

BỘ PHẬN SINH DỤC MƠ HỒ (Fetal Ambiguous Genitalia)

Bài viết này sẽ giúp bạn hiểu bộ quan sinh dục mơ hồ của thai nhi là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

Bộ phận sinh dục mơ hồ là gì?

Bộ phận sinh dục mơ hồ là một bất thường hiếm gặp có thể ảnh hưởng đến em bé trong tử cung và sau khi sinh. Nó đề cập đến sự xuất hiện không rõ ràng hoặc không chắc chắn của cơ quan sinh dục ngoài của thai nhi, dẫn đến việc khó xác định giới tính thai nhi. Về bản chất, có sự nhầm lẫn giữa sự hiện diện của âm vật hoặc dương vật và giữa sự hiện diện của bìu hoặc môi âm hộ. Vì vậy, bác sĩ siêu âm thai nhi không thể xác định được em bé là trai hay gái.

Bộ phận sinh dục mơ hồ xảy ra như thế nào?

Cơ quan sinh dục không rõ ràng là một tình trạng hiếm gặp và xảy ra ở khoảng 1 trên 5.000 trẻ sơ sinh. Nguyên nhân phổ biến nhất của tình trạng cơ quan sinh dục không rõ ràng là tình trạng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh. Hầu hết các trường hợp nhẹ tiên lượng sẽ được tự giới hạn. Tuy nhiên, tình trạng này cũng có thể là một phần của bất thường hoặc hội chứng nhiễm sắc thể.

Cơ quan sinh dục ngoài trở nên biệt hóa khi thai được khoảng 9 tuần và sự phát triển cơ quan sinh dục thường hoàn tất sau 12 tuần đối với bé gái và 14 đến 16 tuần đối

với bé trai. Sự phát triển hoàn chỉnh của cơ quan sinh dục ngoài ở bé trai phụ thuộc vào một loại hormone gọi là dihydrotestosterone (DHT) và đây là loại hormone nam mạnh nhất (androgen); đối với bé gái, sự phát triển của âm hộ và âm đạo không phụ thuộc vào hormone.

Nếu không có tác dụng của DHT (do thiếu DHT hoặc do DHT không hoạt động), bào thai nam về mặt di truyền có thể có bộ phận sinh dục ngoài là nữ. Mặt khác, việc tiếp xúc với androgen ở bào thai nữ có thể gây ra phản ứng tổng hợp trong mô hoặc phì đại âm vật và mở rộng mô. Phơi nhiễm androgen có thể xảy ra do người mẹ sử dụng hormone, u buồng trứng hoặc tuyến thượng thận của mẹ hoặc thai nhi, hoặc do thiếu hụt một loại enzyme gọi là P450 aromatase.

Nguyên nhân phổ biến nhất của cơ quan sinh dục không rõ ràng là tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH), là rối loạn phát triển giới tính của bào thai nữ về mặt di truyền (dẫn đến nam tính hóa bào thai nữ) do thiếu hụt enzyme làm gián đoạn quá trình sản xuất steroid. Trong 90% trường hợp, sự thiếu hụt là ở enzyme 21-hydroxylase, gây ra sự dư thừa hormone 17-hydroxyprogesterone, từ đó làm tăng sản xuất hormone nam.

Thai nhi nam vẫn không bị ảnh hưởng ngoại trừ khả năng tăng sắc tố và phì đại dương vật. Sự thiếu hụt enzyme này cũng làm giảm hai loại hormone khác là aldosterone và cortisol, có thể gây ra tình trạng rối loạn điện giải đe dọa tính mạng trong thời kỳ sơ sinh.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nào nữa không?

Cơ quan sinh dục mơ hồ thường được chẩn đoán sau sinh trong quá trình đánh giá trẻ sơ sinh sớm, mặc dù chẩn đoán trước sinh đã nghi ngờ khi không thể xác định được giới tính thai nhi khi siêu âm giải phẫu ở tam cá nguyệt thứ hai. Hiếm khi chẩn đoán có thể được thực hiện muộn hơn trong thời kỳ mang thai. Bất cứ khi nào nhìn thấy cơ quan sinh dục không rõ ràng, cần chỉ định kiểm tra siêu âm chi tiết.

Việc xác định di truyền giới tính là rất quan trọng và có thể được thực hiện dễ dàng thông qua các kỹ thuật mới liên quan đến xét nghiệm DNA trong máu mẹ. Khi có thêm kết quả siêu âm, xét nghiệm DNA của thai nhi là cần thiết thông qua một thủ thuật xâm lấn gọi là chọc ối. Áp dụng phương pháp này, chúng tôi thu thập các tế bào từ nước ối hoặc từ sinh thiết nhau thai và chúng tôi kiểm tra DNA bên trong chúng. Tăng sản thượng thận bẩm sinh cũng có thể được phát hiện bằng các xét nghiệm di truyền và nội tiết tố được thực hiện cho trẻ sơ sinh và cha mẹ.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Thông thường, quá trình mang thai diễn ra không thuận lợi. Ở những gia đình bị tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, nên tiêm hormone dexamethasone cho phụ nữ mang thai từ tuần thứ 6 của thai kỳ. Phương pháp điều trị này có thể giảm thiểu tác động của androgen dư thừa lên cơ quan sinh dục của thai nhi và não đang phát triển. Nếu thai nhi được xác nhận là con trai thì nên ngừng sử dụng steroid. Siêu âm

theo dõi 4 tuần một lần để theo dõi sự tăng trưởng và tiến triển của cơ quan sinh dục thai nhi. Chăm sóc sản khoa tuân theo quy trình chuẩn nhưng quá trình sinh nên tiến hành ở các bệnh viện tuyến trên.

Nó có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?

Việc điều trị trẻ sơ sinh có cơ quan sinh dục không rõ ràng nên được thực hiện bởi một nhóm chuyên gia đa ngành, bao gồm các nhà di truyền học, bác sĩ nội tiết nhi khoa và bác sĩ tiết niệu nhi khoa. Có nhiều tranh cãi liên quan đến việc xác định giới tính và có cần thiết phải phẫu thuật tái tạo lại cơ quan; sinh dục hay không.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Trong trường hợp tăng sản thượng thận bẩm sinh, nguyên nhân cơ bản là do bất thường gen lặn nên có 25% nguy cơ tái phát (cứ 4 trường hợp thì có 1 trường hợp). Điều này có thể được phát hiện sớm trong lần mang thai tiếp theo bằng thủ thuật xâm lấn.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Đây có phải là một trường hợp nghiêm trọng về cơ quan sinh dục không rõ ràng?
- Có dấu hiệu nào khác ngoài cơ quan sinh dục bị ảnh hưởng không?
- Có cách nào để chắc chắn về chẩn đoán?
- Theo dõi thai kỳ như thế nào?

- Có phương pháp điều trị nào trong thời kỳ mang thai không?
- Tôi nên sinh ở đâu và khi nào?
- Em bé sẽ được chăm sóc gì sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp chuyên gia di truyền được không?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi trước khi chào đời không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 11 năm 2022