

CA LÂM SÀNG BỆNH HIẾM GẶP: U LOẠN MÀM Ở BỆNH NHÂN CÓ HỘI CHỨNG TURNER THỂ KHẺ 46XY/45X

Trần Đình Hà¹, Đào Thị Nguyễn Lê¹
¹ Bệnh viện đa khoa Phương Đông

TÓM TẮT

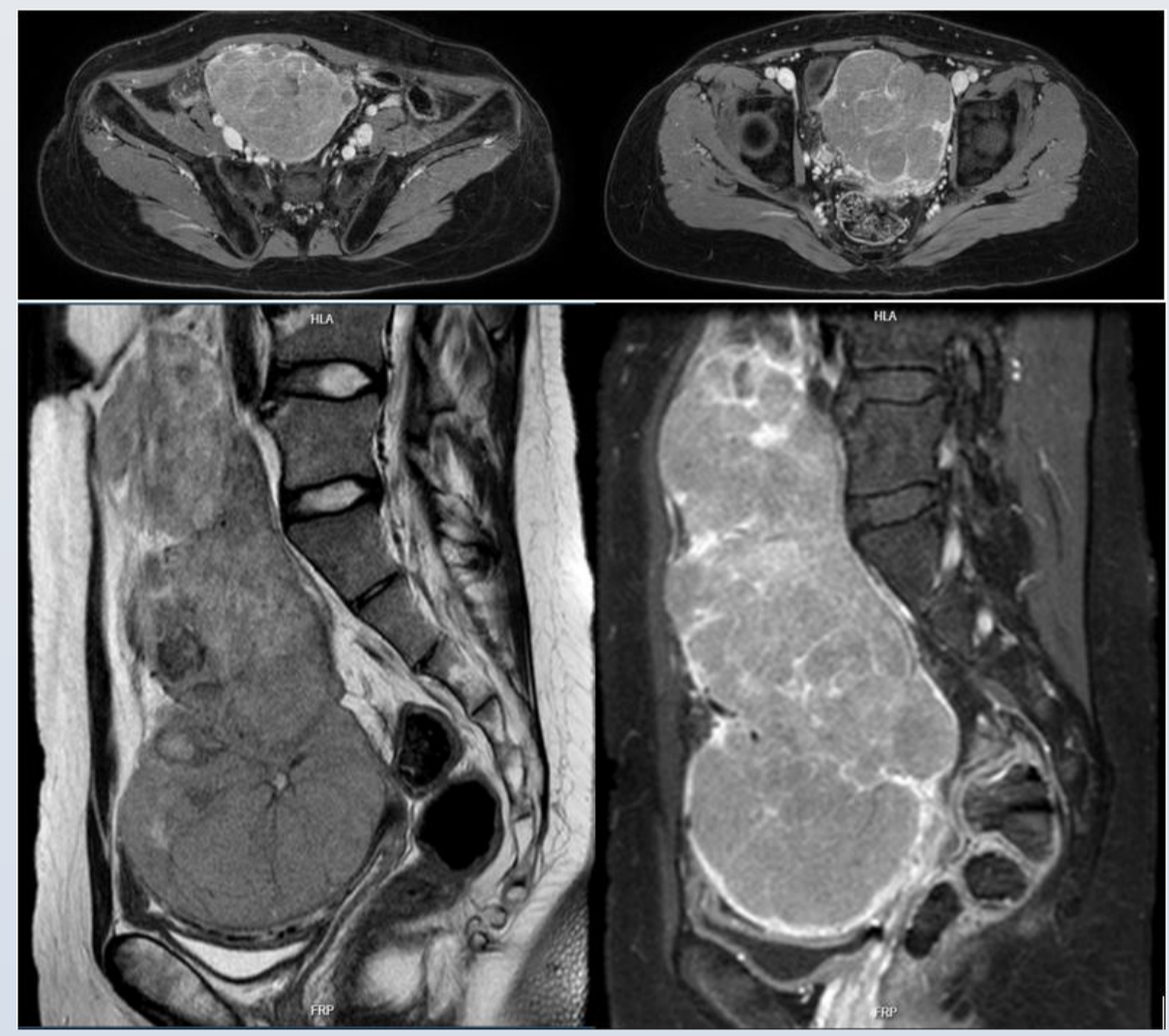
Hội chứng Turner là hội chứng bất thường nhiễm sắc thể giới tính, đặc trưng bởi sự mất hoặc bất thường cấu trúc của một nhiễm sắc thể X. Sự tồn tại của nhiễm sắc thể Y làm tăng nguy cơ xuất hiện u tế bào mầm ác tính, trên lâm sàng bệnh rất hiếm gặp. Chúng tôi thông báo một trường hợp u loạn mầm ở một bệnh nhân 26 tuổi với hội chứng Turner thể khảm có nhiễm sắc thể Y có biểu hiện vô kinh nguyên phát

BÁO CÁO CA BỆNH

Bệnh nhân 26 tuổi có kiểu hình nữ, vào viện vì xuất hiện đau bụng âm ỉ hạ vị lệch phải kèm theo sờ thấy khối lớn vùng hạ vị lệch phải và vô kinh nguyên phát. H: 153cm, W: 49 kg, Tanner 4. **MRI** vùng tiểu khung thấy khối tổ chức đặc vùng tiểu khung kích thước 73x90x168mm. Không thấy hình ảnh tử cung buồng trứng bình thường. **Kết quả giải phẫu bệnh sinh thiết** khối u dưới siêu âm: U loạn mầm (Dysgerminoma). Nồng độ estrogen và testosterone và AMH đều thấp và LH, FSH tăng do cơ chế điều hòa ngược cho thấy sự suy giảm chức năng sinh dục. **Chẩn đoán trước mổ:** Ung thư loạn mầm buồng trứng phải. Hiện chưa có di căn xa. Bệnh nhân đã phẫu thuật lấy u, cắt tử cung toàn bộ, cắt toàn bộ mạc nối lớn. **Mô tả trong mổ:** khối u lớn buồng trứng phải xâm lấn vào thành bụng bên phải, mạc nối, mạc treo ruột non, xâm lấn và phát triển xuống dưới toàn bộ tử cung tạo thành một khối dễ chảy máu, buồng trứng trái teo nhỏ như một sợi dây chằng. **Mô bệnh học** Dysgerminoma **Nhiễm sắc thể đồ:** mos46,XY[25]/45,X[9], khảm hai dòng tế bào là 46,XY và 45,X với tỷ lệ tương ứng 25:9. Dương tính gen SRY. Sau phẫu thuật người bệnh ổn định. Xem xét đánh giá tiếp tục điều trị hóa chất BEP (bleomycin, etoposide, cisplatin).

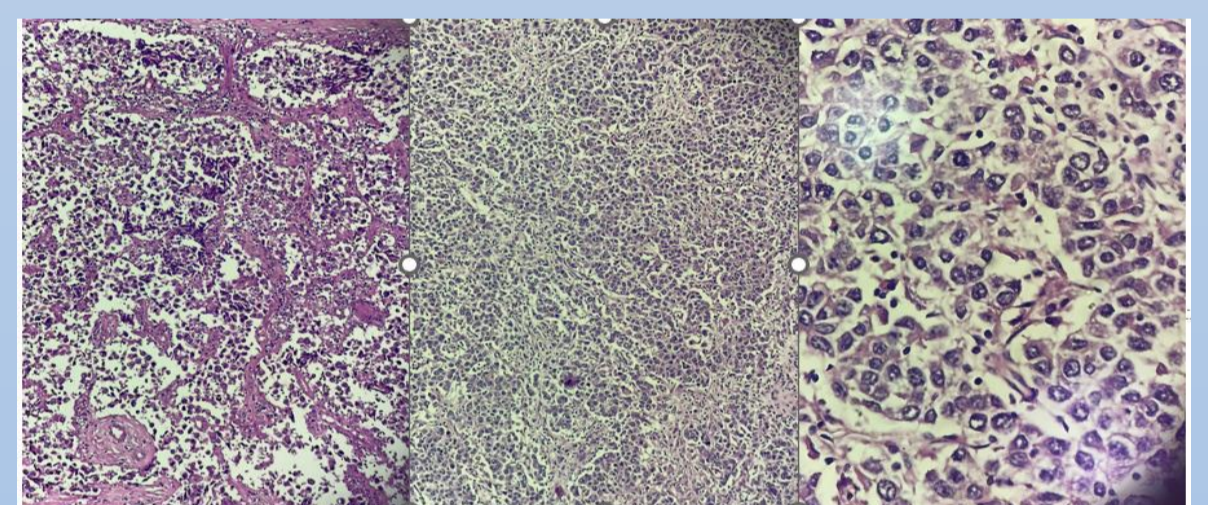
BÀN LUẬN

Hội chứng Turner chủ yếu là do bộ nhiễm sắc thể (NST) thiếu 1 NST X, karyotyp là 45,X (khoảng 50%), còn lại là các thể bệnh khảm (cơ thể có hai hay nhiều dòng tế bào trong đó có dòng tế bào 45,X). Thể khảm 46XY/45X0 chiếm 10-12% trong hội chứng Turner Sự tồn tại của nhiễm sắc thể Y làm tăng nguy cơ xuất hiện u nguyên bào sinh dục (gonadoblastoma - GB), có bản chất là tổn thương tiền ung thư. U loạn mầm xuất hiện ở 50% trường hợp GB chuyển dạng ác tính. Những trường hợp có NST Y, phẫu thuật cắt bỏ các tuyến sinh dục dự phòng (bao gồm buồng trứng, vòi trứng) là cần thiết do nguy cơ xuất hiện bệnh ác tính. Biểu hiện phổ biến của bệnh nhân u tế bào mầm ở buồng trứng là xuất hiện khối u ở bụng dưới và đau bụng âm ỉ kéo dài hoặc có các biến chứng của chèn ép hay vỡ, xoắn khối u. Trên MRI u loạn mầm thường biểu hiện dưới dạng khối u chứa nhiều tiểu thùy được chia thành các vách ngăn do xơ mạch, có thể chứa canxi hóa, ổ xuất huyết hoặc vùng hoại tử. Trong trường hợp u loạn mầm, nồng độ hCG hiếm khi cao, AFP thường bình thường (hay tăng trong u túi noãn hoàng), LDH là chất chỉ điểm đáng tin cậy, được sử dụng để theo dõi và đánh giá đáp ứng điều trị. Phẫu thuật là phương pháp quan trọng nhất với mục đích chẩn đoán mô bệnh học, điều trị bệnh và đánh giá phân loại giai đoạn. Điều trị hóa chất hỗ trợ sau phẫu thuật nên được thực hiện với hầu hết bệnh nhân u tế bào mầm ác tính, phác đồ hay được lựa chọn là BEP từ 3 đến 4 chu kỳ cho kết quả rất khả quan.

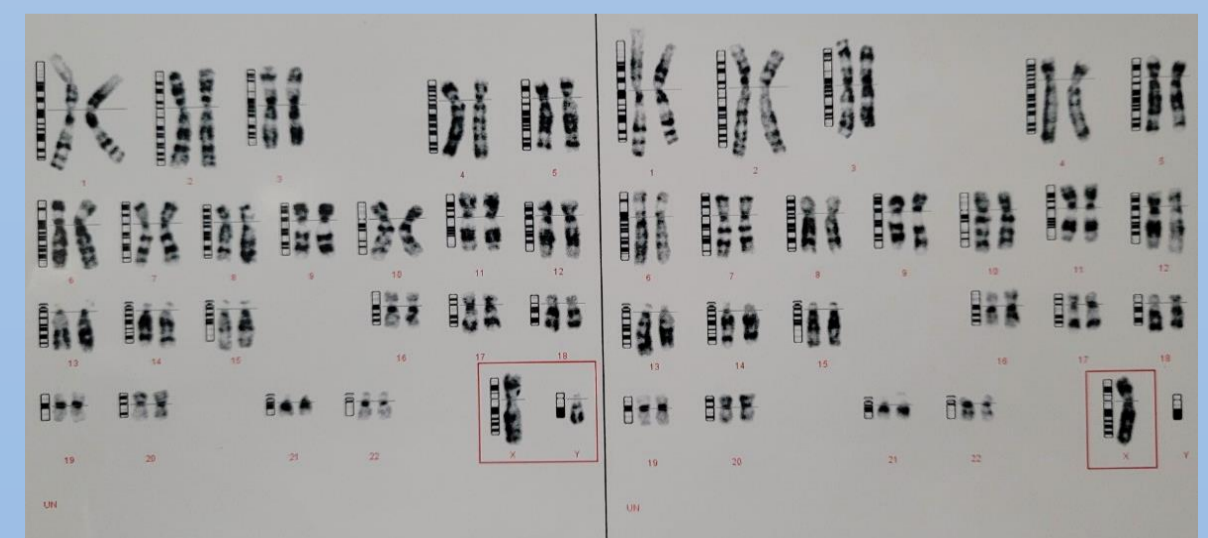


Hình 1: Hình ảnh khối u trên công hưởng từ bờ đa cung thùy múi, có vỏ bao quanh ranh giới rõ. Sau tiêm khối ngấm thuốc vừa, có vài ổ nhỏ không ngấm thuốc, khối đè đẩy bàng quang, các quai ruột, phát triển lên trên rốn nhưng không xâm lấn tổ chức xung quanh.

| Chỉ số | Kết quả | Chỉ số bình thường |
|-------------|--------------|---|
| bHCG | 23,47mIU/ml | <5 |
| CA125 | 10,6U/ml | <35 |
| CEA | <0,003ng/ml | <4,7 |
| AFP | 1,74ng/ml | <7 |
| LDH | 766,67U/l | 135-214 |
| AMH | 0.069ng/ml | 2,0-6,8 |
| FSH | 53,39mIU/ml | Giai đoạn thể nang: 3,5-12,5, đỉnh rụng trứng: 4,7-21,5, giai đoạn hoàng thể: 1,7-7,7, giai đoạn mãn kinh: 25,8-134,8 |
| LH | 20,91mIU/ml | Giai đoạn thể nang: 2,4-12,6, đỉnh rụng trứng: 14-95,6, giai đoạn hoàng thể: 1-11,4, giai đoạn mãn kinh: 7,7-58,5 |
| Estradiol | <5pg/ml | Giai đoạn thể nang: 12,4-233, đỉnh rụng trứng: 41-398, giai đoạn hoàng thể: 22,3-341, giai đoạn hậu mãn kinh: 5-138 |
| Testosterol | 0,193 nmol/l | 0,29-1,67 |



Hình 3: Hình ảnh vi thể: trên các mảnh sinh thiết thấy bên cạnh các đám hoại tử rộng là mô u gồm dày đặc các đám, các ổ tế bào u, cách nhau bởi các dải mô đệm hẹp trong đó có xâm nhập các lympho bào. Các tế bào u lớn, nhân khá lớn, tương đối không đều, thô, tăng sắc, bào tương khá rộng, sáng.



Hình 4: Kết quả nhiễm sắc thể đồ (Karotype)

KẾT LUẬN

Các rối loạn phát triển giới tính hoặc rối loạn di truyền cần được phát hiện sớm, được tư vấn di truyền, và cần có sự kết hợp chẩn đoán và điều trị của nhiều chuyên khoa để đem lại kết quả tốt nhất cho người bệnh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Phan Thị Hoan, Hoàng Thu Lan (2006), Chẩn đoán xác định hội chứng Turner khảm 45,X/46XY bằng kỹ thuật di truyền tế bào và phân tử, Tạp chí nghiên cứu y học Phụ trương 40(1)-2006 trang 58-63.
- Malignant ovarian germ cell tumors: identification of novel prognostic markers and long-term outcome after multimodality treatment - PubMed. Accessed August 8, 2024. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17050871/>
- Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol.* 2017;177(3):G1-G70. doi:10.1530/