

## HỘI CHỨNG MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER

**BS. Vũ Nhật Khang**  
IVFAS

**H**ội chứng Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) được mô tả lần đầu tiên năm 1829, khi Mayer báo cáo các trường hợp bất sản âm đạo của các em bé chết lưu. Sau đó vào năm 1838, Rokitansky báo cáo về 19 trường hợp thấy bất sản âm đạo và tử cung.

Một thế kỷ sau, hội tiết niệu thế giới công nhận công trình nghiên cứu của Küster (1910)-Hauser (1961) về sự kết hợp giữa bất sản âm đạo, tử cung và bất thường hệ tiết niệu và hệ xương khớp, để phân biệt hội chứng này với hội chứng tinh hoàn nữ hóa. Hội chứng MRKH đặc trưng bởi bất sản âm đạo và thường kèm theo bất sản cổ tử cung và tử cung. Khoảng 7-10% bệnh nhân có thể có sùng tử cung với lớp nội mạc tử cung chức năng.

### TẦN SUẤT

Hội chứng Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser là hội chứng khá hiếm gặp ở phụ nữ, chiếm tỉ lệ 1/5.000. Bệnh có tính chất bẩm sinh và thường được phát hiện khi bệnh nhân đến tuổi trưởng thành.

### SINH LÝ BỆNH

Vào tuần thứ 5 của thai kỳ, ống Mullerian ngưng phát triển. Tử cung, cổ tử cung và 2/3 trên của âm đạo sẽ hợp nhất và ngưng phát triển cùng với ống Mullerian. Chức năng buồng trứng vẫn được bảo tồn do buồng trứng có nguồn gốc từ lớp ngoại bì phôi.

### LÂM SÀNG

- **Vô kinh và kèm theo đau bụng kinh:** Đây là triệu chứng thường gặp nhất ở những bệnh nhân này. Hầu hết bệnh nhân dậy thì bình thường với các đặc tính sinh dục thứ phát nguyên phát bình thường nhưng kinh nguyệt không có, kèm theo đau bụng kinh.
- **Vô sinh:** do không có âm đạo và cổ tử cung
- **Không giao hợp được hay giao hợp đau**
- **Bất thường về hệ tiết niệu:** thận lạc chỗ hoặc không có một thận là những trường hợp thường gặp. Một số bệnh nhân khác có triệu chứng són tiểu, nhiễm trùng tiết niệu tái phát nhiều lần...
- **Bất thường hệ xương:** thường gặp là vẹo cột sống.

### KHÁM LÂM SÀNG

Đặc tính sinh dục thứ phát bình thường (ngực và lông mu)

Chiều cao bình thường

Khám mở vạt không thể thực hiện được hay rất khó phụ thuộc vào mức độ bất sản âm đạo

Âm vật, môi lớn, môi nhỏ bình thường.

## CẬN LÂM SÀNG

NST đồ: xác định giới tính của bệnh nhân. NST của bệnh nhân sẽ là 46 XX. Phân biệt với bệnh nhân có NST là 46 XY gặp trong tình hoàn nữ hóa.

Nồng độ FSH và LH bình thường, chúng tỏ chức năng của buồng trứng bình thường.

Nồng độ testosterone ở những bệnh nhân MRKH nằm trong khoảng bình thường.

Siêu âm bụng và âm đạo để xác định hình thái tử cung và buồng trứng.

Chụp MRI để xác định hình thái của khung chậu và phần phụ. Đồng thời có thể phát hiện thêm bất thường ở hệ tiết niệu và hệ xương.

## ĐIỀU TRỊ

Ở bệnh nhân có 2 vấn đề cần được quan tâm

### Phẫu thuật tạo hình âm đạo

Phục hồi âm đạo được Abbe thực hiện lần đầu tiên bằng phương pháp ghép da mỏng năm 1898, sau đó được McIndoe và Banister hoàn thiện vào những năm 1930. Trong gần một thế kỷ, kỹ thuật ghép da mỏng được áp dụng phổ biến trong bệnh lý MRKH. Kỹ thuật được thực hiện bằng cách đặt một mảnh ghép trên khuôn cứng trong âm đạo khoảng 7-10 ngày. Mảnh ghép có thể là đoạn ruột, màng ối, da đùi,... nhưng hạn chế của kỹ thuật này là phản ứng loại mảnh ghép xảy ra khá nhiều. Sau đó một thời gian, vào năm 1989, Wee và Joseph giới thiệu vạt thẹn hay còn gọi là vạt da Singapore. Ưu điểm của kỹ thuật này là phản ứng loại mảnh ghép rất ít xảy ra, kỹ thuật dễ thực hiện và chất lượng da vùng bẹn khá tương đồng với vùng âm đạo. Hiện tại, Việt nam có thể thực hiện

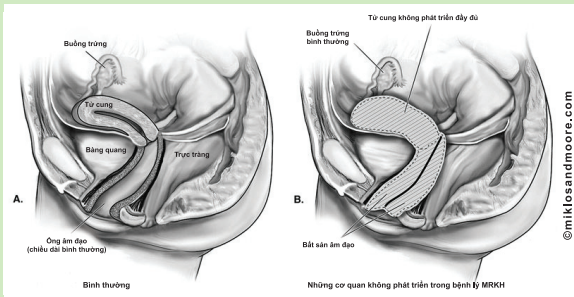
được các kỹ thuật này tại các bệnh viện chuyên khoa đầu ngành. Việc theo dõi sau phẫu thuật rất quan trọng, sau khoảng 7-10 ngày thì khuôn cứng với mảnh ghép được rút và thay bằng một mesh vô trùng mỗi ngày, trong thời gian này có thể vệ sinh với nước muối.

Việc giao hợp thành công sau phẫu thuật tạo hình âm đạo phụ thuộc vào độ dài của âm đạo, thường dài khoảng 10-12cm. Chất bôi trơn nên được sử dụng trong những lần quan hệ đầu do có thể thiếu chất nhờn âm đạo. Đối với những bệnh nhân không có quan hệ thường xuyên nên tư vấn sử dụng khuôn mềm để tránh chít hẹp âm đạo trong vòng 6 tháng hay cho tới khi có hoạt động tình dục.

### Tư vấn điều trị vô sinh

Rất ít các nghiên cứu đề cập về hướng điều trị vô sinh ở những bệnh nhân bị hội chứng MRKH. Trước đây, bệnh nhân thường được tư vấn các phương pháp tạo hình âm đạo và xin con nuôi. Bệnh nhân thường cảm thấy rất mặc cảm và thất vọng về mình, khi không có khả năng mang thai. Một số khảo sát cho thấy, vô sinh là khía cạnh khó chấp nhận nhất. Khi có chẩn đoán đầu tiên, có thể thảo luận với bệnh nhân một phần hay toàn bộ bệnh lý, và thảo luận khả năng không có thai được theo những từ ngữ không chuyên khoa, để bệnh nhân dễ hiểu. Tư vấn về tâm lý và những can thiệp nhằm giúp cho bệnh nhân không bỏ ngõ và hiểu biết rõ về bệnh lý. Khi họ chấp nhận với chẩn đoán, nên chuyển tới cho một bác sĩ chuyên về tư vấn và điều trị vô sinh.

Trước khi các kỹ thuật hỗ trợ sinh sản ra đời, lựa chọn duy nhất của những bệnh nhân bất sản âm đạo và tử cung là xin con nuôi. Tuy nhiên, ngày nay, người mẹ vẫn có thể có con cùng huyết thống với mình bằng cách mang thai hộ. Trong phương pháp này cần có kích thích buồng trứng người mẹ, đồng thời chuẩn bị nội mạc tử cung của người đồng ý mang thai hộ. Sau đó chọc hút trứng người mẹ và kết hợp tinh trùng người chồng tạo thành phôi. Phôi được chuyển vào buồng tử cung người đồng ý mang thai hộ. Người đồng ý mang thai hộ thường là cô, dì, chị, em hoặc người liên quan trong gia đình của người mẹ. Tuy nhiên, hiện nay kỹ thuật mang thai hộ bị cấm thực



Nguồn: miklosandmoore.com

hiện ở Việt nam.

Đối với các trường hợp sừng tử cung như đã nói ở trên, việc cắt tử cung cũng nên được cân nhắc, do những bệnh nhân này thường có thống kinh kèm đau vùng chậu mãn tính, tăng nguy cơ bị lạc nội mạc tử cung. MRI ở những trường hợp này rất hữu ích để phát hiện lớp nội mạc tử cung chức năng có hiện diện hay không. Trong trường hợp có thể thực hiện mang thai hộ, kích thích buồng trứng tương tự ở những bệnh nhân có đáp ứng bình thường. Chọc hút trứng có thể khó hơn do đó cần những chuyên gia có tay nghề cao. Những bệnh nhân này thường được tạo hình âm đạo do đó tính đàn hồi không tốt, và một số trường hợp buồng trứng nằm trên cao hoặc ở những vị trí khác như ở trong ống bẹn, đôi khi cần có chọc hút trứng qua nội soi hoặc qua siêu âm bụng.

“Nếu tôi điều trị mang thai hộ, con của tôi có tử cung hay không?” là câu hỏi bệnh nhân hay đặt cho bác sĩ. Hội chứng này không phải là bệnh di truyền do đó con của họ thường không mắc bệnh. Trong một nghiên cứu 58 bệnh nhân MRKH điều trị vô sinh bằng mang thai hộ, không có trường hợp bé gái nào bị MRKH. Cho đến thời điểm này, mang thai hộ và xin con nuôi là 2 lựa chọn điều trị vô sinh ở những bệnh nhân bất sản tử cung. Mặc dù lựa chọn là khá

hạn chế nhưng cần có những nghiên cứu trong tương lai để tìm ra hướng điều trị khác cho những bệnh nhân này. Gần đây thành công của phương pháp tạo tử cung nhân tạo từ các cơ quan khác và ghép tử cung cũng đã mở ra hướng mới về điều trị hội chứng này trong tương lai.

Tóm lại, vấn đề của MRKH không chỉ là không có âm đạo, cổ tử cung, tử cung mà còn ảnh hưởng lớn đến khả năng sinh sản của bệnh nhân. Hiện tại mang thai hộ vẫn là kỹ thuật điều trị vô sinh chuẩn cho những phụ nữ không có tử cung nhưng vẫn muốn có con cùng huyết thống với mình.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Acien P, Lloret M, Chehab H. Endometriosis in a patient with Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Gynecol Obstet Invest.* 1988;25(1):70-2.
2. Del Priore G, Stega J, Sieunarine K, Ungar L, Smith JR. Human uterus retrieval from a multi-organ donor. *Obstet Gynecol* 2007;109: 101–
3. Esfandiari N, Claessens EA, O'Brien A, Gotlieb L, Casper RF. Gestational carrier is an optimal method for pregnancy in patients with vaginal agenesis (Rokitansky syndrome). *Int J Fertil Womens Med* 2004;49:79–82.
4. Fageeh W, Raffa H, Jabbar H, Marzouki A. Transplantation of the human uterus. *Int J Gynaecol Obstet* 2002;76:245–51.
5. Mok-Lin EY, Wolfberg A, Hollinquist H, Laufer MR. Endometriosis in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome and complete uterine agenesis: evidence to support the theory of coelomic metaplasia. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2010;23:e35–7.
6. Sultan C, Biason-Lauber A, Philibert P. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: recent clinical and genetic findings. *Gynecol Endocrinol.* Jan 2009;25(1):8-11.

