

DIAGNOSIS DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT AT VIETDUC HOSPITAL UNIVERSITY: ADVANTAGES AND DIFFICULTS

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

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

Received: 06/07/2026

Revised: 14/07/2026; Accepted: 20/07/2026

ABSTRACT

Objective: To describe the current state of disorders of sex development diagnosis at Vietduc Hospital from 2015 to 2025 and analyze the advantages and challenges.

Subject and methods: Cross-sectional description. Patients: all disorders of sex development patients examined at Vietduc Hospital from 2015 to 2025.

Results: 99 out of 136 patients were diagnosed with disorders of sex development due to congenital adrenal hyperplasia (22 patients), 5 α -reductase type 2 deficiency (25 patients), androgen insensitivity syndrome (24 patients), gonadal dysgenesis (17 patients) and Kallmann syndrome, ovotesticular syndrome (4 patients), Mayer Rokitansky Kuster Hauser syndrome (3 patients), a few patients with aplasia of the Müllerian ducts, persistent urogenital sinus. 37 patients have not had their causes identified because special diagnostic techniques, especially advanced techniques such as chromosome analysis, urinary steroid quantification, or gene mutation analysis, have not been performed.

Conclusions: Viet Duc University Hospital is a pioneer in diagnosing disorders of sex development in Vietnam with many disease forms; however, many patients have not been fully diagnosed.

Keywords: Disorders of sex development, congenital adrenal hyperplasia, 5 α -reductase type 2 deficiency, androgen insensitivity syndrome.

*Corresponding author

Email: ngocanhbm@gmail.com **Phone:** (+84) 904395444 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD9.5818

THỰC TRẠNG CHẨN ĐOÁN RỐI LOẠN PHÁT TRIỂN GIỚI TÍNH TẠI BỆNH VIỆN HỮU NGHỊ VIỆT ĐỨC: THUẬN LỢI VÀ KHÓ KHĂN

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

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

Ngày nhận bài: 06/07/2026

Ngày chỉnh sửa: 14/07/2026; Ngày duyệt đăng: 20/07/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả thực trạng chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức từ năm 2015-2025 và phân tích những thuận lợi, khó khăn.

Đối tượng và phương pháp: Mô tả cắt ngang, toàn bộ người bệnh rối loạn phát triển giới tính khám tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức từ năm 2015-2025.

Kết quả: 99/136 người bệnh được chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính do các nguyên nhân tăng sản thượng thận bẩm sinh (22 người), thiếu 5 α -reductase type 2 (25 người), hội chứng không nhạy cảm androgen (AIS: 24 người), thiếu sản tuyến sinh dục (17 người) và 1 người hội chứng Kallmann, hội chứng Ovotesticular (4 người), hội chứng Mayer Rokitansky Kuster Hauser (3 người), một số ít người bệnh bất sản ống Phalo, còn xoang niệu sinh dục; 37 người bệnh chưa xác định nguyên nhân.

Kết luận: Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức tiên phong trong chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính tại Việt Nam với nhiều thể bệnh, tuy nhiên còn một số người bệnh chưa được chẩn đoán nguyên nhân do thiếu kỹ thuật chuyên sâu.

Từ khóa: Rối loạn phát triển giới tính, tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu 5 α -reductase type 2, hội chứng không nhạy cảm androgen.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn phát triển giới tính (disorders of sex development - DSD) hay rối loạn biệt hóa giới tính (differentiation of sex development) hay sự khác biệt về giới tính (different of sex development) là nhóm bệnh có bất thường về giải phẫu, chức năng cơ quan sinh dục do bất thường quá trình biệt hóa, tổng hợp hormon sinh dục hoặc bất thường thụ thể hormon sinh dục [1]. Chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính cần bác sĩ có kinh nghiệm và các kỹ thuật chẩn đoán như phân tích bộ nhiễm sắc thể, xét nghiệm hormon sinh dục, chẩn đoán hình ảnh cơ quan sinh dục, phân tích steroid niệu và phân tích đột biến gen [2].

Một số kỹ thuật chuyên sâu này không có sẵn tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức nên người bệnh phải thực hiện ở nhiều cơ sở y tế khác nhau, gây khó khăn cho chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính. Tuy vậy, trong 10 năm gần đây, Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức đã khám và điều trị cho nhiều bệnh nhân rối loạn phát triển giới tính với nhiều thể bệnh khác nhau, là kinh nghiệm lâm sàng quý giá với lĩnh vực y học giới tính. Còn nhiều người bệnh chưa được chẩn đoán nguyên nhân cũng như chưa được điều trị và theo dõi lâu dài do nhiều khó khăn khác nhau. Để tổng kết giai đoạn 10 năm chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: đánh giá thực trạng chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức giai đoạn 2015-2025 và những thuận lợi, khó khăn trong chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Toàn bộ người bệnh rối loạn phát triển giới tính khám tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức từ tháng 1/2015 đến tháng 12/2025.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu: mô tả cắt ngang.
- Cỡ mẫu: chọn mẫu thuận tiện, gồm toàn bộ người bệnh đủ tiêu chuẩn chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính trong thời gian nghiên cứu.
- Tiêu chuẩn chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính: người bệnh có đặc tính sinh dục nữ ở người nhiễm sắc thể nam 46,XY; người bệnh có đặc tính sinh dục nam ở người nhiễm sắc thể nữ 46,XX; người bệnh có đặc tính sinh dục nam và nữ trên cùng một cơ thể; người bệnh không phát triển cơ quan và đặc tính sinh dục khi dậy thì, trưởng thành.
- Các kỹ thuật sử dụng trong chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính:
 - + Phân tích bộ nhiễm sắc thể thực hiện tại một trong các cơ sở: Trường Đại học Y Hà Nội, Bệnh viện Phụ sản Trung ương hoặc Bệnh viện Đa khoa Medlatec.
 - + Định lượng hormon sinh dục, thượng thận: cortisol, ACTH, testosterone, FSH, LH, estradiol trên máy miễn dịch tự động Roche Cobas 8000 hoặc Abbott Architect I2000.
 - + Phân tích steroid niệu bằng kỹ thuật sắc ký khí khối phổ (GC-MS/MS) tại Khoa Hóa sinh, Bệnh viện Nhi Trung ương.
 - + Phân tích đột biến gen tại Trung tâm Sinh học phân tử của Bệnh viện Nhi Trung ương và Trường Đại học Y Hà Nội, Trung tâm Gentis...
 - + Chẩn đoán hình ảnh: siêu âm, CT scanner, MRI.
 - + Giải phẫu bệnh với bệnh phẩm sinh thiết hoặc phẫu thuật.
 - Cách thức thu thập số liệu: tra cứu toàn bộ thông tin người bệnh trên hồ sơ bệnh án, bệnh án điện tử và dữ liệu

*Tác giả liên hệ

Email: ngocanhbm@gmail.com Điện thoại: (+84) 904395444 DOI: 10.52163/vjcm.v67iCD9.5818

thu thập người bệnh trong các đề tài nghiên cứu đã thực hiện về rối loạn phát triển giới tính tại bệnh viện.

2.3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu tuân theo các quy định về đạo đức trong nghiên cứu y sinh, bảo mật thông tin người bệnh, báo cáo là kết quả đề tài khoa học cấp cơ sở đã được Hội đồng Khoa học và Hội đồng Đạo đức thông qua theo Quyết định số 240/QĐ-VĐ ngày 10 tháng 01 năm 2026 của Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm người bệnh rối loạn phát triển giới tính

Tuổi chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính và khám tại bệnh viện: sớm nhất là 3 tháng tuổi, muộn nhất 54 tuổi, trung bình 12,2 tuổi, trong đó nhiều người bệnh đã khám và chẩn đoán tại các bệnh viện khác như Bệnh viện Nhi Trung ương, bệnh viện nội tiết, bệnh viện phụ sản...

Giới tính khai sinh: 74 nam và 62 nữ. Sau đó một số người bệnh đã thay đổi giới tính khai sinh lại sau khi được xác định lại giới tính gồm có 2 người chuyển từ nam sang nữ và 8 người bệnh chuyển từ khai sinh nữ sang nam. Nhiều người bệnh khai sinh nam nhưng nhiễm sắc thể là 46,XX hoặc khai sinh nữ nhưng nhiễm sắc thể 46,XY.

Bảng 1. Sự khác biệt giữa giới tính khai sinh và nhiễm sắc thể

Nhiễm sắc thể	Tổng số	Khai sinh nam	Khai sinh nữ
46,XX	18	9	9
46,XY	58	27	31
45,X/46,XY	6	3	3
45,X	1	1	0
47,XXY	4	4	0
45,XY rob(13,14)	1	1	0
Tổng số	88	45	43

Bất thường nhiễm sắc thể rất thường gặp ở người bệnh rối loạn phát triển giới tính với nhiều loại bất thường về số lượng và chất lượng khác nhau.

Bảng 2. Sự liên quan giữa giới tính khai sinh và ngoại hình của người bệnh

Giới tính		Khai sinh		Tổng số
		Nam	Nữ	
Giới tính xã hội (ngoại hình)	Nam	70	13	83
	Nữ	4	49	53
Tổng số		74	62	136

Một số người có sự khác biệt giữa giới tính khi khai sinh và sự biểu hiện bên ngoài về ngoại hình và tính cách (giới tính xã hội). Trong đó 4 người khai sinh nam nhưng ngoại hình nữ, và 13 người khai sinh nữ có ngoại hình nam.

3.2. Phân loại rối loạn phát triển giới tính

Bảng 3. Đặc điểm nhiễm sắc thể người bệnh

Nhiễm sắc thể	Số lượng	Bình thường	Mô tả bất thường
46,XX	18	18	
46,XY	58	55	1 người nhiễm sắc thể 15 dài hơn bình thường (46,XY, 15ps+) 1 người nhiễm sắc thể 22 dài hơn bình thường (46,XY, 22ps+) 1 người nhiễm sắc thể Y ngắn hơn bình thường (46,XY, delY)

Nhiễm sắc thể	Số lượng	Bình thường	Mô tả bất thường
45,X	1		Nhiễm sắc thể giới tính có 1 nhiễm sắc thể X
45,X/46,XY	6		Thể khảm giữa hai dòng tế bào mang nhiễm sắc thể 45,X và 46,XY
47,XXY	4		Nhiễm sắc thể giới tính gồm 2 nhiễm sắc thể X và 1 nhiễm sắc thể Y (hội chứng Klinefelter)
45,XY rob (13,14)	1		Chuyển đoạn hòa nhập tâm giữa 2 nhiễm sắc thể tâm đầu số 13 và 14 tạo thành 1 nhiễm sắc thể tâm giữa
Tổng số	88	73	

Trong số 136 người bệnh rối loạn phát triển giới tính, có 88 người đã làm nhiễm sắc thể, còn 48 người chưa làm nhiễm sắc thể hoặc đã làm nhưng không có kết quả do không phát hiện nhiễm sắc thể nhân lên (không có metaphase).

Bảng 4. Một số nguyên nhân rối loạn phát triển giới tính ở người bệnh

Chẩn đoán	Số lượng	Nhiễm sắc thể	Lâm sàng
Tăng sản thượng thận bẩm sinh	22	46,XX	Phi đại âm vật, nam hóa: vô kinh nguyên phát, vú không phát triển khi dậy thì. 4 người bệnh nam hóa hoàn toàn, lựa chọn giới tính nam.
Thiếu enzyme 5 α -reductase type 2	25	46,XY	Dương vật nhỏ, lỗ đại thấp, bìu chẻ đôi, có tinh hoàn 2 bên. Một số người bệnh có bộ phận sinh dục ngoài giống nữ do thiếu sản bìu, ẩn tinh hoàn, dương vật nhỏ như âm vật được khai sinh nữ.
Hội chứng không nhạy cảm androgen	20	46,XY	CAIS: ngoại hình nữ, bộ phận sinh dục nữ, có âm đạo dạng túi cùng, ẩn tinh hoàn 2 bên trong ổ bụng, ống bẹn. Khi dậy thì vú phát triển, lông mu thưa, vô kinh. Không có tử cung và buồng trứng.
	2	46,XY	PAIS: dương vật nhỏ, lỗ đại thấp, ẩn tinh hoàn hoặc không. Dậy thì nam hóa, trứng cá, giọng trầm, vú không phát triển.
	2	46,XY	MAIS: ngoại hình nam, bộ phận sinh dục nam, khi dậy thì vú phát triển.
Thiếu sản tuyến sinh dục	4	47,XXY	Hội chứng Klinefelter, nam có tinh hoàn 2 bên nhỏ < 1 cm ³ , dậy thì muộn, tinh dịch đồ không có tinh trùng.
	4	46,XY	Hội chứng Swyer: ngoại hình nữ, bộ phận sinh dục nữ, vô kinh nguyên phát, vú và lông mu không phát triển khi đến tuổi dậy thì.
	6	45,X/46,XY	Ngoại hình nam hoặc nữ, dậy thì đặc tính sinh dục phụ kém phát triển, vô kinh ở nữ, không có tinh trùng ở nam.
	1	45,X	Ngoại hình nam, bộ phận sinh dục có dương vật, lỗ đại thấp, có bìu và tinh hoàn bên phải, không có bìu và tinh hoàn trái, không có tử cung, buồng trứng trái

Chẩn đoán	Số lượng	Nhiễm sắc thể	Lâm sàng
Ovotesticular	4	46,XX 46,XY	Ngoại hình và bộ phận sinh dục nam, có dương vật và tinh hoàn một bên, tuyến sinh dục bên kia là buồng trứng hoặc mô đệm buồng trứng, có thể có âm đạo, lỗ đại thấp gốc dương vật, dậy thì vú phát triển.
Hội chứng Mayer Rokintasky Kuster Hauser (MRKH)	4	46,XX	Ngoại hình nữ, bộ phận sinh dục nữ, vô kinh khi dậy thì, có tử cung, có âm đạo. Cổ tử cung và 2/3 trên âm đạo teo nhỏ. 1 người có kèm 1 thận, thận kia teo nhỏ.
Bất sản ống Phalo	1	46,XY	Không có dương vật, bìu. Tinh hoàn hai bên trong ống bẹn, bộ phận sinh dục nữ.
Còn xoang niệu dục	3	46,XX	Âm đạo và niệu đạo chung, bộ phận sinh dục ngoài không rõ ràng, không có môi lớn, môi bé, không có bìu và dương vật điển hình
Vú to nam có chuyển đoạn nhiễm sắc thể	1	45,XY rob(13,14)	Người nam, bộ phận sinh dục có dương vật và 2 tinh hoàn trong bìu, vú to khi dậy thì.
Tổng số	99		

Nguyên nhân gây rối loạn phát triển giới tính ở người nhiễm sắc thể 46,XX thường gặp là tăng sản thượng thận bẩm sinh, hội chứng Mayer Rokitansky Kuster Hauser, ít gặp thể Ovotesticular hoặc thiếu sản tuyến sinh dục hoặc còn xoang niệu dục.

Nguyên nhân gây rối loạn phát triển giới tính ở người nhiễm sắc thể 46,XY thường gặp là thiếu enzyme 5 α -reductase type 2, hội chứng không nhạy cảm androgen, ít gặp do thiếu sản tuyến sinh dục, Ovotesticular, bất sản ống Phalo (Phaloplasty).

3.3. Một số khó khăn khi chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính

Chưa chẩn đoán nguyên nhân rối loạn phát triển giới tính ở 37 người bệnh với các triệu chứng lâm sàng dương vật nhỏ, lỗ đại thấp, suy sinh dục, chậm dậy thì, nữ hóa người nam hoặc nam hóa người nữ.

Bảng 5. Đặc điểm người bệnh chưa chẩn đoán

Đặc điểm người bệnh	Số lượng	Bệnh lý có thể mắc	Các kỹ thuật cần cho chẩn đoán
Dương vật nhỏ, lỗ đại thấp, ẩn tinh hoàn 1 hoặc 2 bên	18	Thiếu 5 α -reductase 2 Không nhạy cảm androgen Ovotesticular Thiếu sản tuyến sinh dục	- Nhiễm sắc thể. - Định lượng hormon khi người bệnh đến tuổi dậy thì Tanner 2.
Suy sinh dục, tinh hoàn trong ổ bụng Dậy thì muộn	10	Thiếu sản tuyến sinh dục, không nhạy cảm androgen	- Chẩn đoán hình ảnh siêu âm, CT scanner về cơ quan sinh dục (tử cung, buồng trứng, tinh hoàn, tuyến tiền liệt, âm đạo, dương vật).
Vú to người nam	2	Không nhạy cảm androgen Thiếu 5 α -reductase 2 Ovotesticular	- Định lượng steroid niệu.
Vô kinh, âm đạo cụt ở người nữ	4	Hội chứng MRKH Không nhạy cảm androgen Thiếu sản tuyến sinh dục	- Phân tích gen đột biến bằng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới (NGS)
Bất thường bộ phận sinh dục ngoài không rõ ràng	3	Dị tật cơ quan sinh dục, rối loạn phát triển giới tính thể khác	
Tổng số	37		

Phần lớn người bệnh chưa chẩn đoán nguyên nhân rối loạn phát triển giới tính do thiếu kết quả nhiễm sắc thể, phân tích steroid niệu hoặc phân tích gen giải trình tự thế hệ mới tìm đột biến và một số người bệnh đã can thiệp cắt tuyến sinh dục mà không giữ giấy tờ, kết quả giải phẫu bệnh...

4. BÀN LUẬN

Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức hàng năm khám cho nhiều người bệnh rối loạn phát triển giới tính khi có dấu hiệu bất thường như dương vật nhỏ, lỗ đại thấp, ẩn tinh hoàn, dậy thì muộn, vô sinh, vú to ở người nam hoặc phì đại âm vật, vô kinh, dậy thì muộn, nam hóa ở người nữ. Các nguyên nhân gây rối loạn phát triển giới tính rất đa dạng, trong đó thường gặp là tăng sản thượng thận bẩm sinh ở nữ, không nhạy cảm androgen và thiếu 5 α -reductase type 2 ở nam, Ovotesticular và thiếu sản tuyến sinh dục ở cả nam và nữ.

Tăng sản thượng thận bẩm sinh gây tăng tổng hợp testosterone nam hóa người nữ là nguyên nhân thường gặp nhất gây rối loạn phát triển giới tính ở nữ [3]. Trong số 22 người bệnh, có 4 người bệnh nam hóa hoàn toàn lựa chọn giới tính nam; 18 người bệnh nữ phì đại âm vật, vô kinh nguyên phát, vú kém phát triển, buồng trứng nhỏ, tử cung nhỏ - những người bệnh này lựa chọn giới tính nữ và thu nhỏ âm vật.

Thiếu enzyme 5 α -reductase type 2 được chẩn đoán cho 25 người bệnh nhiễm sắc thể 46,XY có một hoặc nhiều triệu chứng như dương vật nhỏ, lỗ đại thấp, bìu chẻ đôi, ẩn tinh hoàn. Một số người bệnh khai sinh là nữ do khi mới sinh có bộ phận sinh dục giống nữ, sau đó xuất hiện tinh hoàn xuống bìu và được chẩn đoán thiếu enzyme 5 α -reductase type 2 dựa vào xét nghiệm định lượng steroid niệu và toàn bộ người bệnh lựa chọn giới tính nam. Kỹ thuật này áp dụng trên thế giới rất hiệu quả [4].

Hội chứng không nhạy cảm androgen được chẩn đoán cho 24 người bệnh nhiễm sắc thể 46,XY có các dấu hiệu nữ hóa, trong đó 20 người thể không nhạy cảm hoàn toàn androgen (complete androgen insensitivity syndrome - CAIS) có bộ phận sinh dục nữ, ẩn tinh hoàn hai bên, có âm đạo, khi dậy thì vô kinh nguyên phát, vú phát triển, lông mu thừa, nồng độ testosterone cao còn gọi là hội chứng Swyer [5]. Có 2 người bệnh thể không nhạy cảm một phần androgen (partial androgen insensitivity syndrome - PAIS) với bộ phận sinh dục gần giống nữ, âm vật to, khi dậy thì giọng ồm, mụn trứng cá, vú không phát triển, testosterone cao. Ngoài ra có 2 người bệnh thể không nhạy cảm androgen thể nhẹ (mild androgen insensitivity syndrome - MAIS) ngoại hình và bộ phận sinh dục nam, khi dậy thì vú to hai bên. Đặc điểm lâm sàng rất đặc trưng như công bố quốc tế khác [6].

Ovotesticular gặp ở 4 người bệnh có tinh hoàn một bên, bên đối diện là buồng trứng với tế bào mô đệm buồng trứng điển hình, người bệnh có bộ phận sinh dục nam, có dương vật, lỗ đại thấp, một người bệnh khi dậy thì vú phát triển, có tử cung và dây chằng rộng. Ovotesticular là thể lưỡng giới thật, hiếm gặp và khó chẩn đoán, người bệnh thường phải phẫu thuật nội soi, sinh thiết tuyến sinh dục [7-8].

Chẩn đoán hội chứng MRKH cho 3 người bệnh nhiễm sắc thể 46,XX có ngoại hình nữ, khi dậy thì vô kinh, vú và lông mu bình thường, âm đạo dạng túi cùng do cổ tử cung và 2/3 trên âm đạo teo nhỏ. Chẩn đoán MRKH thường dựa vào chẩn đoán hình ảnh điển hình nhưng cần phát hiện các tổn thương phối hợp như thận, xương, tim ở MRKH type 2 hoặc kèm thiếu sản tuyến sinh dục [9].

Thiếu sản tuyến sinh dục (gonadal dysgenesis) rất thường gặp ở người bệnh rối loạn phát triển giới tính, gặp ở cả người nhiễm sắc thể 46,XY với ngoại hình nữ, vô kinh nguyên phát, bộ phận sinh dục nữ có âm đạo, khi dậy thì các đặc tính sinh dục phụ như vú, lông mu không phát triển, nồng độ testosterone và estradiol rất thấp do tuyến sinh dục không phát triển thành tinh hoàn do đột biến gen biệt hóa tinh hoàn (SRY), người bệnh gọi là hội chứng Swyer. Bên cạnh đó có 6 người bệnh thể khảm nhiễm sắc thể với 2 dòng tế bào 45,X và 46,XY (45,X/46,XY gonadal dysgenesis) với ngoại hình nam hoặc nữ, khi dậy thì các đặc tính sinh dục kém phát triển, vô kinh ở nữ, không có tinh trùng ở nam, hormon sinh dục thấp. Hội chứng Klinefelter gặp ở 3 người nhiễm sắc thể 47,XXY có ngoại hình nam, hai tinh hoàn nhỏ thể tích < 1 cm³ khi dậy thì, không có tinh trùng trong mẫu tinh dịch. Một vài trường hợp rối loạn phát triển giới tính ít gặp do còn xoang niệu sinh dục, vú to ở người nam mang chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể tâm đầu thành một nhiễm sắc thể tâm giữa [9].

Hiện còn 37 người bệnh chưa chẩn đoán thể bệnh rối loạn phát triển giới tính có các triệu chứng như dương vật nhỏ, lỗ đái thấp, ẩn tinh hoàn, dậy thì muộn, vú to ở người nam. Ở người nữ thường là vô kinh, bất thường bộ phận sinh dục, âm đạo dạng túi cùng. Người bệnh chưa làm đầy đủ các xét nghiệm như nhiễm sắc thể, định lượng hormon (FSH, LH, testosterone, estradiol), siêu âm hoặc CT scanner cơ quan sinh dục, định lượng steroid niệu... [10]. Nhiều kỹ thuật này chưa triển khai tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức nên người bệnh phải thực hiện tại các cơ sở y tế khác như Bệnh viện Nhi Trung ương, Trường Đại học Y Hà Nội, do đó không thuận tiện cho người bệnh. Cần có giải pháp như liên kết các cơ sở y tế, chuyển gửi xét nghiệm thuận lợi cho người bệnh. Đội ngũ chuyên gia phối hợp chẩn đoán, điều trị, theo dõi lâu dài cho người bệnh thay vì từng cá nhân bác sĩ, chuyển từ khoa nhi sang trung tâm nam học khi người bệnh trưởng thành.

5. KẾT LUẬN

Chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức từ năm 2015-2025 cho 136 người bệnh, trong đó:

46,XX DSD bao gồm tăng sản thượng thận bẩm sinh, hoặc hội chứng MRKH, hoặc Ovotesticular, hoặc thiếu sản tuyến sinh dục.

46,XYDSD gồm người bệnh thiếu enzyme 5 α -reductase type 2, hoặc hội chứng không nhạy cảm androgen, hoặc thiếu sản tuyến sinh dục, hoặc Ovotesticular.

Bất thường nhiễm sắc thể như 47,XXY hoặc 45,X/46,XY hoặc 45,X hoặc 45,XY rob(13,14) gây thiếu sản tuyến sinh dục.

Chưa chẩn đoán nguyên nhân của 37 người bệnh do thiếu một hoặc nhiều kết quả cần thiết như nhiễm sắc thể, định lượng hormon sinh dục, định lượng steroid niệu, chẩn đoán hình ảnh cơ quan sinh dục, phân tích đột biến gen nghi ngờ.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Miller W.L, Auchus R.J. The molecular biology, biochemistry, and physiology of human steroidogenesis and its disorders. *Endocrine Reviews*, 2011, 32 (1): 81-151. doi: 10.1210/er.2010-0013
- [2] Chan A.O, Shek C.C. 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*, 2013, 46 (4-5): 327-334. doi: 10.1016/j.clinbiochem.2012.12.006
- [3] Witchel S.F. Congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Adolesc Gyencol*, 2017, 30 (5): 520-534. doi: 10.1016/j.jpag.2017.04.001
- [4] Chan A.O.K, But B.W, Lee C.Y et al. Diagnosis of 5 α -reductase 2 deficiency: is measurement of dihydrotestosterone essential? *Clinical Chemistry*, 2013, 59 (5): 798-806. doi: 10.1373/clinchem.2012.196501
- [5] Salete Da Silva Rios et al. A case of Swyer syndrome associated with advanced gonadal dysgerminoma involving long survival. *Case Rep Oncol*, 2015, 8 (1): 179-184. doi: 10.1159/000381451
- [6] Rafael L.B, Elaine M.F.C, Andresa de S.R et al. Androgen insensitivity syndrome: a review. *Arch Endocrinol Metab*, 2018, 62 (2): 227-235. doi: 10.20945/2359-3997000000031
- [7] Wiersma R. Ovotesticular disorders of sex development in Southern Africa, 2011: 15-49. https://repub.eur.nl/pub/30680/111222_Wiersma,%20Rinus.pdf
- [8] Yu Mao, Shaoji Chien, Ru Wang et al. Evaluation and treatment for ovotesticular disorders of sex development (OT-DSD) - experience based on a Chinese series. *BMC Urol*, 2017, 17 (1): 21. doi: 10.1186/s12894-017-0212-8.
- [9] Kebaili S, Chaabane K, Mouna Feki Mnif et al. Gonadal dysgenesis and the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome in a girl with a 46,XX karyotype: a case report and review of literature. *Indian J Endocrinol Metab*, 2013, 17 (3): 505-508. doi: 10.4103/2230-8210.111663
- [10] Hatipoglu N, Kurtoglu S. Micropenis: etiology, diagnosis and treatment approaches. *J Clin Pediatr Endocrinol*, 2013, 5 (4): 217-223. doi: 10.4274/Jcrpe.1135.

KNOWLEDGE AND ATTITUDES TOWARD GENDER DIVERSITY AND SEXUAL ORIENTATION AMONG STUDENTS OF THAI NGUYEN UNIVERSITY OF MEDICINE AND PHARMACY

Nguyen Thi Hiep Tuyet*, Luong Phuong Linh, Nguyen Dung Long, Phung Nhat Minh, Bui Hai Nam, Ta Thi Quynh Giao, Nguyen Thi Kim Tien

Thai Nguyen University of Medicine and Pharmacy - 284 Luong Ngoc Quyen, Phan Dinh Phung ward, Thai Nguyen province, Vietnam

Received: 06/07/2026

Revised: 14/07/2026; Accepted: 20/07/2026

ABSTRACT

Objective: To assess knowledge and attitudes toward gender diversity and sexual orientation among students at Thai Nguyen University of Medicine and Pharmacy and identify related factors.

Subjects and methods: A cross-sectional descriptive study was conducted among 874 medical students from the first to the fifth academic year using stratified sampling by year of study. Data were collected using a self-administered questionnaire including demographic information, 20 knowledge questions, and 15 attitude questions measured on a Likert scale.

Results: The mean knowledge score regarding gender diversity and sexual orientation was 15.3 ± 2.8 out of 20 points; 68.2% of students demonstrated adequate knowledge. The mean attitude score was 52.0 ± 9.3 out of 75, and the proportion of students with positive attitudes toward the LGBT community was 32.2%. Most students agreed that LGBT individuals should receive equal healthcare and that healthcare workers have a responsibility to provide non-discriminatory care to LGBT patients. Female students had significantly higher rates of correct knowledge and positive attitudes than male students ($p < 0.05$). Students who had not yet participated in clinical practice showed better knowledge and more positive attitudes than those who had completed clinical rotations ($p < 0.001$). Students with adequate knowledge had a significantly higher rate of positive attitudes compared to those with inadequate knowledge (38.4% vs. 18.7%; $p < 0.001$).

Conclusion: Medical students demonstrated relatively good knowledge of gender diversity and sexual orientation; however, positive attitudes toward the LGBT community remained limited. Greater integration of LGBT health content and non-discriminatory care into medical education curricula is needed.

Keywords: Gender diversity, sexual orientation, medical students, LGBT.

*Corresponding author

Email: nguyenthiehtuyet@tnmc.edu.vn Phone: (+84) 974313777 DOI: 10.52163/yhc.v67iCD9.5819

