**GHÉP TẾ BÀO GỐC TỪ TỦY XƯƠNG CHO BỆNH NHÂN**

**LY THƯỢNG BÌ THỂ LOẠN DƯỠNG DI TRUYỀN LẶN**

**TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG: NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP**

**Trần Minh Điển, Ngô Diễm Ngọc, Nguyễn Thị Thanh Mai,**

**Hoàng Ngọc Thạch, Vũ Chí Dũng, Trần Hữu Đạt,**

**Nguyễn Thanh Liêm, Lê Thị Minh Hương(\*)**

**TÓM TẮT[[1]](#footnote-1)**

Ly thượng bì thể loạn dưỡng di truyền lặn (RDEB) là bệnh phỏng nước nặng do đột biến gen mã hóa cho collagen tip VII (COL7A1). Liệu pháp tế bào gốc tủy xương dựa trên bằng chứng là các tế bào gốc từ tủy xương sẽ biệt hóa và trở thành các tế bào da và có tác dụng sửa chữa các tổn thương. **Mục tiêu:** nghiên cứu hiệu quả của ghép tế bào gốc tủy xương trong RDEB. **Phương pháp:** Nghiên cứu can thiệp, ca bệnh. Bệnh nhân nam, 4 tuổi, được chẩn đoán RDEB và được điều kiện hóa tủy bằng hóa trị liệu và được ghép tủy từ người cho là chị gái ruột. Sự hồi phục của Col VII được đánh giá bằng kỹ thuật miễn dịch huỳnh quang với bệnh phẩm da sinh thiết ngày thứ 100 sau ghép. Kết quả mọc mảnh ghép được đánh giá bằng phân tích nhiễm sắc thể máu ngoại vi. Các tổn thương da và niêm mạc được đánh giá bằng thăm khám lâm sàng. **Kết quả:** khả năng lành vết thương được cải thiện, các nốt phổng và trợt giảm rõ rệt từ 17-22% trước ghép còn 1% ở ngày thứ 105 sau ghép. Có sự xuất hiện của coll VII tuy nhiên ở mức độ tín hiệu yếu ở mảnh da sinh thiết ngày thứ 100 sau ghép. Máu ngoại vi có 96,6% và 92,6% bạch cầu lympho là từ người cho (46,XX) vào ngày thứ 40 và 100 tương ứng sau ghép. **Kết luận**: khả năng lành vết thương, phỏng mới được cải thiện, tủy mọc tốt ở bệnh nhân RDEB sau ghép tủy xương. Cần tiếp tục nghiên cứu để khẳng định hiệu quả và đánh giá kết quả cũng như nguy cơ lâu dài của phương pháp điều trị này.

***Từ khóa:*** Ly thượng bì thể loạn dưỡng di truyền lặn; ghép tế bào gốc tủy xương đồng loài.

**SUMMARY**

**BONE MARROW STEM CELL TRANSPLANTATION FOR RECESSIVE DYSTROPHIC EPIDERMOLYSIS BULLOSA:**

**A CASE REPORT**

Recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB) is a severe inherited blistering disease caused by mutations in the type VII collagen gene (COL7A1). The rationale for bone marrow stem cell therapies for RDEB is based on the evidence that bone marrow-derived cells are guided into becoming skin cells, given the right microenvironment. **Aim**: to study the therapeutic effects of bone marrow stem cell transplantation (alloSCT) for RDEB. **Methods:** This is a case study. A 4-years-boy was diagnosed RDEB and was treated with immunomyeloablative chemotherapy and allogeneic alloSCT. We assessed Col VII expression by means of immunofluorescence staining at 100 days after alloSCT. We measured chimerism by means of karyotyping examination of peripheral blood, and documented blister formation and wound healing, and mucosal membranes clinically. **Results:** the child has improved wound healing and a reduction in blister formation from 17-22% before BMS to 1% at 105 days after alloSCT. We have not observed significant increased Col VII deposition at the dermal-epidermal junction at 100 days after alloSCT. Chimerism examination showed 96.6% and 92.6% of donor cells (46,XX) in peripheral blood of treated patient at 40 days and 100 days after alloSCT, respectively. **Conclusions:** Improved rate of wound healing, and blood chimerism were found in the child with RDEB after alloSCT. Further studies are needed to assess the long-term risks and confirm benefits of such therapy in patients with this disorder.

***Keywords:*** Recessive dystrophic epidermolysis bullosa; allogeneic bone marrow stem cell transplantation

1. [↑](#footnote-ref-1)