

ASSESSMENT OF REPRODUCTIVE POTENTIAL IN MEN WITH NON-OBSTRUCTIVE AZOOSPERMIA AND CONCOMITANT GENETIC ABNORMALITIES UNDERGOING MICRO-TESE AT HOSPITAL OF POST AND TELECOMMUNICATIONS

Nguyen Van Tuan^{1,2*}, Phung Ngoc Anh², Nguyen Manh Kien², Bach Huy Duong^{1,2}, Phung Van Trung²,
Bach Huy Anh²

¹Hanoi Medical University - 1 Ton That Tung, Kim Lien ward, Hanoi, Vietnam

²Hospital of Post and Telecommunications - 49 Tran Dien, Phuong Liet ward, Hanoi, Vietnam

Received: 07/06/2026

Revised: 10/07/2026; Accepted: 20/07/2026

ABSTRACT

Objective: To evaluate the prevalence and characteristics of genetic abnormalities in men with non-obstructive azoospermia (NOA), and to analyze sperm retrieval and reproductive outcomes following microdissection testicular sperm extraction (micro-TESE) at Hospital of Post and Telecommunications.

Methods: This retrospective descriptive study included 309 patients diagnosed with NOA who underwent micro-TESE at the Center for Assisted Reproduction, Bưu Điện Hospital, between September 2022 and September 2024. Among them, 90 patients with confirmed genetic abnormalities and complete medical records were enrolled for analysis. Evaluated parameters included clinical characteristics, genetic testing results, sperm retrieval rates following micro-TESE, and reproductive outcomes after intracytoplasmic sperm injection (ICSI).

Results: The prevalence of genetic abnormalities among patients with NOA was 29.1%. Sex chromosome abnormalities accounted for 96.7% of cases. Klinefelter syndrome was the most common abnormality (70%), followed by Y chromosome AZFc microdeletions (22.3%). The overall sperm retrieval rate using micro-TESE was 54.4%. The sperm retrieval rate in patients with Klinefelter syndrome and AZFc microdeletions were 54% and 55%, respectively. Among cases with successful sperm retrieval, the cumulative live birth rate following ICSI was 61.2%.

Conclusions: Genetic abnormalities are highly prevalent among men with NOA, predominantly involving sex chromosome abnormalities. Micro-TESE demonstrated favorable efficacy in sperm retrieval and assisted reproductive outcomes in this patient population, particularly in individuals with Klinefelter syndrome and AZFc microdeletions. The combination of micro-TESE and ICSI plays an important role in the management of male infertility associated with genetic abnormalities.

Keywords: Non-obstructive azoospermia, micro-TESE, Klinefelter syndrome, Y chromosome microdeletion, male infertility.

*Corresponding author

Email: nguyentuanbg1996@gmail.com Phone: (+84) 366695717 DOI: 10.52163/yhc.v67iCD9.5821



ĐÁNH GIÁ KHẢ NĂNG SINH SẢN Ở NAM GIỚI VÔ TINH KHÔNG TẮC NGHẼN ĐỒNG THỜI MANG BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN ĐƯỢC PHẪU THUẬT MICRO-TESE TẠI BỆNH VIỆN BƯU ĐIỆN

Nguyễn Văn Tuấn^{1,2*}, Phùng Ngọc Anh², Nguyễn Mạnh Kiên², Bạch Huy Dương^{1,2}, Phùng Văn Trung², Bạch Huy Anh²

¹Trường Đại học Y Hà Nội - 1 Tôn Thất Tùng, phường Kim Liên, Hà Nội, Việt Nam

²Bệnh viện Bưu điện - 49 Trần Điền, phường Phương Liệt, Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 07/06/2026

Ngày chỉnh sửa: 10/07/2026; Ngày duyệt đăng: 20/07/2026

ABSTRACT

Mục tiêu: Đánh giá tỷ lệ và đặc điểm bất thường di truyền ở nam giới vô tinh không do tắc nghẽn (NOA), đồng thời phân tích kết quả thu tinh trùng và kết quả sinh sản sau mổ vi phẫu tinh hoàn tìm tinh trùng (micro-TESE) tại Bệnh viện Bưu điện.

Phương pháp: Nghiên cứu mô tả hồi cứu được thực hiện trên 309 bệnh nhân được chẩn đoán NOA và điều trị bằng kỹ thuật micro-TESE tại Trung tâm Hỗ trợ sinh sản, Bệnh viện Bưu điện từ tháng 9/2022 đến tháng 9/2024. Trong đó, 90 bệnh nhân có xác định bất thường di truyền và đầy đủ hồ sơ bệnh án được đưa vào phân tích. Các chỉ số được đánh giá bao gồm đặc điểm lâm sàng, kết quả xét nghiệm di truyền, tỷ lệ thu nhận tinh trùng bằng micro-TESE và kết quả sinh sản sau tiêm tinh trùng vào bào tương noãn (ICSI).

Kết quả: Tỷ lệ bất thường di truyền ở bệnh nhân NOA là 29,1%. Các bất thường nhiễm sắc thể giới tính chiếm 96,7% trường hợp. Hội chứng Klinefelter là bất thường thường gặp nhất (70%), tiếp theo là vi mất đoạn AZFc trên nhiễm sắc thể Y (22,3%). Tỷ lệ thu nhận tinh trùng chung từ micro-TESE đạt 54,4%. Tỷ lệ thu nhận tinh trùng ở nhóm hội chứng Klinefelter và nhóm vi mất đoạn AZFc lần lượt là 54% và 55%. Trong số các trường hợp thu nhận được tinh trùng thành công, tỷ lệ trẻ sinh sống cộng dồn sau ICSI đạt 61,2%.

Kết luận: Bất thường di truyền chiếm tỷ lệ cao ở nam giới mắc NOA, chủ yếu liên quan đến các bất thường nhiễm sắc thể giới tính. Kỹ thuật micro-TESE cho thấy hiệu quả khả quan trong thu nhận tinh trùng và hỗ trợ sinh sản ở nhóm bệnh nhân này, đặc biệt ở các trường hợp hội chứng Klinefelter và vi mất đoạn AZFc. Việc kết hợp micro-TESE và ICSI đóng vai trò quan trọng trong điều trị vô sinh nam có bất thường di truyền.

Từ khóa: Vô tinh không do tắc nghẽn, micro-TESE, hội chứng Klinefelter, vi mất đoạn nhiễm sắc thể Y, vô sinh nam.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Vô tinh không tắc nghẽn (non-obstructive azoospermia - NOA) là một trong những nguyên nhân nặng nề nhất của vô sinh nam, chiếm khoảng 10-15% trường hợp vô sinh nam và khoảng 60% các trường hợp không có tinh trùng trong tinh dịch khi xuất tinh (azoospermia) [1]. NOA đặc trưng bởi tình trạng suy giảm hoặc mất hoàn toàn quá trình sinh tinh trong tinh hoàn, dẫn đến không có tinh trùng trong tinh dịch. Từ năm 1999, sự phát triển của kỹ thuật vi phẫu tích mô tinh hoàn (micro-TESE) - một kỹ thuật hiện đại nhằm tìm kiếm tinh trùng ở “mọi ngóc ngách” của tinh hoàn - kết hợp tiêm tinh trùng vào bào tương noãn (ICSI) đã mở ra cơ hội làm cha sinh học cho nhiều bệnh nhân NOA [2].

Các nghiên cứu cho thấy bất thường di truyền là nguyên nhân quan trọng trong NOA, bao gồm hội chứng Klinefelter, mất đoạn gen AZF trên nhiễm sắc thể Y, bất thường cấu trúc hoặc số lượng nhiễm sắc thể giới tính và bất thường nhiễm sắc thể thường [3]. Tỷ lệ bất thường di truyền ở bệnh nhân NOA dao động từ 15-30%, cao hơn

đáng kể so với dân số chung [4]. Những bất thường này không chỉ ảnh hưởng đến khả năng sinh tinh mà còn tác động trực tiếp đến tiên lượng tìm thấy tinh trùng và kết quả sinh sản sau hỗ trợ sinh sản [5].

Micro-TESE hiện được xem là tiêu chuẩn vàng trong việc thu tinh trùng ở bệnh nhân NOA nhờ khả năng tìm kiếm chọn lọc các ống sinh tinh còn khả năng có tinh trùng dưới kính vi phẫu, giúp nâng cao tỷ lệ tìm thấy tinh trùng và giảm tổn thương mô tinh hoàn [6]. Tuy nhiên, kết quả micro-TESE ở nhóm bệnh nhân có bất thường di truyền còn chưa đồng nhất giữa các nghiên cứu, đặc biệt tại các quốc gia châu Á và Việt Nam [7]. Một số nghiên cứu ghi nhận tỷ lệ thu nhận tinh trùng rất thấp ở bệnh nhân mất đoạn AZFa/AZFb nhưng vẫn khả quan ở bệnh nhân Klinefelter hoặc mất đoạn AZFc [8].

Tại Việt Nam, dữ liệu về đặc điểm di truyền và kết quả điều trị micro-TESE ở bệnh nhân NOA còn hạn chế, đặc biệt là các nghiên cứu đánh giá đồng thời tỷ lệ tìm thấy

*Tác giả liên hệ

Email: nguyentuanbg1996@gmail.com Điện thoại: (+84) 366695717 DOI: 10.52163/yhc.v67iCD9.5821

tinh trùng và kết cục sinh sản sau ICSI. Do đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm: (1) Xác định tỷ lệ và đặc điểm bất thường di truyền ở bệnh nhân NOA; (2) Đánh giá kết quả micro-TESE và kết quả sinh sản ở nhóm bệnh nhân NOA có bất thường di truyền.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

Nghiên cứu thực hiện tại Trung tâm Hỗ trợ sinh sản, Bệnh viện Bưu điện, Hà Nội từ tháng 9/2022 đến tháng 9/2024.

2.3. Đối tượng nghiên cứu

- Tiêu chuẩn lựa chọn: nam giới được chẩn đoán vô tinh không tắc nghẽn; được thực hiện micro-TESE tại Bệnh viện Bưu điện; có kết quả xét nghiệm di truyền bao gồm nhiễm sắc thể và mất đoạn gen AZF; hồ sơ bệnh án đầy đủ.

- Tiêu chuẩn loại trừ: vô tinh do tắc nghẽn; thiếu dữ liệu lâm sàng hoặc kết quả điều trị.

2.4. Cỡ mẫu và chọn mẫu

Trong thời gian nghiên cứu có 309 bệnh nhân NOA được thực hiện micro-TESE. Trong số này, 90 bệnh nhân có xác định bất thường di truyền và đầy đủ dữ liệu nghiên cứu được đưa vào phân tích.

Phương pháp chọn mẫu thuận tiện.

2.5. Chỉ tiêu nghiên cứu

- Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng: tuổi bệnh nhân, loại bất thường di truyền, kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ, kết quả mất đoạn gen AZF trên nhiễm sắc thể Y.

- Kết quả micro-TESE: tỷ lệ tìm thấy tinh trùng, tỷ lệ tìm thấy tinh trùng theo nguyên nhân di truyền, kết quả sinh sản sau ICSI (tỷ lệ trẻ sinh sống cộng dồn, tỷ lệ không còn phôi, tỷ lệ còn phôi trữ đang điều trị).

2.6. Xử lý số liệu

Dữ liệu được nhập và xử lý bằng phần mềm SPSS phiên bản 26.0. Các biến định tính được trình bày dưới dạng tần số và tỷ lệ phần trăm. Các biến định lượng được trình bày dưới dạng trung bình $\pm$ độ lệch chuẩn.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của nhóm bệnh nhân

Trong tổng số 309 bệnh nhân NOA được thực hiện micro-TESE, có 90 trường hợp phát hiện bất thường di truyền, chiếm tỷ lệ 29,1%.

Bảng 1. Phân bố các bất thường di truyền ở bệnh nhân NOA (n = 90)

Loại bất thường di truyền	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Hội chứng Klinefelter	63	70,0
Mất đoạn AZFc	20	22,3
Klinefelter + AZFc	3	3,3
45,X có SRY dương tính	1	1,1
Bất thường nhiễm sắc thể thường	3	3,3

Bất thường nhiễm sắc thể giới tính chiếm ưu thế với 96,7% trường hợp. Hội chứng Klinefelter là nguyên nhân thường gặp nhất, chiếm 70% tổng số bệnh nhân.

Bảng 2. Tỷ lệ tìm thấy tinh trùng theo nguyên nhân di truyền

Nguyên nhân	Có tinh trùng	Không có tinh trùng	Tỷ lệ thành công (%)
Hội chứng Klinefelter	34	29	54,0
Mất đoạn AZFc	11	9	55,0
Klinefelter + AZFc	2	1	66,7
Bất thường nhiễm sắc thể khác	2	1	66,7
45,X có SRY (+)	0	1	0
Tổng	49	41	54,4

Tỷ lệ tìm thấy tinh trùng chung bằng micro-TESE là 54,4%.

Bảng 3. Kết quả sinh sản sau ICSI ở nhóm tìm thấy tinh trùng (n = 49)

Kết quả điều trị	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Sinh sống cộng dồn	30	61,2
Không còn phôi	9	18,4
Còn phôi đang điều trị	10	20,4

Trong số các trường hợp tìm thấy tinh trùng, tỷ lệ trẻ sinh sống cộng dồn đạt 61,2%.

4. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ bất thường di truyền ở bệnh nhân NOA là 29,1%, tương đồng với các nghiên cứu quốc tế trước đây, dao động từ 15-30% [3-4]. Kết quả này nhấn mạnh vai trò quan trọng của xét nghiệm di truyền trong đánh giá nam giới NOA trước điều trị hỗ trợ sinh sản. Theo khuyến cáo của AUA/ASRM và EAU, tất cả bệnh nhân azoospermia hoặc thiếu tinh nặng nên được thực hiện xét nghiệm nhiễm sắc thể và AZF [9].

Hội chứng Klinefelter là bất thường phổ biến nhất trong nghiên cứu với tỷ lệ 70%. Đây là kết quả phù hợp với nhiều nghiên cứu ghi nhận Klinefelter là nguyên nhân di truyền hàng đầu ở NOA [10]. Trước đây, bệnh nhân Klinefelter gần như không có khả năng có con sinh học. Tuy nhiên, sự phát triển của micro-TESE đã thay đổi đáng kể tiên lượng điều trị nhóm bệnh nhân này [11].

Tỷ lệ tìm thấy tinh trùng chung trong nghiên cứu đạt 54,4%, tương đối cao so với nhiều báo cáo quốc tế. Bernie A.M và cộng sự trong phân tích gộp năm 2015 ghi nhận tỷ lệ thành công của micro-TESE ở bệnh nhân NOA khoảng 43-63% tùy nguyên nhân [12]. Schlegel P.N cho thấy micro-TESE vượt trội hơn TESE cổ điển nhờ khả năng nhận diện các vùng sinh tinh còn hoạt động dưới kính hiển vi [6].

Ở nhóm hội chứng Klinefelter, tỷ lệ tìm thấy tinh trùng là 54%, tương đồng với nghiên cứu của Ramasamy R và cộng sự, báo cáo tỷ lệ khoảng 50% [13]. Điều này cho thấy dù có bất thường nhiễm sắc thể giới tính, nhiều bệnh nhân Klinefelter vẫn tồn tại các ổ sinh tinh khu trú có thể tìm được bằng micro-TESE.

Đối với bệnh nhân mất đoạn AZFc, tỷ lệ tìm thấy tinh trùng là 55%. Kết quả này phù hợp với các nghiên cứu cho thấy AZFc có tiên lượng tốt hơn rõ rệt so với AZFa hoặc AZFb [8]. Nhiều tác giả cho rằng bệnh nhân mất đoạn AZFa hoặc AZFb gần như không có chỉ định micro-TESE do khả năng tìm thấy tinh trùng rất thấp [14].

Đáng chú ý, nghiên cứu ghi nhận tỷ lệ trẻ sinh sống cộng dồn đạt 61,2% ở các trường hợp tìm thấy tinh trùng. Đây là kết quả khả quan, cho thấy tinh trùng thu được từ micro-TESE ở bệnh nhân có bất thường di truyền vẫn có khả năng tạo phôi và sinh con sống tốt khi kết hợp ICSI. Một số nghiên cứu trước đây cũng cho thấy kết quả ICSI ở bệnh nhân Klinefelter không thấp hơn đáng kể so với các nguyên nhân NOA khác [15].

Bên cạnh hiệu quả điều trị, tư vấn di truyền đóng vai trò đặc biệt quan trọng ở nhóm bệnh nhân này. Các bất thường như mất đoạn AZFc có thể di truyền cho con trai qua ICSI, do đó cần được tư vấn trước điều trị [16]. Ngoài ra, chẩn đoán di truyền tiền làm tổ có thể được cân nhắc trong một số trường hợp nhằm giảm nguy cơ truyền bất thường di truyền cho thế hệ sau [17].

Nghiên cứu của chúng tôi có một số hạn chế. Thứ nhất, đây là nghiên cứu hồi cứu tại một trung tâm đơn lẻ nên có thể tồn tại sai số chọn mẫu. Thứ hai, cỡ mẫu của một số nhóm bất thường di truyền còn nhỏ, đặc biệt là các bất thường hiếm gặp. Cuối cùng, nghiên cứu chưa đánh giá chi tiết các yếu tố tiên lượng như hormon sinh dục, thể tích tinh hoàn hoặc mô bệnh học tinh hoàn.

Tuy nhiên, đây là một trong những nghiên cứu đầu tiên tại Việt Nam đánh giá đồng thời đặc điểm di truyền, kết quả micro-TESE và kết cục sinh sản ở bệnh nhân NOA có bất thường di truyền. Các kết quả này có ý nghĩa thực tiễn trong tư vấn tiên lượng và lựa chọn chiến lược điều trị.

5. KẾT LUẬN

Bất thường di truyền gặp ở gần một phần ba bệnh nhân NOA, trong đó chủ yếu là bất thường nhiễm sắc thể giới tính. Hội chứng Klinefelter là nguyên nhân phổ biến nhất.

Micro-TESE cho tỷ lệ tìm thấy tinh trùng khả quan ở bệnh nhân NOA có bất thường di truyền, đặc biệt ở nhóm Klinefelter và mất đoạn AZFc. Kết quả sinh sản sau ICSI đạt tỷ lệ trẻ sinh sống cộng dồn cao.

Micro-TESE kết hợp ICSI là phương pháp điều trị hiệu quả cho bệnh nhân NOA có bất thường di truyền, đồng thời cần phối hợp tư vấn di truyền toàn diện trước điều trị.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Jarow J et al. The optimal evaluation of the infertile male: AUA best practice statement. *Fertility and Sterility*, 2011, 95 (2): e1-e8.
- [2] Palermo G et al. Pregnancies after intracytoplasmic injection of single spermatozoon into an oocyte. *Lancet*, 1992, 340: 17-18.
- [3] Krausz C et al. Genetics of male infertility. *Nature Reviews Urology*, 2018, 15: 369-384.
- [4] Tüttelmann F et al. Clinical experience with azoospermia. *Human Reproduction*, 2011, 26 (11): 3150-3159.
- [5] Ramasamy R et al. Structural and functional changes to the testis after conventional versus microdissection testicular sperm extraction. *Urology*, 2005, 65 (6): 1190-1194.
- [6] Schlegel P.N. Evaluation of male infertility. *Minerva Ginecologica*, 2009, 61 (4): 261-283.
- [7] Ishikawa T. Surgical recovery of sperm in non-obstructive azoospermia. *Asian Journal of Andrology*, 2012, 14 (1): 109-115.
- [8] Hopps C.V et al. Detection of sperm in men with Y chromosome microdeletions of the AZFa, AZFb and AZFc regions. *Human Reproduction*, 2003, 18 (8): 1660-1665.
- [9] Schlegel P.N et al. Diagnosis and treatment of infertility in men: AUA/ASRM guideline part I. *Fertility and Sterility*, 2021, 115 (1): 54-61.
- [10] Plotton I et al. Klinefelter syndrome and TESE-ICSI. *Ann Endocrinol (Paris)*, 2014, 75 (2): 118-25. doi: 10.1016/j.ando.2014.04.004.
- [11] Fullerton G et al. Should non-mosaic Klinefelter syndrome men be labelled as infertile in 2009? *Human Reproduction*, 2010, 25 (3): 588-597.
- [12] Bernie A.M et al. Comparison of microdissection testicular sperm extraction, conventional TESE, and testicular aspiration for nonobstructive azoospermia: a systematic review and meta-analysis. *Fertility and Sterility*, 2015, 104 (5): 1099-1103.
- [13] Ramasamy R et al. Successful fertility treatment for Klinefelter's syndrome. *Journal of Urology*, 2009, 182 (3): 1108-1113.
- [14] Kamp C et al. High deletion frequency of the complete AZFa sequence in men with Sertoli-cell-only syndrome. *Molecular Human Reproduction*, 2001, 7 (10): 987-994.
- [15] Okada H et al. Age as a limiting factor for successful sperm retrieval in Klinefelter syndrome. *Fertility and Sterility*, 2005, 84 (6): 1662-1664.
- [16] Simoni M et al. EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of Y-chromosomal microdeletions. *International Journal of Andrology*, 2004, 27 (4): 240-249.
- [17] Practice Committee and Genetic Counseling Professional Group of the American Society for Reproductive Medicine, American Society for Reproductive Medicine. Indications and management of preimplantation genetic testing for monogenic conditions: a committee opinion. *Fertility and Sterility*, 2023, 120 (1): 61-70. doi: 10.1016/j.fertnstert.2023.03.003.