

COMPLETE MASCULINIZATION SOME PATIENTS WITH CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA CAUSING 46,XX DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT FROM 2015 TO 2023

Tran Thi Ngoc Anh*, Nguyen Viet Hoa, Nguyen Quang

Viet Duc University Hospital - 40 Trang Thi, Hoan Kiem, Hanoi, Vietnam

Received: 10/04/2024

Revised: 25/04/2024; Accepted: 07/05/2024

ABSTRACT

Background: Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a chromosomal disorder of sex development with frequency of approximately 1 per 15,000 new born and CAH is the most common cause masculinization at woman karyotype 46,XX. Patients with CAH need to be diagnosed and treated with hydrocortisone early, after birth. Late and non-continuous treatment with hydrocortisone causes complete masculinization, the patient develops like a man.

Patients: All patients CAH have karyotype 46,XX with symptoms of complete masculinization were treated at Vietduc hospital from 2015 to 2023.

Method: Describe the series of cases.

Results: Five patients karyotype 46,XX, from 8 to 26 years old with male appearance and personality, four patients gave birth to male gender. Patients with clitoromegaly such as the penis, have poorly developed uterus and ovaries, primary amenorrhea, undeveloped of breasts, no testicles, they all choose male sex and accept operation elimination of uterus and ovaries.

Conclusions: CAH was a catalyst for DSD at patients with karyotype 46,XX. Late trait with hydrocortisone at patients CAH gives rise to complete masculinization at 46,XX CAH patient, and those choosing to live with the male sex but infertility.

Keywords: Congenital adrenal hyperplasia, 46,XX DSD, complete masculinization.

*Corresponding author

Email address: ngocanhbm@gmail.com

Phone number: (+84) 904 395 444

<https://doi.org/10.52163/yhc.v65iCD4.1154>



NAM HÓA HOÀN TOÀN MỘT SỐ NGƯỜI BỆNH TĂNG SẢN THƯỢNG THẬN BẨM SINH GÂY RỐI LOẠN PHÁT TRIỂN GIỚI TÍNH THỂ 46,XX DSD TỪ 2015 ĐẾN 2023

Trần Thị Ngọc Anh*, Nguyễn Việt Hoa, Nguyễn Quang

Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức - 40 Tràng Thi, Hoàn Kiếm, Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 10 tháng 04 năm 2024

Ngày chỉnh sửa: 25 tháng 04 năm 2024; Ngày duyệt đăng: 07 tháng 05 năm 2024

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS) là bệnh lý di truyền thường gặp với tần xuất khoảng 1:15.000 và là nguyên nhân chính gây nam hóa người nữ mang nhiễm sắc thể (NST) 46,XX. Người bệnh TSTTBS cần chẩn đoán và điều trị hydrocortisone sớm, tốt nhất ngay sau khi sinh. Điều trị muộn và không liên tục hydrocortisone gây nam hóa hoàn toàn, người bệnh phát triển như người nam.

Đối tượng: Người bệnh TSTTBS NST 46,XX có triệu chứng nam hóa hoàn toàn được khám và điều trị tại BV HN Việt Đức từ 2015 đến 2023.

Phương pháp nghiên cứu: Mô tả loạt ca bệnh.

Kết quả: 5 người bệnh NST 46,XX được chẩn đoán TSTTBS và điều trị từ 8-26 tuổi có ngoại hình và tính cách nam, 4 người khai sinh giới tính nam. Người bệnh phì đại âm vật như dương vật, có tử cung và buồng trứng kém phát triển, vô kinh nguyên phát, vú không phát triển, không có tinh hoàn, người bệnh đều lựa chọn giới tính nam.

Kết luận: TSTTBS là nguyên nhân thường gặp gây rối loạn phát triển giới tính ở người mang NST 46,XX. Điều trị muộn hydrocortisone khiến người bệnh có ngoại hình và tính cách nam hóa hoàn toàn, lựa chọn sống với giới tính nam nhưng không có khả năng sinh sản.

Từ khóa: Tăng sản thượng thận bẩm sinh, nam hóa hoàn toàn, nhiễm sắc thể 46,XX.

*Tác giả liên hệ

Email: ngocanhbm@gmail.com

Điện thoại: (+84) 904 395 444

<https://doi.org/10.52163/yhc.v65iCD4.1154>

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS) là nhóm bệnh lý bẩm sinh, di truyền do đột biến gen trên nhiễm sắc thể thường gây giảm hoạt độ enzyme tham gia tổng hợp cortisol của tuyến vỏ thượng thận [1]. Nồng độ cortisol thấp kéo dài kích thích tuyến yên tăng tổng hợp và giải phóng ACTH gây tăng sản tuyến thượng thận, tăng tổng hợp androgen vỏ thượng thận như DHEA, testosterone. TSTTBS là nguyên nhân chính chiếm hơn 90% trường hợp rối loạn phát triển giới tính ở nữ mang NST 46,XX và gây dậy thì sớm ngoại vi ở trẻ trai từ khoảng 6-8 tuổi [1]. Tần suất TSTTBS khoảng 1:15.000 trẻ mới sinh [1]. Việt Nam ước tính có hơn 5000 bệnh nhân TSTTBS nhưng hiện mới quản lý được cho khoảng hơn 1000 người, phần lớn tại Bệnh viện Nhi Trung ương [2]. Chẩn đoán TSTTBS sớm khi sàng lọc sơ sinh và điều trị TSTTBS bằng hydrocortisone sớm nhằm tăng nồng độ cortisol và giảm nồng độ testosterone trong máu. Rất nhiều người bệnh TSTTBS chưa được chẩn đoán hoặc chẩn đoán và điều trị muộn khi các triệu chứng nam hóa rõ như phì đại âm vật như dương vật, cơ bắp phát triển, vú không phát triển, vô kinh nguyên phát và thường lựa chọn giới tính nam theo nguyện vọng và khả năng thích nghi với cuộc sống. Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức chẩn đoán và điều trị cho nhiều người rối loạn phát triển giới tính trong đó có TSTTBS [3].

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng một số người bệnh TSTTBS điều trị muộn có ngoại hình và tính cách nam hoàn toàn.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng: toàn bộ người bệnh chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính do tăng sản thượng thận bẩm sinh NST 46,XX nam hóa hoàn toàn tại BV HN Việt Đức từ 2015-2023.

Phương pháp: Mô tả loạt ca lâm sàng.

3. KẾT QUẢ

Trong thời gian từ 2015 đến 2023, tại bệnh viện Hữu Nghị Việt Đức đã chẩn đoán và điều trị cho 20 người TSTTBS trong độ tuổi từ 4 đến 26. Trong số đó có 5 người bệnh ngoại hình và tính cách như người nam, 4

người khai sinh giới tính nam.

Ca lâm sàng 01: Vàng A N, 8 tuổi, sinh năm 2008, giới tính nam, dân tộc H'mông, tại tỉnh Yên Bái. Khi sinh ra bộ phận sinh dục gần giống nam, có dương vật, không thấy tinh hoàn hai bên, lỗ đái thấp góc dương vật. Trẻ phát triển theo hướng nam giới, chiều cao tăng nhanh hơn mức bình thường. Khi 7 tuổi có dấu hiệu mọc lông mu, trứng cá. Em trai 3 tuổi chưa được khám và chẩn đoán về TSTTBS. Người bệnh có ngoại hình nam, chiều cao 135cm, da sáng, có ít trứng cá trên mặt. Bộ phận sinh dục nam, không thấy tinh hoàn hai bên, dương vật 4cm, lỗ đái thấp thể nặng, có âm đạo, lông mu phát triển (P3), tuyến vú chưa phát triển (B1).

Xét nghiệm nhiễm sắc thể: **46, XX**, nồng độ testosterone và 17OH-progesterone cao, nồng độ cortisol 8 giờ và 20 giờ thấp, steroid niệu thiếu enzyme 21-hydroxylase.

Siêu âm: không thấy tinh hoàn trong bìu, lỗ bẹn sâu và ống bẹn hai bên, tử cung nhỏ dạng dải xơ sau bàng quang.

Bệnh nhân được chẩn đoán TSTTBS thể thiếu 21-hydroxylase, nam hóa hoàn toàn Prader độ III. Bệnh nhân được tư vấn về nội tiết, giới tính, sinh sản và điều trị hydrocortisone suốt đời. Người bệnh và gia đình lựa chọn giới tính nam và đồng ý phẫu thuật xác định lại giới tính gồm cắt bỏ tử cung, buồng trứng hai bên (thì 1) và tạo hình niệu đạo ra đầu dương vật cho người bệnh theo phương pháp Koyagi (thì 2), sau phẫu thuật người bệnh đã có thể tiểu ở đầu dương vật vị trí lỗ tiểu gần rãnh quy đầu. Từ 2019-2023 người bệnh không tái khám lại tại bệnh viện Việt Đức và không theo dõi điều trị hydrocortisone và điều chỉnh liều.

Ca lâm sàng 2: Quàng Thị V, 11 tuổi, giới tính nữ, dân tộc Thái, sinh năm 2007 tại Mường La, Sơn La. Khi sinh ra người bệnh có BPSD gần giống với nữ, phì đại âm vật 1cm, chưa khám và điều trị, trẻ phát triển dần tính cách và ăn mặc quần áo như người nam, mong muốn được xác định giới tính nam. Đặc điểm lâm sàng người bệnh có ngoại hình nam, cắt tóc ngắn và tính cách người nam, da xạm. Bộ phận sinh dục ngoài rậm lông Tanner P4, phì đại âm vật giống dương vật 4,5 cm, đường kính 1,5 cm, lỗ đái tăng sinh môn, có âm đạo, không có tinh hoàn, hai môi lớn nhăn nheo giống bìu. Tiền sử gia đình: gia đình có 3 con, trong đó có 1 em gái sinh năm 2009 (9 tuổi) được chẩn đoán TSTTBS cùng thời điểm với bệnh nhân do phì đại âm vật và 1 em gái khác chưa thấy bất thường.



Xét nghiệm nhiễm sắc thể **46,XX**, nồng độ cortisol thấp. Siêu âm không thấy tinh hoàn 2 bên, có tử cung và buồng trứng bình thường, không thấy nang trứng trưởng thành.

Tư vấn tâm lý, nội tiết và sinh sản, người bệnh có nguyện vọng chọn lựa giới tính nam, chưa thực hiện phẫu thuật xác định lại giới tính, điều trị hydrocortisone không thường xuyên, không thăm khám lại tại bệnh viện HN Việt Đức.

Ca lâm sàng 3: Giàng A T, khai sinh giới tính nam, dân tộc H'mông, sinh năm 1998 tại Hà Giang. Khám tại bệnh viện Hữu nghị Việt Đức năm 2015 lúc 17 tuổi với lý do ẩn tinh hoàn hai bên, lỗ đái thấp. Bệnh nhân có ngoại hình của nam giới, chiều cao 138 cm thấp hơn rất nhiều so với chiều cao trung bình, cơ bắp phát triển, tuyến vú không phát triển, giọng nói trầm như nam giới. Cơ quan sinh dục ngoài giống như nam giới: rậm lông, lỗ đái thấp, không sờ thấy tinh hoàn hai bên, dương vật dài 5 cm do âm vật phì đại (Prader IV).

Bệnh nhân sinh ra giống như bé trai nhưng không sờ thấy tinh hoàn hai bên, quá trình phát triển bình thường như bạn cùng lứa đến khoảng 10 tuổi thì chiều cao không tăng lên thêm nữa. Bệnh nhân là con thứ 6 trong gia đình có 8 con, các anh chị em của bệnh nhân chưa ai được khám và điều trị TSTTBS.

Siêu âm ổ bụng cho kết quả: không thấy tinh hoàn hai bên trong bìu, lỗ bẹn sâu, ống bẹn hai bên, có tử cung và buồng trứng hai bên kém phát triển so với tuổi.

Xét nghiệm máu cho thấy nồng độ testosterone, 17OH-progesterone rất cao, nồng độ FSH, LH rất thấp, NST **46,XX**. Xét nghiệm steroid niệu thiếu enzyme 21-hydroxylase.

Về giới tính, có thể phẫu thuật theo hướng trở thành nam giới bao gồm cắt bỏ tử cung và buồng trứng hai bên, phẫu thuật tạo hình cơ quan sinh dục ngoài và tạo hình niệu đạo như nam giới, tuy nhiên người bệnh chưa đồng ý phẫu thuật do không có khả năng sinh con.

Ca lâm sàng 4:

Người bệnh Nguyễn Trung Ngh, khai sinh giới tính nam, sinh năm 1996 tại Thạch Thất- Hà Nội. Khám tại bệnh viện HN Việt Đức lúc 26 tuổi vì khối u tuyến thượng thận phải/ TSTTBS. Gia đình có 3 anh chị em, người bệnh là con thứ 2, chị và em gái không có dấu hiệu mắc TSTTBS.

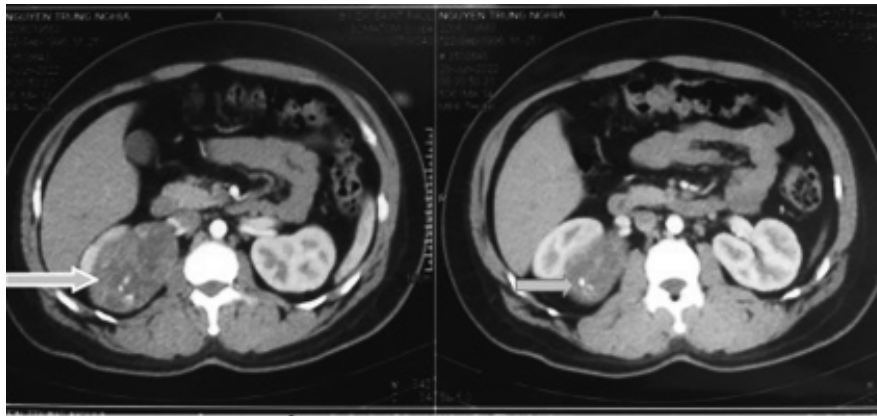
Người bệnh lúc sinh ra có BPSD giống trẻ trai, ẩn tinh hoàn, lỗ đái thấp nên đã khám tại bệnh viện Nhi trung ương lúc khoảng 1-2 tháng tuổi. Người bệnh được chẩn đoán TSTTBS, NST **46,XX** và điều trị hydrocortisone không thường xuyên.

Năm 2008 lúc 12 tuổi, người bệnh khám lại tại bệnh viện Nhi: cao 139cm, nặng 40kg, da sạm, ngoại hình nam, cơ bắp phát triển, dương vật 5cm, không có tinh hoàn 2 bên, lông mu P4, nồng độ testosterone 5,7 nmol/L, 17OHP 22,9 ng/mL. Người bệnh được phẫu thuật tạo hình thu nhỏ âm vật để làm nữ, bác sĩ xác nhận là nữ tuy nhiên, người bệnh không thay đổi giới tính trên giấy khai sinh, người bệnh phát triển như người nam.

Năm 2021 lúc 25 tuổi, người bệnh mong muốn phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục như người nam nên đi khám tại bệnh viện đa khoa Xanh Pôn, qua thăm khám, chụp cộng hưởng từ phát hiện khối u tuyến thượng thận/ TSTTBS được điều trị hydrocortisone và chuyển bệnh viện HN Việt Đức để phẫu thuật khối u tuyến thượng thận.

Khám lâm sàng: người bệnh có ngoại hình nam, da sạm, cao 139cm, nặng 60kg (có dấu hiệu thừa cân BMI 31). Vú không phát triển (Tanner B1), bộ phận sinh dục nữ, không phì đại âm vật, lông mu phát triển (Tanner P5), vô kinh nguyên phát. Kết quả xét nghiệm cho thấy nồng độ cortisol thấp, điện giải không rối loạn, nồng độ adrenalin, noradrenalin và dopamine của tủy thượng thận trong giới hạn bình thường. Kết quả siêu âm tuyến thượng thận phải có khối giảm âm trong có nhiều nốt vôi hóa, bờ đều, ranh giới rõ, kích thước 75x64 mm.

Hình 3.1. Hình ảnh khối u thượng thận phải



Ngày 3 tháng 8 năm 2022 người bệnh được phẫu thuật cắt u tuyến thượng thận phải. Phẫu thuật vào ổ bụng thấy tử cung teo nhỏ, kích thước 2x3 cm, buồng trứng hai bên nhỏ, không có nang trứng trưởng thành, vị trí hố thượng thận phải có khối u kích thước 6x6x7 cm, mật độ chắc, màu vàng nhạt, cắt khối u. Kết quả giải phẫu bệnh là u tuyến vỏ thượng thận không ác tính. Các tế bào u hình đa diện sắp xếp thành từng đám, ổ, xen kẽ xoang mạch. Nhân tế bào nhỏ, tròn đều, trung tâm nhân kính u xơ kính hóa và chảy máu rộng. Trong mổ và sau mổ người bệnh được sử dụng hydrocortisone, phẫu thuật an toàn, người bệnh ổn định và có nguyện vọng tạo hình bộ phận sinh dục nam sau.

Ca lâm sàng 5:

Người bệnh Nguyễn Đức D, sinh năm 1995 tại Ba Vì – Hà Nội, khai sinh giới tính nam. Khám tại BV Việt Đức 26 tuổi, có ngoại hình nam, cao 151 cm, nặng 52 kg. Bộ phận sinh dục nam, dương vật 5-6 cm, không có tinh hoàn 2 bên, lỗ đái thấp ở thân dương vật cách gốc dương vật 1 cm, lông mu rậm (P5), vú không phát triển (Tanner B1). Lúc mới sinh, người bệnh có bộ phận sinh dục ngoài như trẻ nam, nhưng không thấy tinh hoàn và lỗ đái thấp ở gốc dương vật. Lúc 5-6 tuổi, người bệnh đã khám tại bệnh viện Hữu Nghị Việt Đức, được mổ thăm dò ổ bụng thấy có tử cung và buồng trứng 2 bên, có âm đạo nhưng không thấy tinh hoàn, chưa chẩn đoán và điều trị tăng sản thượng thận bẩm sinh bằng

hydrocortisone, gia đình không cho người bệnh biết sự thật về giới tính. Người bệnh đã kết hôn được 1 năm, có quan hệ tình dục nhưng không có con. Trong gia đình có chị gái đã kết hôn, có con và một em gái 17 tuổi chưa phát hiện bất thường.

Tháng 8/2020 người bệnh phẫu thuật viêm ruột thừa tại bệnh viện tại Ba Vì, trong mổ bác sĩ phát hiện người bệnh có tử cung, tuy nhiên gia đình người bệnh chưa đồng ý cắt tử cung trong khi mổ viêm ruột thừa. Tháng 5/2021 người bệnh khám tại trung tâm y tế huyện Thanh Thủy- tỉnh Phú Thọ, kết quả chụp cắt lớp vi tính cho thấy có hình ảnh tử cung nhỏ, cơ tử cung đồng nhất, kích thước tử cung không tương ứng với tuổi của người bệnh và có cấu trúc âm đạo, không thấy tinh hoàn trong ổ bụng, bìu, ống bẹn hai bên. Dương vật nhỏ, ẩn và có cấu trúc mô lớn bên cạnh dương vật. Xét nghiệm nhiễm sắc thể 46,XX, nồng độ testosterone cao.

Người bệnh được chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính 46,XX DSD do tăng sản thượng thận bẩm sinh, lựa chọn giới tính nam và đồng ý cắt bỏ tử cung và buồng trứng. Ngày 8 tháng 7 năm 2021, phẫu thuật nội soi vào ổ bụng quan sát thấy ruột thừa đã cắt, tử cung teo nhỏ, 2 buồng trứng nhỏ, dính. Người bệnh được cắt tử cung toàn bộ và hai buồng trứng, đóng mồm di tích cổ tử cung. Trước, trong và sau phẫu thuật người bệnh được dùng hydrocortisone đảm bảo an toàn không suy thượng thận cấp.



Bảng 3.1. Kết quả xét nghiệm máu người bệnh TSTTBS

Xét nghiệm	NB1 8t	NB2 11t	NB3 17t	NB4 26t	NB5 26t	Trị số bình thường
Natri (mmol/L)	136	135	138	137,3	139	135-145
Kali (mmol/L)	4,5	3,8	4,1	3,68	4,2	3,4-5,0
Cortisol 8h (nmol/L)	83,65	19,92		5,5	45,42	171-536
Estradiol (pg/mL)	28,1		42	30,3	12	Nam TT: 11-44 Nữ TT: 12,5-498
Testosterone (nmol/L)	5,6	1,30	31,14	0,413	9,44	Nam TT: 9-30 Nữ TT: 0,1-1,67
LH (IU/L)	0,1	3,84	0,01	3,99	0,25	Nam TT: 2,5-9,8 Nữ TT: 2,4-95,6
FSH (IU/L)	0,2		0,04	3,81	1,57	Nam TT: 1,2-5,0 Nữ TT: 3,5-21,5

Nhận xét: nồng độ testosterone rất cao như người nam trưởng thành ở người bệnh không điều trị hydrocortisone khi trưởng thành



Ảnh 1: NB 02 Quàng Thị V và em gái mắc TSTTBS



Ảnh 2: NB 03 Giàng A T



Ảnh 3: NB 05 Nguyễn Đức D

Nhận xét: Ngoại hình người bệnh hoàn toàn như người nam, chiều cao 138- 151 cm.

4. BÀN LUẬN

Tăng sản thượng thận bẩm sinh là bệnh lý bẩm sinh, di truyền trên NST thường, bệnh gặp ở cả nam và nữ. TSTTBS gây phì đại âm vật trẻ nữ ngay từ trong bào thai, khi sinh ra trẻ không xác định được giới tính, một

số người khai sinh giới tính nam. Chẩn đoán TSTTBS sớm khi thực hiện sàng lọc sơ sinh dựa vào định lượng 17-OH Progesterone trong máu tăng cao ở bệnh nhân TSTTBS do thiếu 21-OH hoặc thiếu 11 β -OH thể cổ điển. Đến nay, sàng lọc TSTTBS ở Việt Nam thực hiện cho một số trẻ sơ sinh tại các cơ sở y tế lớn tuyến trung ương, tuyến tỉnh mà chưa thực hiện rộng rãi đến y tế cơ sở [4]. Ở Việt Nam, xét nghiệm khẳng định TSTTBS như định lượng steroid niệu bằng sắc ký khí – khối phổ

và giải trình tự gen CYP21A2, CYP11B1 được thực hiện tại BV Nhi Trung ương tương tự trên thế giới [5],[6]. Còn rất nhiều bệnh nhân TSTTBS chưa được chẩn đoán và điều trị, đặc biệt tại vùng núi, vùng sâu vùng xa nơi y tế chưa phát triển và thiếu các xét nghiệm chuyên sâu trong chẩn đoán TSTTBS.

Năm người bệnh có nhiễm sắc thể 46,XX không có bất thường mức độ nhiễm sắc thể, nhưng khi sinh ra người bệnh có bộ phận sinh dục ngoài gần giống nam, có dương vật, bìu, không thấy tinh hoàn, lỗ đái thấp gốc dương vật hoặc có bộ phận sinh dục không rõ ràng. Sự phát triển của bệnh nhân theo hướng nam hóa, tính cách như người nam, khi dậy thì có ngoại hình nam, vú không phát triển, cơ bắp phát triển, sạm da, người bệnh thường lựa chọn giới tính nam, người bệnh có thể lấy vợ và có quan hệ tình dục như người nam bình thường (NB5). Do nồng độ testosterone cao hơn so với người nữ ngay từ trong bào thai và khi dậy thì testosterone cao như người nam trưởng thành (NB3) gây ra dấu hiệu nam hóa hoàn toàn từ ngoại hình đến tính cách người bệnh. Phân tích steroid niệu giúp chẩn đoán thiếu 21-hydroxylase cho 3 trong số 5 người bệnh, thiếu 21-hydroxylase là nguyên nhân thường gặp nhất gây tăng sản thượng thận bẩm sinh chiếm 90-95% trường hợp bên cạnh một vài nguyên nhân khác gây TSTTBS ít gặp như thiếu 11 β -hydroxylase, thiếu 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase [1],[6]. 5 người bệnh mang nhiễm sắc thể 46,XX nên không quan sát thấy tinh hoàn, tuyến tiền liệt mà thấy tử cung thường nhỏ hơn nhiều so với tuổi và buồng tử cung không có dịch, buồng trứng nhỏ và đa nang, không có nang trứng trưởng thành, tuyến thượng thận phì đại 2 bên và 1 người bệnh có u tuyến thượng thận. U vùng vỏ tuyến thượng thận đã được ghi nhận ở bệnh nhân TSTTBS điều trị muộn trước đó, do tình trạng quá sản tuyến thượng thận kéo dài [7].

Về xác định giới tính: vì TSTTBS gây nam hóa người NST 46,XX nên phần lớn người bệnh có nồng độ testosterone cao gây ảnh hưởng đến ngoại hình, hành vi theo hướng nam hóa. Nhiều người bệnh lựa chọn giới tính nam để đảm bảo phù hợp với nguyện vọng và sự thích nghi với cuộc sống đặc biệt khi điều trị muộn, tử cung và buồng trứng kém phát triển, không có khả năng sinh sản nếu chọn giới tính nữ. Nhờ tiến bộ trong chẩn

đoán nguyên nhân, thể bệnh và điều trị giúp người bệnh có cuộc sống tốt hơn, an toàn trong mô hơn so với trước đây việc phẫu thuật xác định giới tính chủ yếu dựa trên kinh nghiệm [8].

5. KẾT LUẬN

Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng 5 người TSTTBS nam hóa hoàn toàn, NST 46,XX:

Ngoại hình và tính cách người nam hoàn toàn, cơ bắp phát triển, vú không phát triển, âm vật phát triển như dương vật, rậm lông mu, tử cung và buồng trứng teo nhỏ, vô kinh nguyên phát, vô sinh.

Xét nghiệm nồng độ cortisol thấp, testosterone cao như người nam trưởng thành, tuyến thượng thận phì đại 2 bên, 1 người có khối u thượng thận.

Điều trị: người bệnh lựa chọn giới tính nam, được phẫu thuật cắt tử cung và buồng trứng, tạo hình niệu đạo nam, đóng đầu dưới âm đạo, cắt khối u tuyến thượng thận. Trước, trong và sau phẫu thuật điều trị hydrocortisone liều phù hợp tránh suy thượng thận.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] New MI, Oksana L, Karen LS et al., Congenital Adrenal Hyperplasia, Genetic Steroid Disorders, Elsevier, San Diego, CA, 2021.
- [2] Vũ Chí Dũng, Nghiên cứu các dạng đột biến gen gây bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh thiếu 21-hydroxylase, Luận án tiến sĩ y học, Trường Đại học Y Hà Nội, 2017.
- [3] Trần Thị Ngọc Anh, Nguyễn Việt Hoa, Vũ Hồng Tuấn và cộng sự, Khảo sát tình hình mắc rối loạn phát triển giới tính ở người bệnh đến khám và điều trị tại BV Hữu Nghị Việt Đức. Đề tài KHCN cấp cơ sở, 2020.
- [4] Nguyễn Thị Nga, Nông Thị Hồng Lê, Hoàng Thị Ngọc Trâm và cộng sự, Kết quả tầm soát một số bệnh lý bẩm sinh bằng xét nghiệm máu gót chân ở trẻ sơ sinh đủ tháng đẻ tại khoa sản bệnh viện trung ương Thái Nguyên 2019. Tạp chí Y học Việt Nam, tháng 11, số 2, tập 484: 52-56, 2019.
- [5] Chan AO, Shek CC, Urinary steroid profiling in



- the diagnosis of congenital adrenal hyperplasia and disorders of sex development: Experience of a urinary steroid referral centre in Hong Kong. *Clinical Biochemistry* 46, 327-334, 2012.
- [6] Trần Thị Ngọc Anh, Nghiên cứu ứng dụng kỹ thuật định lượng steroid niệu bằng GC/MS trong chẩn đoán rối loạn sinh tổng hợp hormon steroid bẩm sinh ở trẻ em. Luận án tiến sĩ y học, Trường Đại học Y Hà Nội, 2019.
- [7] Vũ Chí Dũng, Nguyễn Phú Đạt, Tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu 21-hydroxylase và u vỏ thượng thận. *Y học Việt Nam*, 2 (383), 21-25, 2011.
- [8] Trần Ngọc Bích, Chỉ định và kỹ thuật mổ tạo bộ phận sinh dục nữ ở lưỡng giới (kinh nghiệm trên 37 bệnh nhân). *Tạp chí Y học Việt Nam*, tháng 3 số đặc biệt: 276-281, 2013.