

Nhân một trường hợp u xơ trên di tích tử cung ở bệnh nhân mắc hội chứng Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: Báo cáo trường hợp lâm sàng và điểm lại y văn

Leiomyoma arising from Mullerian remnant in a patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A case report and literature review

Hoàng Thị Tùng Anh^{1*}, Nguyễn Thanh Hà¹,
Lê Văn Tuyên¹, Lê Khắc Duy¹ và Phạm Hoàn Mỹ²

¹Bệnh viện Trung ương Quân đội 108,
²Đại học VinUniversity

Tóm tắt

Mục tiêu: Mô tả một trường hợp có u xơ trên di tích tử cung ở bệnh nhân mắc hội chứng Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) tại Bệnh viện Trung ương Quân đội 108, từ đó điểm lại y văn về chẩn đoán và điều trị bệnh lý này. **Trường hợp lâm sàng:** Một phụ nữ 48 tuổi, tiền sử mắc hội chứng MRKH. Bệnh nhân đến khám vì thấy đau vùng hạ vị, được chẩn đoán có khối u hạ vị lệch phải bằng siêu âm ổ bụng và chụp cắt lớp vi tính ổ bụng. Bệnh nhân đã được nội soi chẩn đoán, sau đó cắt bỏ u xơ trên di tích tử cung bằng phẫu thuật nội soi. Sau phẫu thuật, bệnh nhân không còn các triệu chứng của u xơ và xác nhận mô bệnh học, không can thiệp bổ sung. **Kết luận:** U xơ tử cung trên bệnh nhân có hội chứng MRKH là một bệnh cảnh hiếm gặp. Phẫu thuật nội soi là phương pháp có giá trị chẩn đoán và điều trị. Việc cắt bỏ khối u xơ tử cung ở di tích tử cung được chỉ định khi chúng có triệu chứng.

Từ khóa: Hội chứng Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, u xơ tử cung, di tích tử cung.

Summary

Objective: To report a case of leiomyoma arising from Mullerian remnant in a patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome at 108 Military Central Hospital, and to review studies on diagnosis and treatment of this disease. **Case report:** A 48-year-old female, with past medical history of MRKH syndrome, presented with hypogastric pain. Ultrasonography and abdominal CT scan showed a pelvic mass, suspecting an ovarian tumor. The patient was performed laparoscopy to find out the tumor on Mullerian remnant. The tumor was resected. Pathology confirmed leiomyoma. Postoperative period was uneventful. No other intervention was required. **Conclusion:** Leiomyoma in patients with MRKH syndrome is a rare finding. Laparoscopy is a helpful diagnostic and therapeutic modality. Tumor resection on mullerian remnant is indicated if the patient is symptomatic.

Keywords: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome, leiomyoma, Mullerian remnant.

Ngày nhận bài: 28/11/2023, ngày chấp nhận đăng: 18/12/2023

* Tác giả liên hệ: tunganh191@gmail.com - Bệnh viện Trung ương Quân đội 108

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) là một bất thường hiếm gặp đặc trưng bởi hiện tượng bất sản âm đạo bẩm sinh và không có tử cung hoặc tử cung thô sơ, mặc dù buồng trứng và ống dẫn trứng phát triển bình thường, chức năng nội tiết tố bình thường, di truyền bình thường (46,XX). Tỷ lệ mắc hội chứng MRKH được ước tính là 1 trong 4000-5000 ở nữ giới¹. Những người mắc hội chứng MRKH không có hiện tượng kinh nguyệt. Một số bất thường kèm theo bao gồm: Thận lạc chỗ, chỉ có 1 thận hoặc hình thái thận bất thường, hiếm gặp hơn là các bất thường phát triển hệ xương, đặc biệt là cột sống, mất thính lực, dị tật tim,

Một số ít các trường hợp được ghi nhận về u xơ tử cung trên bệnh nhân mắc hội chứng MRKH đã được báo cáo². Chúng tôi trình bày một trường hợp mắc hội chứng MRKH và u xơ ở di tích của sừng tử cung bên phải. Phẫu thuật nội soi là phương pháp thích hợp và hiệu quả để chẩn đoán kết hợp điều trị.

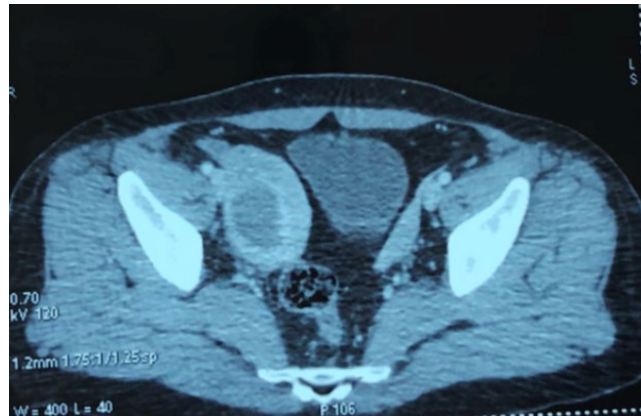
II. TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Một phụ nữ 48 tuổi đã được chẩn đoán mắc hội chứng MRKH từ nhỏ, không lưu lại hồ sơ. Gần đây bệnh nhân xuất hiện đau bụng âm ỉ vùng hạ vị, đau tăng nhiều. Khám thực thể cho thấy bệnh nhân có kiểu hình nữ, cơ quan sinh dục ngoài phát triển bình thường. Âm hộ bình thường, âm đạo dài khoảng 4-5cm, không có cổ tử cung và sờ thấy khối kích thước 5x6cm ở vùng hạ vị lệch phải.

Siêu âm theo dõi khối u hạ vị bên phải, chưa loại trừ u buồng trứng.

Kết quả chụp cắt lớp vi tính ổ bụng: Vùng tiểu khung bên phải có khối tổ chức hình bầu dục, ranh giới rõ, kích thước 66,4x42,3x45,9mm, đồng nhất thì

trước tiêm ~25HU, ngấm thuốc mạnh ở ngoại vi sau tiêm, vùng trung tâm ngấm thuốc kém, các cơ quan khác chưa phát hiện bất thường. Không tìm thấy bất thường ở thận, niệu quản hoặc bàng quang.

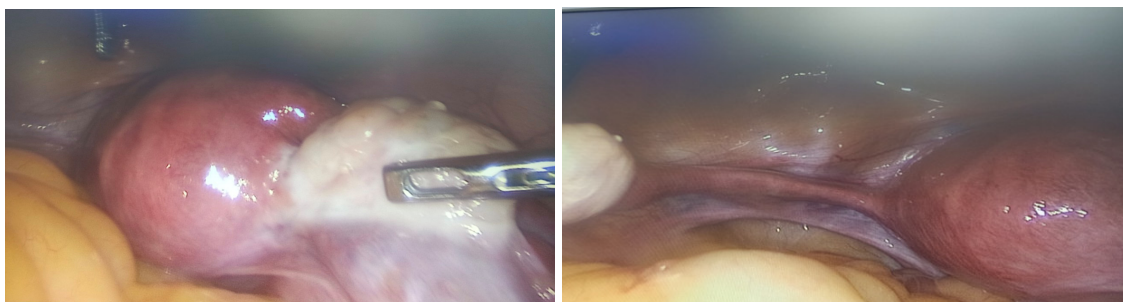


Hình 1. Hình ảnh CLVT cho thấy có khối u vùng tiểu khung lệch phải

Bệnh nhân được chẩn đoán sơ bộ u buồng trứng, chưa loại trừ u xơ tử cung, có chỉ định phẫu thuật cắt u. Chúng tôi đã quyết định nội soi để chẩn đoán và kết hợp điều trị.

Trong phẫu thuật: Hình thái phần phụ 2 bên bình thường, ống dẫn trứng và buồng trứng, phần phụ 2 bên nối với nhau bởi dải xơ, và trên cấu trúc dải xơ đó, lệch về bên phải là khối u bề mặt trơn nhẵn kích thước 5x6cm. Chúng tôi tiến hành dùng dụng cụ nội soi bóc khối u xơ ra khỏi dải xơ và cầm máu kỹ. Hậu phẫu bệnh nhân ổn định, xuất viện sau 3 ngày, hết triệu chứng đau bụng hạ vị.

Kết quả giải phẫu bệnh: Trên mảnh cắt thấy u cấu trúc gồm các tế bào cơ trơn với nhân thoi dài, khá đều nhau, sắp xếp thành bó chạy theo các hướng. Bệnh nhân được xác định chẩn đoán u xơ cơ tử cung và không cần can thiệp bổ sung.



Hình 2. Nội soi chẩn đoán cho thấy 2 buồng trứng bình thường, 2 phần phụ nối với nhau bởi dải xơ là di tích tử cung, nhân xơ tử cung ở vị trí di tích sừng tử cung bên phải

III. BÀN LUẬN

Hội chứng MRKH được đặc trưng bởi chứng thiếu sản bẩm sinh tử cung và sự phát triển bình thường của các đặc điểm sinh dục thứ cấp. Các đặc điểm chính của hội chứng MRKH là âm đạo và cơ quan sinh dục ngoài bình thường, không có tử cung hoặc tử cung cực kỳ thô sơ, ống dẫn trứng phát triển bình thường, buồng trứng bình thường về hình thái và chức năng, thường phát triển các đặc tính sinh dục thứ cấp, và liên quan đến các dị tật về tiết niệu và hệ thống xương cũng như các bất thường ở tai giữa và mắt thính giác^{3, 4, 5, 6, 7}.

Hội chứng này được chia thành ba loại. (1) Loại 1: Loại điển hình: Thiếu sản tử cung và hai phần ba phần trên âm đạo với phần phụ bình thường, hai sừng tử cung liên kết với nhau bởi nếp phúc mạc... (2) Loại 2, loại không điển hình: Thay đổi hình thái phần phụ kèm bất thường hệ tiết niệu. (3) Loại 3 hay hội chứng MURC (bất sản ống muller, loạn sản thận, cổ tử cung bất thường) được đặc trưng bởi bất sản hoặc thiếu sản tử cung, âm đạo, kèm theo các dị tật của thận (thận lạc chỗ, thận hình móng ngựa), các bất thường về hệ xương, tim, và thính lực^{1, 3}.

Bệnh nhân của chúng tôi không có tử cung, tử cung chỉ còn lại di tích là dải xơ nối 2 phần phụ, không có cổ tử cung, âm đạo dài 4cm, không có dị tật liên quan, tương ứng với loại I của Hiệp hội Hoa Kỳ về Phân loại Y học Sinh sản.

Nguyên nhân của MRKH vẫn chưa được xác định. Hội chứng này có thể do sự ngừng phát triển sớm của ống Muller ở tuần thứ bảy của quá trình phát triển phôi thai. Trước đây, hội chứng này được xem là tự phát, tuy nhiên các báo cáo bệnh xuất hiện ở các thành viên trong cùng gia đình càng ủng hộ giả thiết về nguyên nhân di truyền, di truyền theo kiểu hình trội trên nhiễm sắc thể thường với mức độ biểu hiện đa dạng^{1, 2}.

Triệu chứng lâm sàng thường gặp của hội chứng MRKH là vô kinh⁷. Với những trường hợp âm đạo ngắn hay không có âm đạo, bệnh nhân bị hạn chế khả năng quan hệ tình dục. Khoảng 6% đến 10% những bệnh nhân này phàn nàn về chứng đau vùng hạ vị mạn tính. Các lý do bao gồm mô nội mạc

tử cung tồn tại còn chức năng dẫn đến tụ máu tử cung, lạc nội mạc tử cung, và u cơ⁸. Bệnh nhân của chúng tôi không có dấu hiệu tụ máu, cho thấy cơn đau có thể bắt nguồn từ u cơ trơn hoặc do các nguyên nhân khác.

Hội chứng MRKH thường được chẩn đoán ở tuổi thiếu niên khi điều trị vô kinh nguyên phát. Siêu âm bụng là một phương tiện đơn giản, không xâm lấn và là công cụ đầu tay trong việc đánh giá bệnh nhân nghi ngờ bất sản ống muller, khi không thấy hình ảnh cấu trúc tử cung giữa bàng quang và trực tràng⁸. Nội soi ổ bụng được chỉ định khi nghi ngờ nhưng chưa xác định chẩn đoán trên siêu âm⁸.

Mối liên quan giữa hội chứng MRKH và u xơ trên di tích tử cung được báo cáo lần đầu tiên vào năm 1977⁴. Sự sản xuất steroid bình thường tại buồng trứng gợi ý khả năng phát triển các khối u sinh dục phụ thuộc estrogen, nhưng u cơ tử cung ở tử cung thiếu sản trong hội chứng này rất hiếm². Nguyên nhân có thể giải thích do đoạn cuối của các ống Muller có các sợi cơ trơn. U xơ tử cung bản chất là các khối u phụ thuộc vào estrogen và trong hội chứng MRKH các sợi cơ trơn vẫn chịu ảnh hưởng của estrogen do buồng trứng tiết ra hình thành nên các khối u xơ từ các dải xơ của ống Muller. Thông thường, u xơ tử cung gặp với tỷ lệ 20-25% ở phụ nữ bình thường, nhưng ở những người phụ nữ MRKH rất hiếm khi phát triển thành u xơ tử cung có thể do mật độ receptor của estrogen trên những dải xơ ít hơn hoặc độ nhạy cảm của các receptor này cũng thấp hơn¹⁰.

Ngoài ra, một số báo cáo trường hợp u cơ trơn phát sinh từ dây chằng tròn và cùng đồ⁹. Ở những trường hợp này khối u có thể không có triệu chứng hoặc có thể gây đau vùng hạ vị. Tại Việt Nam, 2 trường hợp u xơ tử cung trên di tích tử cung cũng được báo cáo vào năm 2017 và 2020 tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội, một ca được xử trí khối u bằng phẫu thuật mở bụng và một ca được phẫu thuật nội soi¹⁰. Trong một số trường hợp, bệnh nhân có thể đến khám khi đã có biến chứng. Năm 2021, Federico Romano và cộng sự báo cáo một trường hợp xoắn u, được phẫu thuật mở bụng để loại bỏ hoàn toàn khối u.

Khi phát hiện thấy khối vùng hạ vị trong các trường hợp MRKH, sau khi khám lâm sàng, kiểm tra bằng siêu âm và các phương pháp chẩn đoán hình ảnh khác, nội soi ổ bụng sẽ được chỉ định. Nội soi giúp xác nhận chẩn đoán và cho phép có hướng điều trị phù hợp. Đối với u cơ trơn có triệu chứng trên di tích tử cung, cắt bỏ khối u là chỉ định rõ ràng. Việc cắt bỏ khối u có thể được thực hiện bằng phẫu thuật nội soi^{2,9}.

IV. KẾT LUẬN

Sự phát triển của u cơ trơn trên di tích tử cung, mặc dù hiếm gặp nhưng có thể xảy ra ở những bệnh nhân mắc hội chứng MRKH. Những bệnh nhân này nên được khám, và phẫu thuật cắt khối u khi có triệu chứng. Phẫu thuật nội soi là phương pháp ít xâm lấn và hiệu quả cao.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Choussein S, Nasioudis D, Schizas D, Economopoulos KP (2017) *Mullerian dysgenesis: A critical review of the literature*. Arch Gynecol Obstet 295(6): 1369-1381.
2. Ibidapo-Obe O, J Okudo, and O Filani (2021) *Incidental Finding of Leiomyoma in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome*. J Investig Med High Impact Case Rep 9: 23247096211014690.
3. Amaratunga T, Kirkpatrick I, Yan Y, Karlicki F (2017) *Ectopic pelvic fibroid in a woman with uterine agenesis and mayer-rokitansky-küster-hauser syndrome*. Ultrasound Q 33(3): 237-241.
4. Beecham CT and Skiendzielewski J (1977) *Myoma in association with Mayer-Rokitansky-Kuester syndrome*. Am J Obstet Gynecol 129(3): 346-348.
5. Tsin DA, Waters TK, Granato RC (2000) *Laparoscopic myomectomy in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome*. J Am Assoc Gynecol Laparosc 7: 411-413.
6. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Ciappina N, Fontana E, Borruto F (2007) *Lap- aroscopic findings and pelvic anatomy in Mayer-Rokitansky-K€uster-Hauser syndrome*. Obstet Gynecol 109: 1111-1115.
7. Pittock ST, Babovic-Vuksanovic D, Lteif A (2005) *Mayer-Rokitansky-K€uster- Hauser anomaly and its associated malformations*. Am J Med Genet A 135: 314-316.
8. Morcel K, Camborieux L, Programme de Recherches sur les Aplasies M€ulleriennes (PRAM), Guerrier D (2007) *Mayer-Rokitansky-K€uster-Hauser (MRKH) syndrome*. Orphanet J Rare Dis 2: 13.
9. Jadoul P, Pirard C, Squifflet J, Smets M, Donnez J (2004) *Pelvic mass in a woman with Mayer-Rokitansky-K€uster-Hauser syndrome*. Fertil Steril 81: 203-204.
10. Lê Thị Anh Đào, Đỗ Khắc Huỳnh, Nguyễn Mạnh Trí (2018) *Báo cáo trường hợp u xơ tử cung trên bệnh nhân mắc hội chứng Mayer Rokitanski Kuster Hauser*. Tạp chí Khoa học ĐHQGHN: Khoa học Y Dược, Tập 34, Số 1 (2018), tr. 103-106.