

SUY CHỨC NĂNG BUỒNG TRỨNG SỚM (Premature Ovarian Insufficiency (POI))

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu suy chức năng buồng trứng sớm là gì, cần làm thêm cận lâm sàng nào và tầm quan trọng trong chẩn đoán cho bạn, con của bạn và gia đình bạn.

Suy chức năng buồng trứng sớm (POI) là gì?

Suy chức năng buồng trứng sớm xảy ra khi buồng trứng ngưng sản xuất nang trưởng thành mỗi tháng, dẫn tới chu kì kinh nguyệt không đều hoặc thậm chí vô kinh. Bệnh nhân bị suy buồng trứng sẽ mãn kinh trước độ tuổi 40 trong khi độ tuổi mãn kinh trung bình là 51. Bác sĩ sẽ cho bạn chỉ định xét nghiệm máu đánh giá hormone kích thích nang trứng (FSH), nồng độ chất này sẽ tăng > 25 IU/ml. Đây là dấu hiệu cho thấy tuyến yên trong não bệnh nhân vẫn đang hoạt động tốt để gửi tín hiệu tới buồng trứng, tuy nhiên buồng trứng không còn đáp ứng nữa. Bệnh nhân thường xuất hiện các triệu chứng bao gồm bốc hỏa, gián đoạn giấc ngủ, thay đổi tâm trạng và rối loạn chức năng tình dục.

Suy chức năng buồng trứng sớm có phổ biến không và nó xảy ra như thế nào?

POI tương đối phổ biến, xuất hiện trên khoảng 1/100 bệnh nhân. Một số nghiên cứu hiện nay cho thấy tỉ lệ mắc bệnh thậm chí cao hơn do chẩn đoán chậm trễ (bệnh nhân có thể đã đi khám với nhiều bác sĩ trước khi được chẩn đoán xác định). Các xét nghiệm sẽ được thực hiện nhằm xác định nguyên nhân gây POI, đôi khi cũng không tìm được nguyên nhân rõ ràng.

Những nguyên nhân thường gặp nhất là do di truyền và tự miễn (cơ thể có phản ứng miễn dịch chống lại tế bào của chính nó). Tuy nhiên POI cũng xảy ra do điều trị y khoa như hoá trị hoặc xạ trị ung thư, hoặc do phẫu thuật cắt bỏ buồng trứng. Bệnh nhân có tiền căn gia đình bị POI có nguy cơ bệnh cao hơn. POI cũng có thể do các bệnh rối loạn chuyển hóa hiếm gặp, cũng như do lối sống, ví dụ như hút thuốc lá. Hoá chất trong thuốc lá có thể gây hại đến buồng trứng.

Nhiễm sắc thể và di truyền liên quan tới suy chức năng buồng trứng sớm như thế nào?

Nhiễm sắc thể là nơi lưu trữ hầu hết thông tin di truyền. Chúng ta có 46 cặp NST: 23 từ bố và 23 từ mẹ. Trong hội chứng Turner, các bé gái được sinh ra với 45 NST vì bị thiếu mất 1 NST X.

Nguyên nhân di truyền khác là Fragile X premutation, có chứa nhiều đoạn lặp acid amin hơn bình thường (55 – 200) trên DNA. Điều này có thể gây ra POI cũng như một số rối loạn vận động nhất định, được gọi là thất điều.

Tôi có nên làm thêm các xét nghiệm nào không?

Bệnh nhân có thể được chỉ định làm thêm các xét nghiệm để đánh giá về tình trạng bệnh cũng như tìm các nguyên nhân nền. Sau khi xem xét kỹ lưỡng yếu tố nguy cơ và khám lâm sàng, các xét nghiệm bổ sung mà bác sĩ có thể khuyến cáo bạn nên làm bao gồm:

- Xét nghiệm nội tiết tố để tìm thêm các nguyên nhân khác gây kinh nguyệt không đều hoặc vô kinh (FSH, estradiol, hormone tuyến giáp và tìm liệu có sự tăng hormone prolactin gây cản trở quá trình rụng trứng)
- Xét nghiệm di truyền (Karyotype cho hội chứng Turner và xét nghiệm FMR1 premutation cho hội chứng Fragile X)
- Xét nghiệm tự miễn (kháng thể kháng giáp và thượng thận)
- Đo mật độ xương (DEXA) để đánh giá nguy cơ giảm mật độ xương hay loãng xương do mãn kinh sớm.
- Kiểm tra sức khỏe tổng quát (xét nghiệm tiểu đường, mỡ máu, các tình trạng quan trọng khác cần được phát hiện và điều chỉnh ở những bệnh nhân mắc POI).

Về lâu dài POI ảnh hưởng tới tôi như thế nào và có cách điều trị hay không?

Bệnh nhân mắc POI có nguy cơ mắc bệnh tim sớm, loãng xương và hội chứng tiết niệu-sinh dục của thời kỳ mãn kinh (dễ nhiễm trùng bàng quang, đau khi giao hợp). Bệnh nhân có thể cảm thấy khó khăn khi được chẩn đoán POI và cần được tư vấn về sinh tâm và tinh thần để tuân thủ theo lộ trình điều trị phù hợp với nhu cầu của mình.

Không có cách chữa khỏi POI nhưng có thể điều trị triệu chứng bằng liệu pháp thay thế hormone (HRT) (estrogen và progesterone) - đây là những hormone không còn được

buồng trứng sản xuất nữa. Bệnh nhân nên được tư vấn lựa chọn hình thức HRT phù hợp nhất cho bản thân (bao gồm thuốc ngừa thai chứa nội tiết tố, miếng dán hoặc thuốc viên). Một số bệnh nhân không thể sử dụng estrogen vì các vấn đề y tế vẫn có các lựa chọn khác. Bệnh nhân đã cắt có tử cung thường không cần thay thế progesterone.

Hội chứng này có ý nghĩa như thế nào với khả năng sinh sản sau này của tôi?

Một số bệnh nhân được xác định có nguy cơ mắc POI trong tương lai. VD: được chẩn đoán ung thư cần phải hóa trị hoặc phẫu thuật cắt bỏ buồng trứng. Trước khi thực hiện điều trị bệnh nhân đôi khi có thể lựa chọn trữ đông trứng (nhằm bảo tồn khả năng sinh sản) để có cơ hội sau này sinh con mang gen của mình bằng các phương pháp hỗ trợ như thụ tinh trong ống nghiệm. Nhiều bệnh nhân có thể không được chẩn đoán mắc POI cho tới khi buồng trứng của họ đã ngưng hoạt động. Trường hợp này chúng tôi khuyên bạn nên tham vấn với chuyên gia sinh sản về tìm người hiến trứng, hoặc có các lựa chọn khác như tìm người hiến phôi hoặc nhận con nuôi.

Trong rất nhiều trường hợp bệnh nhân mắc POI vẫn có thể mang thai và bệnh nhân nên được tư vấn từ bác sĩ về sự an toàn của thai kỳ. Với một số bệnh cảnh gây nên POI như hội chứng Turner thường có nguy cơ cao hơn trong thai kỳ và cần được chăm sóc bởi một nhóm liên khoa.

Có thể ngăn ngừa mắc POI được không?

Nhìn chung hội chứng này không thể ngăn ngừa được. Tuy nhiên một lối sống lành mạnh bao gồm tăng cường sức khỏe và tránh hút thuốc lá có thể làm giảm nguy cơ mắc bệnh.

Tôi nên hỏi thêm các câu hỏi nào khác?

- Chu kì kinh không đều, thiếu kinh hiếm kinh có phải là dấu hiệu mắc POI hay không?
- Khi bị POI trên siêu âm có hình ảnh như thế nào?
- Tôi còn cần thực hiện thêm các xét nghiệm nào khác không?
- Có những lựa chọn nào cho khả năng sinh sản trong tương lai của tôi?

- Sau này con tôi có nguy cơ gì không?
- Tôi có thể được giới thiệu tới chuyên gia về chẩn đoán và điều trị POI không?
- Những phương pháp điều trị nào hiện có cho căn bệnh này?

Cập nhật lần cuối vào tháng 7 năm 2022