



Báo cáo trường hợp u xơ tử cung trên bệnh nhân mắc hội chứng Mayer Rokitanski Kuster Hauser

Lê Thị Anh Đào^{1,*}, Đỗ Khắc Huỳnh², Nguyễn Mạnh Trí²

¹Đại học Y Hà Nội, Số 1 Tôn Thất Tùng, Đống Đa, Hà Nội, Việt Nam

²Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội, Số 929 La Thành, Ngọc Khánh, Ba Đình, Hà Nội, Việt Nam

Nhận ngày 20 tháng 5 năm 2018

Chỉnh sửa ngày 31 tháng 5 năm 2018; Chấp nhận đăng ngày 12 tháng 6 năm 2018

Tóm tắt: Hội chứng MRKH là một hình thái dị dạng sinh dục hiếm gặp (1/4000-5000 người) biểu hiện không có tử cung, dù 2 phần phụ vẫn phát triển bình thường. Những người mắc hội chứng MRKH không có hiện tượng kinh nguyệt mặc dù các dấu hiệu sinh dục phụ hoàn toàn bình thường. Tình trạng các tế bào xơ ở dải xơ di tích của ống Muller phát triển thành các khối u giống khối u xơ tử cung rất hiếm gặp và thường gây khó khăn trong chẩn đoán nguồn gốc u. Phẫu thuật cắt bỏ khối u để tránh hiện tượng chèn ép do u gây nên là giải pháp điều trị hiệu quả nhất.

Từ khóa: Hội chứng MRKH, u xơ tử cung.

1. Giới thiệu chung

U xơ xuất phát từ các dải xơ hoặc từ di tích của sừng tử cung không phát triển trong hội chứng Mayer Rokitanski Kuster Hauser (MRKH) là một hình thái bệnh lý vô cùng hiếm gặp. Các khối nhân xơ thường phát triển trong tiểu khung cho đến một kích thước đủ lớn gây chèn ép trong các tạng tiểu khung và tạo nên triệu chứng như đau hoặc rối loạn đại tiểu tiện, khiến bệnh nhân đi khám và được phát hiện bệnh. Sau đây là một trường hợp hi hữu như vậy được phát hiện tại Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội năm 2017.

2. Ca lâm sàng

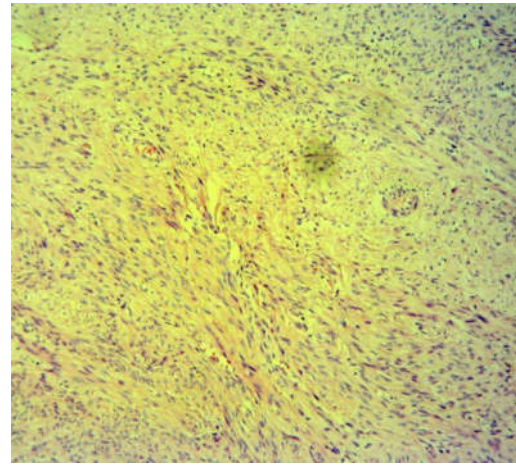
Bệnh nhân nữ 29 tuổi đã được chẩn đoán mắc hội chứng Mayer Rokitanski Kuster Hauser (MRKH), không có tử cung, có 2 buồng trứng và có âm đạo ngắn hơn bình thường [1]. Bệnh nhân là người vô kinh nguyên phát và không mắc bệnh lý phụ khoa từ trước. Tháng 8/2017, bệnh nhân đến khám tại bệnh viện Phụ Sản Hà Nội vì nặng tức bụng và siêu âm phát hiện một khối u to ở tiểu khung, bệnh nhân được nhập viện. Kết quả khám bệnh cho thấy bệnh nhân có kiểu hình nữ, các dấu hiệu sinh dục phụ mang tính nữ hoàn toàn bình thường. Âm hộ bình thường, âm đạo bịt không có cổ tử cung dài khoảng 5 cm. Thăm âm đạo xác định thấy khối u chắc, ranh giới rõ kích thước 10x12 cm trong tiểu khung. Tại thời điểm khám, chúng tôi tiến hành siêu âm đường âm đạo và

* Tác giả liên hệ. ĐT.: 84-904261226.

Email: leanhdao1610@gmail.com

<https://doi.org/10.25073/2588-1132/vnumps.4119>

siêu âm đường bụng không quan sát thấy cấu trúc tử cung thông thường với cơ tử cung và niêm mạc buồng tử cung, chỉ thấy hình ảnh âm vang hỗn hợp giống âm vang nhân xơ tử cung nhưng lệch bên trái tiểu khung. Siêu âm cũng xác định hình ảnh 2 buồng trứng có kích thước bình thường. Kết quả chụp MRI tiểu khung ghi nhận hình ảnh khối u có kích thước 9,8x12,8x14,7 cm giảm tín hiệu trên T2W, đồng tín hiệu trên T1, dạng u xơ chiếm toàn bộ tử cung? Không quan sát thấy nhu mô tử cung lành, không quan sát thấy niêm mạc và buồng tử cung. Sau tiêm thuốc đối quang tử khối ngấm thuốc mạnh không đồng nhất. Hai buồng trứng quan sát được có cấu trúc và kích thước bình thường không có khối khu trú bất thường tại 2 buồng trứng. Kết quả siêu âm và MRI hướng nhiều tới chẩn đoán khối u xơ thuộc về tử cung tuy nhiên trên một bệnh nhân đã được chẩn đoán mắc MRKH, đây là lần đầu tiên chúng tôi phát hiện tổ chức u xơ như vậy. Để xác định rõ hơn nữa về tình trạng u xơ tử cung hay u xơ thuộc về buồng trứng hay một khối u thuộc tổ chức khác, chúng tôi tiến hành siêu âm ổ bụng xác định 2 thận kích thước bình thường ở vị trí thông thường. Kết quả định lượng nội tiết nữ trong máu của bệnh nhân cho thấy các chỉ số trong giới hạn bình thường trừ prolactin máu cao hơn (415,04mUI/l) và kết quả nhiễm sắc đồ cho kết quả bộ nhiễm sắc thể nữ 46 XX. Chẩn đoán trước mổ được đặt ra là u xơ của buồng trứng, chưa loại trừ khối u của các tổ chức khác không thuộc cơ quan sinh dục. Bệnh nhân được mổ mở đường ngang trên xương mu, 2 buồng trứng và 2 vòi tử cung quan sát bình thường ở 2 bên của tiểu khung. Hai buồng trứng được nối với nhau bởi dải xơ và trên cấu trúc xơ đó xuất hiện tổ chức xodai, bề mặt ngoài trơn nhẵn kích thước 10x13x15cm không kết nối với âm đạo. Phẫu thuật viên tiến hành bóc khối xơ ra khỏi dải xơ và cầm máu kỹ. Bệnh nhân trải qua thời kỳ hậu phẫu ổn định ra viện sau 4 ngày. Kết quả giải phẫu bệnh cho thấy cấu trúc: các tế bào mô hình thoi dài, xếp hàng từng bó, song song hoặc hình xoáy ốc, nhân tế bào nhỏ đều nhau, không có hình ảnh nhân chia.



Hình 1. Hình ảnh vi thể của khối u.

3. Bàn luận về nguồn gốc khối u có hình ảnh đại thể giống nhân xơ tử cung

3.1. Khối u giống tử cung (*Uterus like mass: ULM*)

Là một hình thái bệnh lý rất hiếm gặp trong đó người ta tìm thấy một khối u về đại thể giống như tử cung. Khối u này có đặc điểm: cũng có tổ chức niêm mạc lót ở trung tâm và bao quanh là những khối cơ trơn dày giống như một tử cung. ULM thường được quan sát thấy ở buồng trứng, dây chằng tử cung- cùng, thành tiểu khung ruột non hoặc mạc treo ruột non hoặc trong dây chằng rộng và có thể quan sát thấy cả ở nam giới. Một nhóm tác giả Trung Quốc đã gặp một khối u kích thước 7x4,6x4,2 cm trong dây chằng rộng của một phụ nữ 43 tuổi đau bụng cấp trong vòng 2 giờ [2]. Bệnh nhân này đã được siêu âm phát hiện ra khối u ở tiểu khung từ 3 tháng trước. Khi mổ cấp cứu phẫu thuật viên quan sát thấy tử cung, 2 vòi tử cung và 2 buồng trứng bình thường khối ULM này nằm ở trong 2 lá của dây chằng rộng. Kết quả giải phẫu bệnh lý của khối u này chính là một khối ULM với cấu trúc rất bình thường của cơ tử cung bao bọc niêm mạc tử cung ở giữa. Cũng theo tác giả, từ năm 1981 có 45 trường hợp ULM đã được báo cáo trên thế giới.

Tuy nhiên, khối u trong báo cáo của chúng tôi được đã được gửi giải phẫu bệnh lý quan sát

thấy về đại thể khối u không có cấu trúc niêm mạc ở trung tâm. Hình ảnh vi thể của khối u được xác định gồm các tế bào mô hình thoi dài xếp thành từng bó, song song hoặc xoay lóc là hình ảnh nhân xơ tử cung.

3.2. Khối u xơ trong hội chứng MRKH

Chúng tôi tìm được một bài báo công bố tình trạng một phụ nữ 35 tuổi cũng mắc hội chứng MRKH. Mô tả các đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân này cũng tương tự như bệnh nhân của chúng tôi, điểm khác là bệnh nhân này được nội soi ổ bụng năm 19 tuổi và xác định chính xác không có tử cung chỉ có buồng trứng và 2 vòi tử cung bình thường ngoài ra âm đạo của bệnh nhân chỉ sâu 1 cm ngắn hơn so với chiều dài âm đạo bệnh nhân chúng tôi gặp. Theo Rawat KS, tỷ lệ mắc MRKH là 1 trên 4000-5000 người. Cơ quan sinh dục của nữ được hình thành từ 2 nguồn gốc phôi thai khác nhau trong đó tử cung và phần trên của âm đạo được tạo thành từ 2 ống Muller còn buồng trứng và vòi tử cung được hình thành từ xoang niệu dục. Chính vì vậy, khi có tác nhân nào đó tác động trực tiếp vào ống Muller dẫn tới tình trạng không có tử cung và âm đạo ngắn nhưng 2 buồng trứng và 2 vòi tử cung vẫn hình thành và phát triển bình thường.

Một điểm đặc biệt, những phụ nữ mắc MRKH còn có thể có cả bất thường về thận, cột sống, tim và thính lực bên cạnh những bất thường tại cơ quan sinh dục [3].

Một báo cáo mới nhất năm 2017 trên International Journal of Obstetrics and Gynecology cũng mô tả một trường hợp u xơ phát triển từ dải xơ có nguồn gốc từ ống Muller của 1 bệnh nhân MRKH 45 tuổi [4]. Các đặc điểm của bệnh nhân này cũng giống bệnh nhân chúng tôi: không có tử cung, có 2 phần phụ bình thường âm đạo ngắn 1,5 cm. Bệnh nhân này có chỉ số lactate dehydrogenase huyết thanh tăng nhẹ (566 IU) và chỉ số BMI tăng 31,2. Bệnh nhân tự sờ thấy khối u hạ vị và đau bụng 2 năm trước khi phải nhập viện. CT scanner và siêu âm đều xác định bệnh nhân không có tử cung và khối u hạ vị được dự đoán là khối u của buồng trứng vì khối u quá lớn nên không tìm

thấy hình ảnh buồng trứng thông thường. Phẫu thuật mở bụng cho thấy 2 khối u đặc xuất phát từ 2 dải xơ là vốn là di tích của 2 sừng tử cung không phát triển [4].

Cả 2 tác giả trên đều thống nhất trong cách giải thích khối u xơ tử cung hình thành 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 [5], 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 hơn.

4. Kết luận



Hình 2. Siêu âm đường bụng khối u to chiếm hết tiểu khung.



Hình 3. Siêu âm đường âm đạo quan sát rõ 2 buồng trứng bình thường.

Khối u xơ xuất phát từ dải xơ hoặc di tích sừng tử cung không phát triển trong hội chứng MRKH là một bất thường rất hiếm gặp và dễ gây nhầm lẫn trong chẩn đoán. Phẫu thuật cắt bỏ khối u xơ là giải pháp hiệu quả, triệt để.

Tài liệu tham khảo

- [1] T M Chandler, L S Machan, P L Cooperberg, et al. (2009). Mullerian duct anomalies: from diagnosis to intervention. *Br J Radiol.* 82(984): 1034–1042. doi: 10.1259/bjr/99354802.
- [2] He J¹, Xu J, Zhou HY. (2016). Uterus- like mass: A very rare and elusive entity a case report. *Medecine.* Vol 95 Issue 39- p e4961. doi: 10.1097/MD.0000000000004961.
- [3] Rawat KS¹, Buxi T, Yadav A, et al (2013). Large leiomyoma in a woman with Mayer- Rokitansky- Kuster_ Hauser syndrome. *J Radiol Case Rep.* Mar 1;7(3):39-46. doi: 10.3941/jrcr.v7i3.1267. Print 2013 Mar. Large leiomyoma in a woman with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome.
- [4] Sharma R.,^{1,*}, Guleria K.¹, Suneja A.¹ et al (2017). Giant leiomyoma with extensive myxoid degeneration in Mayer- Rokitansky- Kuster_ Hauser syndrome. *International Federation of Gynecology and Obstetrics.* volume 138(1):125-127. DOI: 10.1002/ijgo.12162.
- [5] Barbara L. Hoffman, John O. Schorge, Karen D. Bradshaw. (2016) Chapter 9 Pelvic mass. *William Gynecology 23* (2016) 202-230. Publishing Mc Graw Hill Education.

Giant Fibroma in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) Syndrome Patient: A Case Report

Le Thi Anh Dao¹, Do Khac Huynh², Nguyen Manh Tri²

¹Hanoi Medical University, 1 Ton That Tung, Dong Da, Hanoi, Vietnam

²Hanoi Hospital of Obstetrics and Gynecology, 929 La Thanh, Ngoc Khanh, Ba Dinh, Hanoi, Vietnam

Abstract: MRKH syndrome is a rare form of genital malformation (the incidence is for 1/4000-5000 people). The MRKH patient shows no sign of uterus although its two annexes develop normally. People with MRKH do not have periods although their secondary sexual signs are normal. The fact that the fibrous cells in the Müller's fibrous strand grow into uterine fibroid tumors is very rare but often causes difficulties in diagnosing the origin of the tumor. Surgical removal of the tumor to prevent other tumors from developing is the most effective treatment.

Keywords: Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, fibroma.