



HỘI CHỨNG KHÔNG NHẠY CẢM ANDROGEN

BS. Nguyễn Khánh Linh
IVF Vạn Hạnh

Khái niệm

Hội chứng không nhạy cảm androgen (AIS: androgen insensitivity syndrome), còn gọi là hội chứng kháng androgen, là một tập hợp các rối loạn liên quan đến sự biệt hóa giới tính, xảy ra do sự đột biến gen mã hóa cho thụ thể androgen, làm cho gen này bất thường và hậu quả là thụ thể androgen không tiếp nhận nội tiết tố nam androgen, khiến androgen được tạo ra không tác động được lên các cơ quan đích của cơ thể.

Mức độ của bệnh tùy thuộc vào cấu trúc và độ nhạy cảm của thụ thể androgen bất thường. Hầu hết các dạng AIS có liên quan đến các mức độ không nam hóa và vô sinh khác nhau. Về kiểu gen di truyền, bệnh nhân có giới tính nam với bộ nhiễm sắc thể (NST) là 46,XY và có tinh hoàn sản xuất androgen, nhưng do androgen không tác dụng được lên cơ thể nên cơ thể và bộ phận sinh dục ngoài biệt hóa theo hướng nữ dưới tác dụng của estrogen. Bệnh nhân có tinh hoàn (nhưng tinh hoàn không di chuyển

xuống do không có bìu) nên trước đây bệnh này còn được gọi là “bệnh nữ hóa có tinh hoàn” (testicular feminization).

Trường hợp AIS được báo cáo đầu tiên là vào năm 1953 bởi một bác sĩ phụ khoa người Mỹ là J.M.Morris. Bệnh nhân là một phụ nữ có vú phát triển đầy đủ, bộ phận sinh dục ngoài là nữ bình thường, tuy nhiên bệnh nhân chưa bao giờ có kinh, lông mu rất ít, đặc biệt là mỗi bên háng của bệnh nhân có một vùng da dày cộm lên. Phẫu thuật thăm dò phát hiện bệnh nhân không có tử cung cũng như hai buồng trứng, hai chỗ dày cộm lên ở vùng bẹn chính là 2 tinh hoàn. Hiện nay, người ta đã hiểu rõ những bệnh nhân dạng này có giới tính thực là nam với bộ NST 46,XY. NST Y là nguồn gốc của sự phát triển tinh hoàn.

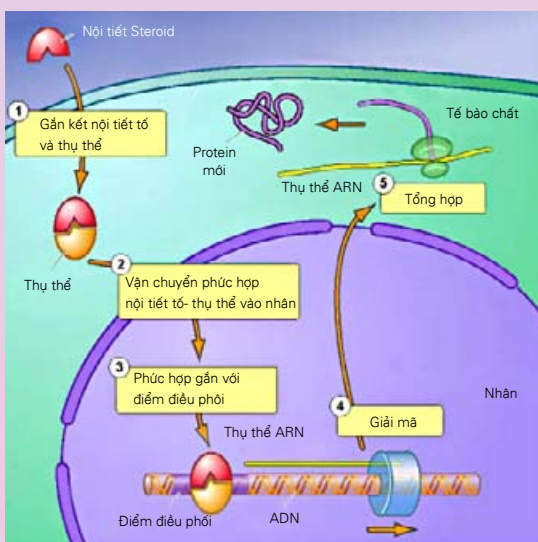
Tần suất của hội chứng kháng androgen hoàn toàn (CAIS: complete androgen insensitivity syndrome) vào khoảng 1/20.000 người. Tần suất của hội chứng dễ kháng androgen nhẹ hay đề kháng một phần

(PAIS: partially androgen insensitivity syndrome) chưa được xác định và có nhiều ý kiến khác nhau cho rằng tần suất này thường gặp hoặc ít gặp hơn CAIS. Các chứng cứ cho thấy nhiều trường hợp vô sinh nam không rõ nguyên nhân có thể là do các dạng đề kháng androgen nhẹ.

Nguyên nhân

AIS xảy ra do sự đột biến của gen AR. Gen này quy định sự nhạy cảm hay tiếp nhận của thụ thể với androgen. Đột biến gen này dẫn đến mất hoàn toàn hay một phần thụ thể androgen, hậu quả là androgen được sản xuất ra nhưng không đủ thụ thể tiếp nhận, từ đó không phát huy được tác động androgen lên cơ thể. Không có sự tác động của androgen, cơ thể sẽ phát triển theo hướng nữ dưới tác dụng của estrogen. Kết quả là dù tinh hoàn vẫn phát triển bình thường và sản xuất androgen bình thường, nhưng hình dáng bên ngoài của bệnh nhân vẫn phát triển theo hướng nữ.

Gen AR nằm trên NST Xq11-12. Do đó, bệnh liên quan đến gen lặn trên NST X, sẽ không gây bệnh hoặc gây triệu chứng rất nhẹ trên những người nữ mang bộ NST là 46,XX.



Tuy nhiên, nữ giới với bộ NST 46,XX mà có một alen đột biến trên gen AR sẽ là người mang gen lặn của hội chứng AIS, và con trai họ sẽ có nguy cơ bị hội chứng này là 50%. Như các bệnh liên kết gen lặn trên NST X khác, người mẹ mang gen này có thể có một số biểu hiện nhẹ của bệnh: những người mang gen AIS có thể có lông mu và lông nách giảm và mụn trứng cá cũng ít hơn ở tuổi vị thành niên.

Ngoại trừ các trường hợp hiếm có đột biến mới, người bị AIS thừa hưởng một NST X với gen gây bệnh từ mẹ của mình, có thể có một người anh em bị bệnh này. Thông thường, những bệnh cảnh do đột biến gia đình gây ra sẽ ảnh hưởng đến các thành viên trong gia đình tương tự như nhau, mặc dù với các mức độ trầm trọng khác nhau ở những thành viên khác nhau có cùng một dạng đột biến. Xét nghiệm người mang gen lặn hiện nay có thể thực hiện được cho các thành viên còn lại trong gia đình đã có một người bị AIS.

Hơn 100 đột biến AR gây ra các dạng khác nhau của AIS đã được báo cáo. Nhìn chung, các dạng nhẹ của AIS bị gây ra bởi sự đột biến đơn thuần không có ý nghĩa với sự khác biệt một codon hoặc chỉ một vị trí amino acid, trong khi CAIS và các dạng kháng androgen gần như hoàn toàn thì là kết quả của sự đột biến có ảnh hưởng nghiêm trọng đến hình dạng và cấu trúc của protein. Khoảng 1/3 trường hợp AIS là các đột biến mới hơn là các đột biến di truyền trong gia đình. Ngoài ra, có một trường hợp CAIS được báo cáo là do bất thường gen AF-1 coactivator.

Cơ chế bệnh sinh

Ở thai nhi có bộ NST 46,XY bình thường, sự hiện diện của gen SRY nằm trên NST Y ở giới nam kích thích hình thành tinh hoàn trên gờ sinh dục trong ổ bụng chỉ vài tuần sau khi thụ thai. Vào khoảng 6 tuần tuổi thai, bộ phận sinh dục ngoài của thai nhi vẫn chưa

biệt hóa thành nam hay nữ để có thể phân biệt được, bao gồm một mầm mô mảnh có thể phát triển thành mầm dương vật hoặc âm vật, và đường phân cách niệu dục có các nếp gấp da 2 bên có thể biệt hóa thành bìu hoặc môi âm hộ. Vào khoảng tuần thứ 7, tinh hoàn thai nhi bắt đầu sản xuất testosterone và phóng thích vào máu.

Tương tự DHT, testosterone tác động trực tiếp lên da và các mô sinh dục, vào khoảng 12 tuần tuổi thai sẽ làm cho bộ phận sinh dục nam hoàn chỉnh và có thể nhận biết được trên siêu âm. Dương vật lớn dần và có lỗ tiểu ở đầu dương vật, bìu hình thành sẵn sàng cho tinh hoàn di chuyển dần từ ổ bụng xuống. Các chứng cứ cho thấy sự sắp xếp này của bộ phận sinh dục chỉ có thể xảy ra trong thời kỳ phôi thai; nếu tiến trình này không hoàn thành khi thai khoảng 13 tuần, sẽ không có một lượng testosterone nào đủ để làm mở lỗ tiểu và đóng lỗ biệt hóa thành âm đạo.

Vào giai đoạn thai kỳ còn lại, tác động chính của testosterone và DHT là làm cho dương vật và các phần của ống Wolf phía bên trong tiếp tục phát triển (một phần tiền liệt tuyến, mào tinh, túi tinh và ống dẫn tinh).

Khi thai nhi 46,XY không đáp ứng với testosterone hoặc DHT, chỉ có những đặc điểm không phụ thuộc androgen của nam giới mới phát triển: hình thành tinh hoàn, sản xuất testosterone và anti-mullerian hormone (AMH) bởi tinh hoàn, và sự phát triển của ống muller bị ức chế. Tinh hoàn thường vẫn nằm trong ổ bụng, hoặc đôi khi di chuyển vào ống bẹn nhưng thường không thể di chuyển tiếp tục do không có bìu. AMH ngăn chặn sự hình thành tử cung và phần trên âm đạo. Tinh hoàn sản xuất lượng testosterone và DHT với nồng độ của nam giới bình thường nhưng không có sự biệt hóa giới tính do tác dụng của androgen. Hầu hết tiền liệt tuyến và các ống sinh dục bên trong khác của nam không hình

thành vì thiếu tác động của testosterone. Âm đạo hình thành nhưng ngắn do chỉ có phần dưới âm đạo không thuộc ống Muller là được hình thành, được bao quanh bởi môi lớn và môi bé bình thường. Mô dương vật vẫn còn lại vết tích nhỏ và biến thành âm vật.

Do đó, trẻ bị AIS khi sinh ra có hình thể ngoài giống như một bé gái bình thường. Khi phát triển, cơ thể tiếp tục biệt hóa theo hướng nữ dưới tác dụng của estrogen do tuyến thượng thận sản xuất và một phần do androgen chuyển hóa sang.

Chẩn đoán AIS

Các tình huống chẩn đoán

Hội chứng kháng androgen thường được chẩn đoán trong các tình huống sau:

- 1 Chọc dò ối để chẩn đoán tiền sản phát hiện NST đờ là nam, không phù hợp với kết quả siêu âm hoặc hình dạng bé gái lúc sinh.
- 2 Phát hiện một khối ở ống bẹn và được xác định là tinh hoàn.
- 3 Phẫu thuật vùng bụng vì thoát vị bẹn, viêm ruột thừa hoặc các nguyên nhân khác, phát hiện thấy có tinh hoàn hoặc không có tử cung và buồng trứng. Ngay cả khi không thấy khối ở bẹn thì có khoảng 1% phụ nữ khi phẫu thuật thoát vị bẹn được phát hiện là bị hội chứng AIS.
- 4 Vô tình thực hiện NST đờ do những nguyên nhân khác.
- 5 Bệnh nhân hoặc gia đình đưa trẻ đến khám vì dậy thì muộn.
- 6 Khó khăn khi quan hệ tình dục.
- 7 Khám vô sinh.

Triệu chứng lâm sàng

Khi mới sinh, bé bị CAIS giống như một bé gái bình thường, không có dấu hiệu gợi ý để nghi ngờ bộ NST hoặc nồng độ testosterone bất thường hay nghi ngờ bé không có tử cung và buồng trứng.

Bé vẫn phát triển bình thường trong thời kỳ thơ ấu và bộ NST không phù hợp giới tính vẫn không gây ra một dấu hiệu nghi ngờ nào, ngoại trừ trường hợp tình cờ phát hiện một khối ở bẹn trông giống như tinh hoàn khi bé bị phẫu thuật thoát vị bẹn, cắt ruột thừa hoặc các phẫu thuật khác.

Dậy thì có khuynh hướng bắt đầu nhẹ nhàng hơn so với các bé gái khác. Khi vùng hạ đồi và tuyến yên truyền tín hiệu cho tinh hoàn sản xuất testosterone, lượng nội tiết này thường cao như ở các bé trai. Một số testosterone chuyển thành estradiol, bắt đầu kích thích sự phát triển của tuyến vú. Tái cấu trúc vùng chậu và tái phân bố mỡ cơ thể xảy ra như các bé gái khác. Có rất ít hoặc không có lông mu, hoặc lông phân bố theo kiểu nam, đôi khi làm cho bệnh nhân cảm thấy mặc cảm và lo lắng. Da mặt bệnh nhân thường đẹp hơn các bạn cùng lứa tuổi, không có mụn trứng cá vì các tuyến nhờn không đáp ứng với kích thích của androgen. Bé gái cũng bị hấp dẫn bởi người khác phái, tức nam giới, giống như những trẻ gái khác. Nói chung, quá trình dậy thì không khác biệt nhiều so với các bé khác, ngoại trừ việc bệnh nhân sẽ không có kinh.

Vì kinh nguyệt thường xuất hiện khoảng 2 năm sau khi vú phát triển, nên mọi người thường không lo lắng về việc bé gái không có kinh cho đến khi nó được 14 hay 15 tuổi. Về mặt này, một bác sĩ nhạy bén có thể sẽ nghi ngờ chẩn đoán khi thấy sự bất tương xứng của vú hoặc lông.

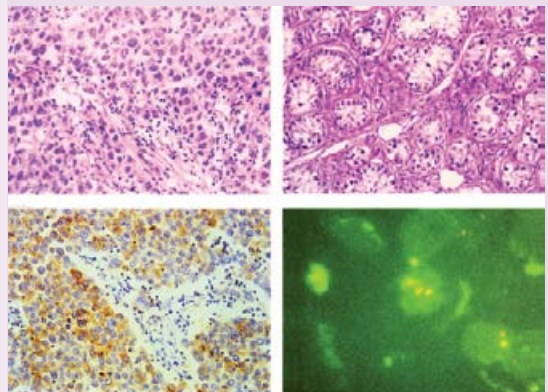
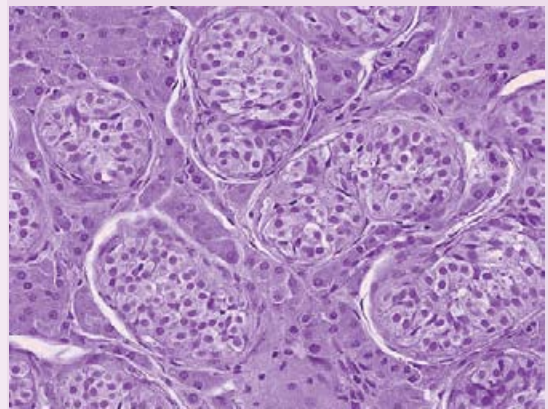
Khám lâm sàng cho thấy bệnh nhân có lông mu thưa thớt hoặc hoàn toàn không có lông mu, bộ phận sinh

dục ngoài là nữ với âm đạo ngắn, không thấy cổ tử cung. Vì bệnh nhân không có tử cung nên âm đạo thường kết thúc là một túi cùng, hoàn toàn không có sự thông thương gì với bên trong. Mức độ ngắn của âm đạo khác nhau tùy từng người và yếu tố nào tác động đến chiều dài của âm đạo đến nay cũng chưa được hiểu rõ. Siêu âm không thấy tử cung và 2 buồng trứng. Bệnh nhân hoàn toàn không có khả năng sinh sản.

Có thể sờ thấy chỗ gồ lên ở vùng bẹn do tinh hoàn đội lên. Đa phần thì không sờ thấy do tinh hoàn thường còn nằm trong ổ bụng.

Cận lâm sàng

Thông thường, các dấu hiệu lâm sàng thường dễ dàng gợi ý cho bác sĩ nghĩ đến hội chứng kháng androgen.



Giải phẫu bệnh mô tinh hoàn ở phụ nữ CAIS

Khi nghi ngờ bệnh nhân bị hội chứng này, chỉ cần thực hiện NST đồ sẽ giúp chúng ta khẳng định được chẩn đoán. Bệnh nhân có bộ nhiễm sắc thể là 46,XY.

Định lượng nồng độ nội tiết ở bé gái dậy thì và phụ nữ bị CAIS hoặc PAIS tương tự nhau, đặc trưng bởi:

- Testosterone toàn phần cao hơn mức bình thường của nữ giới
- Estradiol, LH tăng nhẹ
- FSH bình thường
- Nồng độ SHBG trong mức bình thường của nữ
- Có thể tăng nhẹ AMH
- Nồng độ DHT ở giới hạn bình thường trong CAIS nhưng lại thấp hơn so với mức nam trong PAIS.

Phân tích nồng độ nội tiết ở trẻ nhỏ thường khó khăn hơn và không dễ tóm gọn theo một qui luật nhất định. Xét nghiệm thụ thể androgen có thể thực hiện được nhưng thật sự không cần thiết để chẩn đoán CAIS hoặc PAIS

Chẩn đoán PAIS khó khăn hơn so với CAIS. Xét nghiệm nội tiết ở trẻ mới sinh có bộ NST 46,XY và bộ phận sinh dục mập mờ (duơng vật nhỏ và có lỗ tiểu đóng thấp, hay âm vật to) có thể cho thấy nồng độ LH và testosterone bình thường hoặc tăng, tỉ lệ testosterone/DHT bình thường. Tiền sử gia đình có bộ phận sinh dục mập mờ ở những người thân bên mẹ có thể khiến ta nghĩ đến hội chứng kháng androgen một phần.

Chẩn đoán phân biệt

Thông thường, việc thăm khám lâm sàng cẩn thận kết hợp với xét nghiệm cận lâm sàng giúp ta dễ dàng nghĩ đến hội chứng kháng androgen và cho kiểm tra NST đồ để khẳng định chẩn đoán. Trong trường hợp kết quả NST bình thường (46,XX), có thể nghĩ đến các bệnh lý kết hợp, như bất thường đường

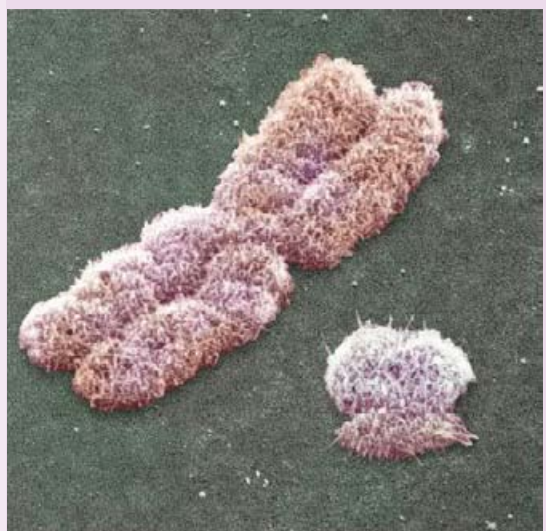
sinh dục bẩm sinh, bất sản buồng trứng kết hợp với u tuyến thượng thận tăng tiết androgen chẳng hạn.

Điều trị

Thông báo chẩn đoán

Bước khó khăn nhất khi điều trị là làm cách nào để thông báo chẩn đoán cho bệnh nhân và gia đình, để họ có thể hiểu và chấp nhận bệnh tình của chính mình hoặc thân nhân mình với tổn thương tâm lý ít nhất. Do bệnh cảnh này đi kèm theo biến chứng là bệnh nhân vĩnh viễn không thể có con, và sự không nhất quán về mặt giới tính dễ làm cho bạn tình của bệnh nhân cảm thấy ái ngại, nên tâm lý của những người mang bệnh này rất dễ bị tổn thương. Vì vậy, việc quyết định sẽ thông báo chẩn đoán cho bệnh nhân như thế nào nên đặt lợi ích của bệnh nhân lên hàng đầu. Một số bác sĩ chọn cách phù hợp nhất là chỉ giải thích tình trạng không có tử cung và buồng trứng của bệnh nhân như một bất thường bẩm sinh, chứ không thông báo cho bệnh nhân biết giới tính chính xác của mình.

Trong trường hợp bác sĩ quyết định giải thích cận kề bệnh tình cho bệnh nhân, cần giải thích một cách chính xác và tế nhị. Đa phần, bệnh nhân sẽ cảm thấy hoang mang và đau khổ, đồng thời sẽ bất mãn với các



tuyến chẩn đoán trước đó vì không phát hiện ra sớm họ bị CAIS. Vì vậy, chiến lược tư vấn và hỗ trợ tinh thần cho bệnh nhân ngay sau đó với các bước tiếp cận hệ thống cần được chuẩn bị trước một cách tỉ mỉ. Nhiều phụ nữ bị CAIS cảm thấy dễ chịu hơn nhiều khi được giúp liên lạc với những người có cùng căn bệnh như mình. Hiện đã có nhiều mạng lưới hỗ trợ tinh thần dành riêng cho những bệnh nhân bị AIS như thế (AISSG: AIS Support Group) với các phương pháp tiếp cận vô cùng đơn giản.



Các vấn đề điều trị khác

Làm rộng âm đạo

Đối với những phụ nữ gặp vấn đề khó khăn trong quan hệ tình dục do âm đạo hẹp, âm đạo có thể tự rộng ra dần dần do nó có khả năng tự giãn sau một thời gian dài sinh hoạt vợ chồng. Việc tái tạo lại âm đạo bằng phẫu thuật có thể thực hiện cho người lớn nhưng cũng có thể gây ra một số biến chứng.

Cắt bỏ tinh hoàn

Thời điểm lý tưởng để lấy bỏ tinh hoàn là một vấn đề còn đang được các bác sĩ điều trị bàn cãi, mặc dù việc này cũng chưa được thống nhất là có cần thực hiện hay không. Lợi ích của tinh hoàn cho đến thời điểm sau dậy thì là những thay đổi dậy thì sẽ diễn ra một cách tự nhiên mà không cần sử dụng nội tiết ngoại sinh. Điều này xảy ra là do testosterone do

tinh hoàn sản xuất sẽ chuyển hóa thành estrogen theo tiến trình thơm hóa.

Tranh luận chính về việc lấy bỏ tinh hoàn là tinh hoàn trong ổ bụng có thể sẽ phát triển thành một khối u lành hoặc ác tính. Nguy cơ ung thư tinh hoàn ở những phụ nữ bị CAIS dường như cao hơn so với nam giới có tinh hoàn trong ổ bụng, và một số hiếm trường hợp đã được báo cáo là ung thư tinh hoàn ở trẻ vị thành niên bị CAIS. Không may là tần suất hiếm gặp của CAIS và số phụ nữ không được lấy bỏ tinh hoàn quá ít đã làm cho việc xác định nguy cơ ung thư trở nên khó khăn. Bằng chứng tin cậy nhất cho thấy phụ nữ bị CAIS và PAIS còn tinh hoàn sau dậy thì dễ bị u lành 25% và u ác là 4-9%. Tuy nhiên, cần phải so sánh rằng nguy cơ ung thư vú ở phụ nữ vào khoảng 1 trên 8 người, nhưng chưa có nhà lâm sàng nào lại đi lấy bỏ vú của những người phụ nữ hay những cô gái trẻ để họ không bị ung thư.

Ngoài ra, một vấn đề khác đang được xem xét rằng liệu các tiến bộ y học có thể lấy các mô tinh hoàn tại chỗ để sử dụng với trứng người cho để tạo ra trẻ thông qua thụ tinh ống nghiệm có cùng gen với người mẹ mang bộ NST XY hay không. Cơ hội này sẽ không xảy ra cho những người đã bị lấy bỏ tinh hoàn, ngoại trừ khi họ được trữ lạnh mô tinh hoàn vì một lý do nào đó.

Ngoài vấn đề này, một số lớn phụ nữ bị CAIS nói rằng sau khi cắt bỏ tinh hoàn, họ không cảm thấy bình thường như trước kia, chẳng hạn như bị giảm sinh lý. Một lợi ích khác của tinh hoàn trong CAIS là estradiol sẽ còn được sản xuất từ testosterone. Mặc dù điều này có thể thay thế bằng liệu pháp hormone sau khi cắt bỏ tinh hoàn, nhiều phụ nữ bị CAIS không thấy thích hợp với hormone thay thế và cảm thấy tiếc khi đã cắt bỏ nguồn estrogen tự nhiên của họ.

Estrogen thay thế

Nếu lấy bỏ tinh hoàn, cần sử dụng estrogen để hỗ trợ quá trình dậy thì, sự phát triển của xương và hoàn chỉnh quá trình trưởng thành. Vì bệnh nhân không có tử cung nên không cần cung cấp progesterone.

Loãng xương

Phụ nữ bị CAIS có khuynh hướng bị tăng nguy cơ loãng xương, nhưng không tăng nguy cơ bị gãy xương. Mật độ xương thấp không liên quan đến việc điều trị nội tiết thay thế hay thời điểm cắt bỏ tinh hoàn. Người ta nghiên cứu thấy rằng thiếu hoạt động của androgen có thể là một yếu tố góp phần làm loãng xương vì những phụ nữ bị PAIS dường như ít bị loãng xương hơn. Tuy nhiên, cần nhiều nghiên cứu thêm để khẳng định vấn đề này.

Tư vấn về di truyền

Khi một phụ nữ được chẩn đoán là CAIS hoặc PAIS, cần chuyển bệnh nhân đến một chuyên gia tư vấn di truyền để giải thích các vấn đề liên quan đến bệnh di truyền gen lặn liên kết NST giới tính X.

- Mẹ của người phụ nữ bị AIS có khả năng cao là người mang gen trên một NST X và không mắc bệnh này.
- Người mẹ mang gen này trung bình sẽ truyền gen này cho 50% số con của mình, dù đứa con mang bộ NST XX hay XY. Những người mang bộ gen XX cũng là những người mang gen bệnh nhưng không mắc bệnh và có thể truyền bệnh cho thế hệ sau. Những người mang bộ gen XY cũng có điều kiện truyền bệnh, nhưng do bị vô sinh nên điều này không xảy ra.
- Nếu gia đình có nhiều thành viên, thì tất cả các thành viên nên được tầm soát xem ai mang gen gây AIS. Nhiều phụ nữ bị AIS có thể xác định những người thân bên mẹ bị mắc bệnh, như dì hoặc bác gái.
- Hiện nay có thể xác định người mang gen bệnh bằng cách xác định gen.

Trong trường hợp bị AIS là do đột biến mới tự phát, các thông tin trên về gia đình sẽ không đúng nữa.

Kết luận

Hội chứng kháng androgen là một hội chứng hiếm gặp, do đột biến gen quy định thụ thể androgen nằm trên NST giới tính X gây ra và có tính gia đình. Việc chẩn đoán hội chứng này không khó vì các triệu chứng trên lâm sàng thường dễ dàng gợi ý cho bác sĩ nghi ngờ về giới tính của bệnh nhân. NST đồ cho kết quả 46,XY thường đủ để khẳng định chẩn đoán mà không cần xét nghiệm thụ thể androgen. Tuy nhiên, về mặt điều trị, cho đến nay chúng ta vẫn còn bất lực trước các bệnh lý liên quan đến bất thường gen di truyền nói chung và hội chứng này nói riêng.

Vô sinh là một hậu quả hiển nhiên của hội chứng kháng androgen. Bệnh nhân bị AIS thường được chẩn đoán khi đi điều trị vô sinh. Với sự tiến bộ của y học ngày nay, chúng ta đã điều trị được hầu hết những nguyên nhân thường gặp nhất của vô sinh và đem lại niềm hạnh phúc trọn vẹn cho nhiều gia đình. Tuy nhiên, vẫn còn đó những nguyên nhân hoàn toàn không có cách chữa như hội chứng kháng androgen. Điều quan trọng đáng lo ngại hơn là hội chứng này còn gây ra nhiều tổn thương tâm lý nặng nề cho bệnh nhân. Hi vọng rằng trong tương lai, AIS sẽ được nghiên cứu nhiều hơn và chúng ta sẽ tìm ra các phương pháp điều trị mới tốt nhất cho bệnh nhân.



Tóm tắt các triệu chứng của hội chứng kháng androgen

Lâm sàng

- Vô kinh nguyên phát
- Bộ phận sinh dục ngoài và hình thể ngoài giống nữ bình thường
- Âm đạo ngắn
- Không thấy cổ tử cung
- Lông mu thưa thớt, không có hoặc phân bố theo kiểu nam
- Tuyến vú bình thường hoặc hơi nhỏ
- Có thể thấy tinh hoàn ở vùng bẹn



Cận lâm sàng

- Siêu âm không thấy tử cung và 2 buồng trứng
- Testosterone toàn phần và tự do tăng
- Nội soi: có tinh hoàn, không có tử cung và 2 buồng trứng



Nhiễm sắc thể đồ: 46,XY



Hội chứng kháng androgen

Tài liệu tham khảo

Amy B. Wisniewski, Claude J. Migeon, Heino F. L. Meyer-Bahlburg, John P. Gearhart, Gary D. Berkovitz, Terry R. Brown and John Money, Complete Androgen Insensitivity Syndrome: Long-Term Medical, Surgical, and Psychosexual Outcome, The Endocrine Society, 2000

Bruce Gottlieb, PhD, Lenore K Beitel, PhD, Mark A Trifiro, MD, Androgen Insensitivity Syndrome, Gene Reviews, www.genetests.org, reviewed May, 24th, 2007

Garry L. Warne, MBBS, FRACP, Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Department of Endocrinology and Diabetes Royal Children Hospital, Parkville, Victoria, Australia, 1997

http://en.wikipedia.org/wiki/Androgen_insensitivity_syndrome

The Gender Centre Inc. Fact Sheet, Androgen Insensitivity Syndrome, Courtesy the Intersex Society of North America, reviewed July, 1st 2008