi hồng (Hình 3C-D).

Hóa mô miễn dịch SBCOR có vai trò quan trọng trong chẩn đoán, có ý nghĩa chẩn đoán xác định là dấu ấn BCOR biểu hiện dương tính mạnh tại nhân với tỷ lệ tương đương 100% [9], tỷ lệ này cũng được thể hiện rõ trong nghiên cứu của chúng tôi khi nhuộm với dấu ấn BCOR (Hình

2D). Một số dấu ấn khác được nhuộm có biểu hiện dương tính mạnh gồm Vimentin, Ki67+ 20% biểu hiện tỷ lệ nhân lên của tế bào cao, INI1 bộc lộ dương tính mạnh với nhân, Betacatenin (+) và CD56 (+) rõ với bào tương, phù hợp với kết quả nghiên cứu của nhiều tác giả [2], [5], [8]. Tuy nhiên nhuộm CD99 trong ca bệnh chỉ biểu hiện (+) nhẹ khu trú. Dấu ấn TLE1 cũng có thể được sử dụng đối với SBCOR, tỷ lệ dương tính 60-80% [10], tuy nhiên trong nghiên cứu của chúng tôi TLE1 (-). Một số dấu ấn khác có thể sử dụng với tỷ lệ dương tính cao như SATB2, dấu ấn có ý nghĩa phân loại như CCNB3 hay phân biệt sarcoma tế bào tròn có sắp xếp lại gen CIC-DUX4 khi nhuộm DUX4 và WT1 dương tính mạnh [9].

Cho đến nay, SBCOR chưa có phác đồ điều trị độc lập mà sử dụng phác đồ điều trị sarcoma Ewing kết hợp phẫu thuật. Tiên lượng điều trị của SBCOR được đánh giá khá tốt, tỷ lệ sống toàn bộ (OS) 5 năm có thể tới 72%, tốt hơn so với sarcoma tế bào tròn có sắp xếp lại gen CIC [6]. Trẻ trai trong nghiên cứu của chúng tôi sau khi có chẩn đoán xác định, đã được điều trị hóa chất kết hợp với phẫu thuật. Sau phẫu thuật u đáp ứng tốt, mô học thuận lợi, u hầu hết hoại tử, tỷ lệ tồn dư u chỉ còn 7%. Tuy nhiên diện phẫu thuật được xác định có u vi thể (Hình 3D), bệnh nhân được chỉ định xạ trị nhưng gia đình trẻ từ chối xạ trị, bệnh nhân tiếp tục được điều trị hóa chất đến hết liệu trình, kết thúc điều trị không thấy biểu hiện u tại chỗ. Đây cũng là một đặc điểm có ý nghĩa trên ca bệnh cụ thể, mặc dù u được xếp loại và sử dụng phác đồ điều trị như các loại u khác trong nhóm sarcoma tế bào tròn và sarcoma Ewing. Sau khi kết thúc điều trị toàn bộ liệu trình, trẻ được khám đánh giá toàn trạng, xạ hình xương và MRI đều không thấy dấu hiệu tái phát u. Tiếp tục theo dõi, tái khám định kỳ đến tháng 2/2026 không thấy dấu hiệu bất thường, điều này gợi ý một tiên lượng tốt, trẻ có thể khỏi bệnh hoàn toàn. Đồng thời phẫu thuật bảo tồn chi cũng đã đem lại kết quả ngoài mong đợi, không những giúp trẻ có thể đảm bảo sinh hoạt cơ bản mà còn có ý nghĩa quan trọng về mặt tinh thần cho trẻ trong cuộc sống.

IV. KẾT LUẬN

Sarcoma có biến đổi gen BCOR là u ác hiểm gặp, có thể phát hiện tại xương và mô mềm. U hay gặp hơn ở người trẻ và có tỷ lệ mắc ở nam cao hơn so với nữ. Chẩn đoán SBCOR có thể dựa trên đặc điểm mô bệnh học và hóa mô miễn dịch, đó là các khối u loại tế bào tròn và hình thoi, nhuộm hóa mô miễn dịch BCOR dương tính. Tuy nhiên để phân loại nhóm u chính xác cần dựa thêm vào nhiều dấu ấn hóa mô miễn dịch mới hoặc phân tích gen. Ca bệnh trong nghiên cứu được chẩn đoán bệnh kết hợp giữa mô học và hóa mô miễn dịch, điều trị với phác đồ hóa chất phù hợp kết hợp với phẫu thuật bảo tồn đã đem lại kết quả tốt cho trẻ, đồng thời cũng mở ra hướng điều trị với tiên lượng khả quan cho các bệnh nhân SBCOR tương tự.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Sbaraglia M, Bellan E, P Dei Tos A.** The 2020 WHO Classification of Soft Tissue Tumours: news and perspectives. *Pathology* 2021;113(2):70-84. <https://doi.org/10.32074/1591-951x-213>
2. **Kedia A, Singh G, Parmar et al.** A rare Case of Lower Limb Sarcoma With BCOR-CCNB3 Mutation: Diagnosis and Treatment. *Cureus* 2023;15(2):e35389. <https://doi.org/10.7759/cureus.35389>
3. **Khanh DH, Wolfgang F, Eric V et al.** BcoR, a novel corepressor involved in BCL-6 repression. *Genes Dev* 2000;14(14):1810-1823.
4. **Aldera AP, Govender D.** Gene of the month: BCOR. *JclinPathol* 2020;73(6):314-317. <https://doi.org/10.1136/jclinpath-2020-206513>
5. **Kao YC, Sung YS, Zhang L et al.** BCOR over expression is a highly Sensitive marker in round cell sarcoma with BCOR genetic abnormalities. *Am J Surg Pathol* 2016;40(12):1670-1678. <https://doi.org/10.1097/pas.0000000000000697>
6. **Kao YC, Owosho AA, Sung YS et al.** BCOR-CCNB3-Fusion Positive Sarcoma: A clinicopathologic and molecular analysis of 36 cases with comparison to Morphologic spectrum and clinical behavior of other Round cell sarcoma. *Am J Surg Pathol* 2018;42(5):604-615. <https://doi.org/10.1097/pas.0000000000000965>
7. **Rekhi B, Kosemehmetoglu K, Ergen FB et al.** Spectrum of Histopathological, Immunohistochemical, Molecular and Radiological Features in 12 Cases of BCOR::CCNB3-positive Sarcomas With Literature Review. *Int J Surg Pathol* 2023;31(7):1244-1264. <https://doi.org/10.1177/10668969221143467>
8. **Yang Y, Shi H, Zheng J et al.** BCOR-CCNB3 fusion and BCOR internal tandem duplication in undifferentiated round cell sarcoma: a pathologic and molecular study of 5 cases. *Am J Transl* 2019;11(9):5836-46.
9. **Rekhi B, Kembhavi P, Mishra SN et al.** Clinicopathologic features of undifferentiated round cell sarcomas of bone & soft tissues: An attempt to unravel the BCOR-CCNB3- & CIC-DUX4-positive sarcomas. *Indian J Med Res* 2019;150(6):557-74. https://doi.org/10.4103/ijmr.ijmr_2144_18
10. **Matsuyama A, Shiba E, Umekita Y et al.** Clinicopathologic Diversity of Undifferentiated Sarcoma With BCOR-CCNB3 Fusion: Analysis of 11 Cases With a Reappraisal of the Utility of Immunohistochemistry for BCOR and CCNB3. *Am J Surg Pathol* 2017;41(12):1713-21. <https://doi.org/10.1097/pas.0000000000000934>