

TẠO HÌNH ÂM VẬT-ÂM HỘ TRÊN BỆNH NHÂN PHÌ ĐẠI ÂM VẬT DO TĂNG SẢN TUYẾN THƯỢNG THẬN BẨM SINH – BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Phạm Anh Vũ, Nguyễn Minh Thảo*, Nguyễn Thị Mai*, Đinh Thị Phương Hoài*.*

TÓM TẮT

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh là bệnh do thiếu enzyme 21-hydroxylase (21-OHD) trong quá trình tổng hợp cortisol. Dẫn đến việc sản xuất quá mức androgen gây ra phì đại âm vật.

Mục tiêu: Báo cáo một trường hợp lâm sàng hiếm gặp và phương pháp tạo hình âm vật – âm hộ.

Phương pháp và Đối tượng: Báo cáo trường hợp lâm sàng, bệnh nhân nữ 3 tuổi vào viện để tạo hình âm lại âm vật - âm hộ có bảo tồn bó mạch thần kinh theo Papageorgiouet và tạo hình âm hộ do phì đại âm vật do tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh thể mất muối.

Kết quả: thẩm mỹ và người nhà hài lòng với phương pháp phẫu thuật.

Kết luận: Có thể áp dụng phương pháp tạo hình âm vật – âm hộ trên bệnh nhân phì đại âm vật do tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh.

Từ khóa: Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH), tạo hình âm vật-âm hộ.

ABSTRACT

CLITOROPLASTY AND LABIOPLASTY IN THE PATIENT WITH CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: A CASE REPORT

Pham Anh Vu, Nguyen Minh Thao, Nguyen Thi Mai, Dinh Thi Phuong Hoai.

* Ho Chi Minh City Journal of Medicine * Supplement of Vol. 22 - No 4- 2018: 38 – 42

Objectives: Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is caused by the congenital insufficiency of the enzyme 21-hydroxylase (21-OHD) in the synthesis of cortisol. Thus, overproduction of androgens causes clitoral hypertrophy. **Aims:** To report on a rare case report and the method of clitoroplasty and labioplasty. **Material:** a 3-year-old female patient admitted to the clinic for resonance clitoroplasty with preservation of neurovascular pedicles due to clitoral hypertrophy in congenital adrenal hyperplasia.

Methods: a case report.

Results: Cosmetics and the family's patient are satisfied with surgical methods.

Conclusions: The method of clitoroplasty-labioplasty can be applied in patients with enlarged clitoris due to congenital adrenal hyperplasia.

Keywords: Congenital adrenal hyperplasia (CAH), Clitoroplasty.

ĐẶT VẤN ĐỀ

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (Congenital Adrenal Hyperplasia-CAH) là một bệnh lý gia đình có yếu tố di truyền, gây ra bởi sự thiếu hụt các enzym 21 - hydroxylase nên không sản xuất được Cortisol. Sự thiếu hụt Cortisol trong cơ thể dẫn tới sự tăng tiết ACTH

từ tuyến yên, kích thích vỏ thượng thận tăng sinh và sản xuất quá mức androgens⁽⁴⁾ gây nam hoá ở các bé gái đặc biệt là phì đại âm vật, với tỷ lệ hiện mắc là 1: 15000 trẻ⁽⁷⁾.

Phẫu thuật tạo hình âm vật là cần thiết vì lý do thẩm mỹ, tâm lý giới tính và góp phần quan trọng vào khoái cảm khi quan hệ tình dục nên

*Trường Đại học Y Dược Huế

Tác giả liên lạc: Đinh Thị Phương Hoài, ĐT: 0169 3579 437

Email: phuonghoai1412.md@gmail.com

được chấp nhận khá rộng rãi đặc biệt là tạo hình âm vật có bảo tồn bó mạch thần kinh. Phi đại âm vật là dị tật bẩm sinh khá thường gặp tại các cơ sở y tế có chuyên khoa Tiết Niệu hay Niệu Nhi. Tuy nhiên lại ít được đề cập đến trong đến trong y văn Việt Nam. Vì vậy, bài báo cáo xin được trình bày về một trường hợp lâm sàng hiếm gặp - Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh và so lược về phương pháp tạo hình âm vật – âm hộ có bảo tồn bó mạch thần kinh theo Papageorgiouet⁽¹²⁾ và tạo hình âm hộ.

BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG



Hình 1. Bệnh nhân nữ, Karyotype 46, XX DSD.

Bệnh nhân nữ 3 tuổi, Karyotype 46, XX DSD (Hình 1), với tiền sử từ tuần đầu sau sinh, bệnh nhân đã nôn nhiều, ỉa chảy, mất nước và sút cân, sau đó bệnh nhân được làm xét nghiệm sàng lọc (lấy máu gót chân) và phát hiện bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh thể mất muối. Từ đó đến nay, bệnh nhân được theo dõi và điều trị thường xuyên với thuốc Dexamethasone (2,5 mg) mỗi ngày và Fluorohydro cortisone (Florinef- 0,1mg) 0,3mg/ngày. Về tiền sử gia đình, tất cả anh chị em ruột đều khỏe mạnh, bố mẹ không ai bị bệnh tương tự.

Thăm khám hiện tại, bệnh nhân hoàn toàn bình thường. Chiều cao là 93 cm và nặng 14 kg. Bệnh nhi có các đặc điểm sinh dục khác như tóc, vú phát triển bình thường. Kiểm tra sàn chậu, thấy âm vật lớn 2-3 cm, và khi kích thích tăng lên 4-5 cm chiều dài (Hình 2). Môi lớn, môi bé và lỗ niệu đạo ngoài bình thường. Theo phân độ Prader thuộc type II-III: Xoang niệu đạo -sinh

dục hình thùng, lỗ niệu đạo - âm vật sát nhau, âm vật rất to



Hình 2. Âm vật của bệnh nhân

Kiểm tra âm đạo, chiều dài âm đạo bình thường, tử cung di động. Siêu âm bụng và chậu cho thấy tử cung nhỏ. Cả hai buồng trứng đều bình thường. Cả hai tuyến thượng thận không thấy rõ. Các xét nghiệm khác được trình bày ở bảng 1.

Bảng 1: Các xét nghiệm của bệnh nhân

	Bệnh nhân	Bình thường
Testosterone	11,78	0,1 – 1 ng/ml
Cortisol	874,9	171 – 563 nmol/ml
17 OH progesterone	25	0,19 - 4,69 ng/ml
Estradiol	354,5	30 – 120 pg/ml
Kali	6,24	3,4 – 4,5 mmol/l
Natri	124	136 – 145 mmol/l
Chloride	98,2	98 -107 mmol/l

Bệnh nhân được đặt tư thế nằm ngửa, gây mê toàn thân. Khâu kéo âm vật bằng Dafilon 3/0 tại quy đầu âm vật. Vết rạch đã được thực hiện ở mặt lưng vuông góc với trục âm đạo gần sát với quy đầu âm vật, và thực hiện đường rạch vòng cung 270 độ đến nền của âm vật đã được mô tả bởi Papageorgiouet và cộng sự⁽¹²⁾. Da vùng âm vật được phẫu tích đến mạc Buck và cắt dọc theo trục âm đạo được thực hiện để nâng bó mạch thần kinh lưng âm vật. Bó mạch thần kinh lưng được phẫu tích ra khỏi thân vật hang và được tách ra bởi lắ mạch máu. Hai lắ mạch máu được sử dụng để giúp cầm máu ở gốc dương vật. Bó mạch thần kinh bụng cũng được phẫu tích và tách ra bởi lắ mạch máu. Phẫu tích đến gốc của âm vật. Trục âm vật được cắt bỏ. Hai đầu móm cắt được khâu bằng mũi chữ U liên tục, và đầu gần và đầu xa móm cắt được nối với nhau bởi các mũi chỉ vicryl 4/0 rời. Bệnh nhân tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh thể mất

muối được điều trị ngay từ lúc mới sinh nên hiện tại khoang âm đạo và niệu đạo đã được tách ra thành hai khoang riêng biệt. Nên việc tạo hình âm hộ ở đây giúp mở rộng hơn vùng tiền đình.

Tạo hình âm hộ (Hình 3)

Phần da mặt lưng âm vật đã được phẫu tích, xẻ dọc góc 12 giờ đến gốc âm đạo để tạo thành môi bé. Tạo một vạt chữ u ngược với đỉnh là mặt sau của lỗ niệu đạo ngoài. Phẫu tích từ đi hr vạt chữ U đến gốc âm đạo (noi

giao nhau). Tiến hành khâu dính da hai bên mặt lưng âm vật vào phần xa của vạt chữ U bằng vicryl 6/0. Sau đó, khâu mũi rời bằng vicryl 6/0 để tạo hình môi bé, môi lớn. Lưu thông niệu đạo trong 2-3 ngày Giải phẫu bệnh mẫu bệnh phẩm cho kết quả bình thường về mô học. Không có biến chứng sớm hay muộn sau phẫu thuật. Người nhà bệnh nhân hài lòng với kết quả thẩm mỹ của việc tạo hình.



Hình 3: Lược đồ phẫu thuật tạo hình âm vật.

Hình A: Bệnh nhân tư thế nằm ngửa, bộc lộ vùng tiền đình âm hộ.

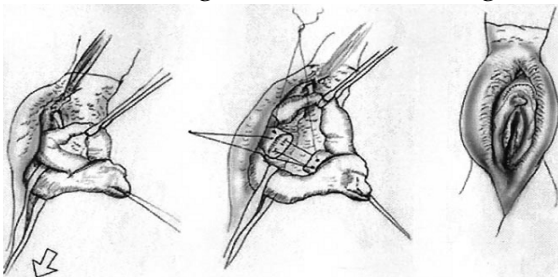
Hình 3B,3C: Phẫu tích và cắt vạt tạo hình âm vật- môi bé- môi lớn theo phương pháp Papageorgiouet⁽¹²⁾.



Hình 4. Sơ lược về phương pháp tạo hình âm vật theo Papageorgiouet⁽¹²⁾.

Bên trái: Hình ảnh dương vật lớn sau khi cắt da hình vòng cung tại mặt lưng dương vật. Cố định sợi chỉ tại quy đầu âm vật. Thông niệu đạo được đặt vào niệu đạo – bàng quang.

Bên phải: Da vùng dương vật được phẫu tích đến mạc Buck và cắt dọc theo trục âm đạo được thực hiện để nâng bó mạch thần kinh lưng âm vật.



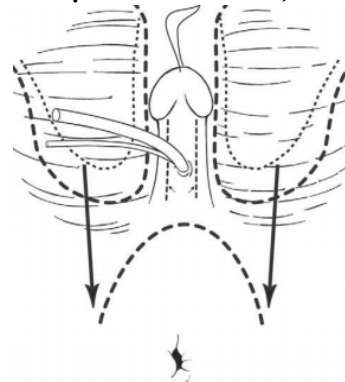
Hình 5. Các bước phẫu tích

Hình trái: Bó mạch thần kinh lưng được phẫu tích ra khỏi thân vật hang và được tách ra bởi lác mạch máu. Hai lác mạch máu được sử dụng để giúp cầm máu ở góc dương vật. Bó mạch thần kinh bụng cũng được phẫu tích và tách ra bởi lác mạch máu.

Hình giữa: Phẫu tích đến gốc dương vật (của âm vật). Trục âm vật được cắt bỏ. Mỏm cụt của trục âm vật nối với nhau bởi các mũi chỉ rời.

Hình Phải: kết quả hậu phẫu trình bày đường rạch sau khi nối.

Tạo hình âm vật theo Rink RC, Adams MC⁽¹³⁾.



Hình 6: Tạo hình môi lớn bằng vạt Y-V cải tiến.

Vạt chữ Y được di chuyển ra phía sau, bên cạnh lỗ âm đạo và khâu dính mép bên của vạt chữ U. Sau đó, khâu mũi rời bằng vicryl 6/0 để tạo hình môi bé, môi lớn.



Hình 7. Âm hộ và âm vật sau khi phẫu thuật trên bệnh nhân phì đại âm vật do tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh

BÀN LUẬN

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH) đặt ra nhiều thách thức, đặc biệt đối với phụ nữ bao gồm các vấn đề hình thái và, và chức năng bộ phận sinh dục sau này. Thể mất muối thường được ghi nhận ở giai đoạn sơ sinh với các xét nghiệm liên quan đến giới tính. Đây là thể được đặc trưng bởi sự biểu hiện quá mức của androgen. Bệnh nhân có thể hoặc sinh ra với bộ phận sinh dục mơ hồ hoặc khởi phát các triệu chứng muộn⁽⁴⁾. Việc điều trị bệnh nhân có bất thường bộ phận sinh dục là một vấn đề phức tạp, với sửa chữa các dị thường về giải phẫu tạo ra cơ thể tương ứng với giới tính, và chức năng tình dục, cho phép bệnh nhân có thể có một cuộc sống bình thường.

Năm 2006, tuyên bố của Hội nghị Đồng thuận quốc tế về chuyển giới đã đề nghị một phương pháp tiếp cận đa ngành lấy phẫu thuật làm trung tâm. Phẫu thuật tạo hình nữ giới được khuyến cáo trong trường hợp nam hóa trầm trọng. Tạo hình âm vật có bảo tồn bó mạch thần kinh và chức năng tình dục được nhấn mạnh, đặc biệt ở độ tuổi thanh thiếu niên vì những sửa chữa ở giai đoạn sơ sinh dự đoán sẽ có thêm sự sửa chữa lại là ở tuổi dậy thì⁽⁵⁾.

Tại hội nghị thế giới lần thứ 4 của Hiệp hội lỗ tiểu thấp quốc tế và Rối loạn Phát triển Giới tính (the International Society of Hypospadias and

Disorders of Sex Development), 87% báo cáo cho rằng cần có đội chăm sóc đa khoa trong quản lý trẻ mắc bệnh CAH. 78% (48/61) các bác sĩ phẫu thuật được khảo sát ưa thích để thực hiện phẫu thuật tạo hình cơ quan sinh dục nữ đầu tiên năm 2 tuổi. Phẫu thuật tạo hình âm vật với cắt bỏ một phần là phẫu thuật phổ biến nhất và sau đó là tạo hình âm đạo bằng vạt chữ U Fortunoff⁽¹⁴⁾.

Một nghiên cứu từ trung tâm DSD lớn nhất ở Anh đã đánh giá những thay đổi trong điều trị thanh thiếu niên với bộ phận sinh dục mơ hồ từ giữa năm 2001 đến 2012 cho thấy giảm tối thiểu trong tạo hình âm từ 100 % xuống 93% và giảm nhiều hơn tỷ lệ phẫu thuật tạo hình toàn bộ âm đạo từ 100% xuống 80%. Trong đó, 86% bệnh nhân trải qua phẫu thuật tạo hình âm vật bảo tồn bó mạch thần kinh. Nghiên cứu này đã được khuyến khích vì nó được báo cáo kết quả cải thiện thẩm mỹ và giảm nhu cầu phẫu thuật thứ phát⁽⁸⁾. Và, 91,6% bệnh nhân được mô tả có mối quan hệ ổn định với ham muốn tình dục, kích thích, bôi trơn đầy đủ và cực khoái tốt⁽⁶⁾

Tạo hình âm vật với bảo tồn các dây thần kinh lưng của âm vật⁽¹¹⁾. Các vị trí giải phẫu của những dây thần kinh quan trọng này chỉ mới được mô tả trong giải phẫu chi tiết gần đây. Dây thần kinh lưng chạy dọc theo thân dương vật của âm vật khi cương cứng; với vị trí thường gặp nhất là 11 và 1 giờ và gửi các nhánh đến vỏ ở vị trí 5 và 7 giờ, giữa chúng không có các dây thần kinh. Các dây thần kinh lưng thường đảm nhận một số chức năng quan trọng như cung cấp cảm giác đến thân và quy đầu âm vật. Kích thích dây thần kinh lưng do các dây thần kinh vật hang để bắt đầu và duy trì sự ứ máu⁽³⁾. Tuy nhiên, Alizai báo cáo phẫu thuật cũng có thể không đạt yêu cầu ở 46% bệnh nhân vì mất đi âm vật, teo âm vật, các tuyến còn lại nhỏ, hoặc gồ lên⁽²⁾.

Nhiều nghiên cứu đang được tiến hành với kết quả lâu dài về tâm lý ở phụ nữ bị CAH, cho thấy tỷ lệ trầm cảm và căng thẳng thường được báo cáo, đặc biệt, trong mối quan hệ, cân nặng liên quan đến thay thế steroid⁽¹⁰⁾. Trầm cảm do âm vật lớn, và hình dung rằng mình không phải

là nam hay nữ. Và phẫu thuật để ngăn ngừa các vấn đề tâm lý là điều quan trọng.

Việc điều trị đa trung tâm với phẫu thuật nội tiết, phụ khoa và nhóm tâm lý đang dần dần trở thành nền tảng của chăm sóc tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh.

KẾT LUẬN

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh là một bệnh lý hiếm gặp, trong đó triệu chứng phì đại âm vật có thể gây ra nhiều ảnh hưởng lâu dài về tâm lý. Phẫu thuật tạo hình âm vật – âm hộ nên được xem xét cho những bệnh nhân này. Hướng điều trị đa chuyên khoa nên dần dần trở thành nền tảng cho việc chăm sóc bệnh nhân tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Ali L (2003). Congenital adrenal hyperplasia (late onset) due to 21-hydroxylase deficiency. *Rawal Med J*. 28: 25-27.
2. Alizai NK, Thomas DF, Lilford RJ, Batchelor AG, Johnson N (1999). Feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: what happens at puberty? *J Urol*. 161(5):1588-1591.
3. Dix PP. (2001). Clitoroplasty in Congenital Adrenal Hyperplasia: Description of Technique. *Hormonal and Genetic Basis of Sexual Differentiation Disorders and Hot Topics in Endocrinology: Proceedings of the 2nd World Conference*, 49-50.
4. Forest MG. (2004). Recent advances in the diagnosis and management of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Hum Reprod Update*. 10:469-485.

5. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF et al. (2006). Consensus statement on the management of intersex disorders. *J Ped Urol*. 2:148.
6. Lesma A, Bocciardi A, Corti S, Chiumello G, Rigatti P, Montorsi F. (2014). Sexual function in adult life following Passerini-Glazal feminizing genitoplasty in patients with congenital adrenal hyperplasia. *J Urol*. 191(1): 206-211.
7. Marumudi E, Khadgawat R, Surana V et al (2013). Diagnosis and management of classical congenital adrenal hyperplasia. *Steroids*. 78:741.
8. Michala L, Liao LM, Wood D et al (2014). Practice changes in childhood surgery for ambiguous genitalia?. *J Ped Urol*, 10(5):934-9.
9. Minto CL, Liao LM, Woodhouse CR, Ransley PG, Creighton SM (2003). The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with ambiguous genitalia: a cross-sectional study. *Lancet*. 361(9365): 1252-1257.
10. Morgan JF, Murphy H, Lacey JH, Conway GS (2005). Long term psychological outcomes of women with congenital adrenal hyperplasia: cross-sectional survey. *BMJ*, 330: 340-341.
11. Oyama IA, Steinberg AC, Holzberg AS, Maccarone JL. (2004). Reduction clitoroplasty: a technique for debulking the enlarged clitoris. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 17: 393-395.
12. Papageorgiou T, Hearn-Stokes R, Peppas D, Segars JH. (2000). Clitoroplasty with preservation of neurovascular pedicles. *Obstet Gynecol*. 96: 821-823.
13. Rink RC, Adams MC (1998). Feminizing genitoplasty. State of the art. *World J Urol*, 16:212.
14. Yankovic F, Cherian A, Steven L et al (2013). Current practice in feminizing surgery for congenital adrenal hyperplasia. A specialist survey. *J Ped Urol*. 9:1103.

Ngày nhận bài báo:	10/05/2017
Ngày phản biện nhận xét bài báo:	01/06/2018
Ngày bài báo được đăng:	20/07/2018