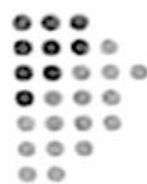




TĂNG SẢN THỪƠNG THẬN BẨM SINH

(Congenital Adrenal Hyperplasia- CAH)

Mục tiêu



1. Trình bày cơ chế gây bệnh TSTTBS thể thiếu 21-OH
2. Trình bày triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng của thể mất muối
3. Trình bày triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng của thể nam hóa đơn thuần
4. Trình bày chẩn đoán bệnh, nguyên tắc chẩn đoán sớm
5. Nguyên tắc điều trị bệnh TSTTBS thể thiếu 21-OH
6. Trình bày cách theo dõi và đánh giá kết quả điều trị lâu dài của bệnh TSTTBS thể thiếu 21-OH

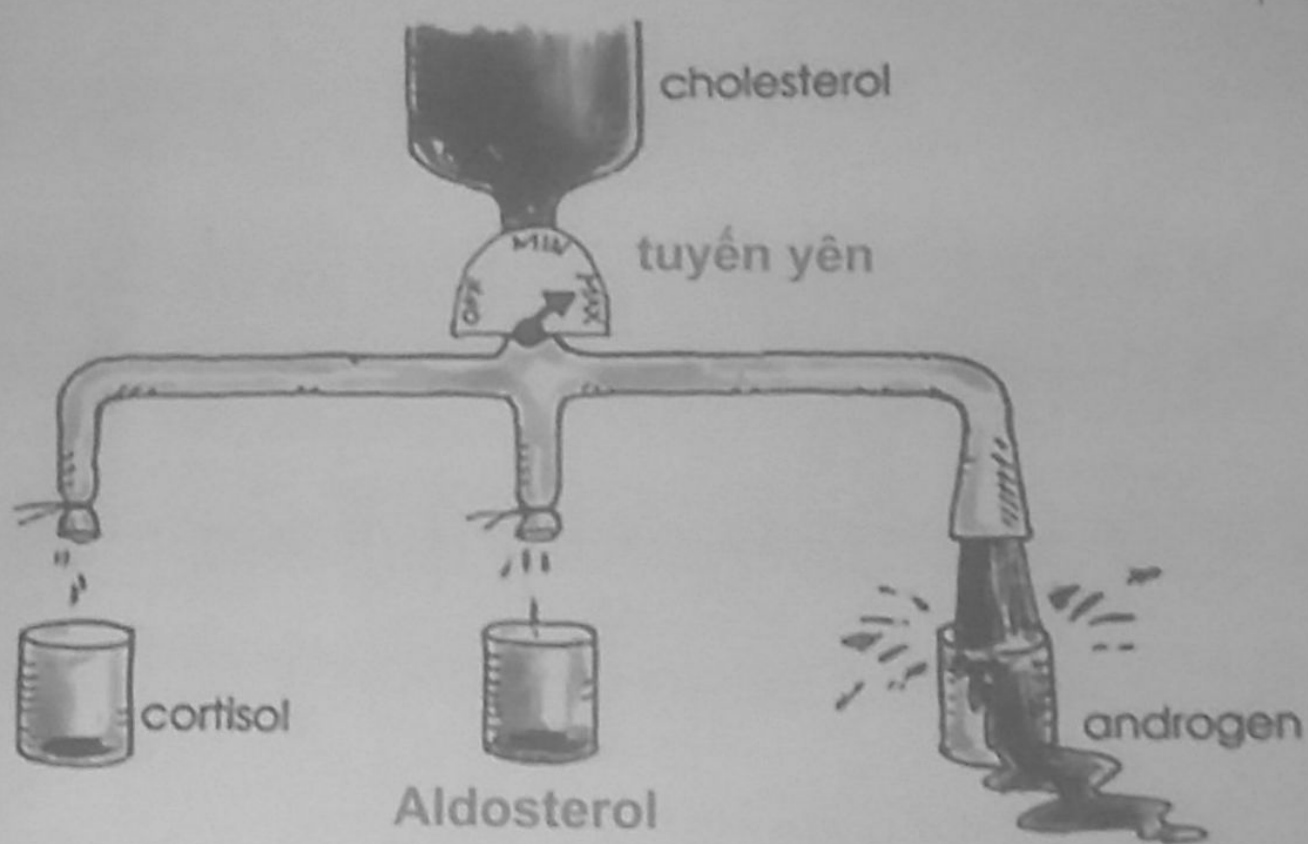
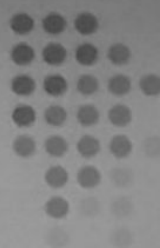
1. TỔNG QUAN



- **TSTTBS (Congenital Adrenal Hyperplasia-CAH)**
- Là bệnh di truyền lặn, NST thường.
- Do thiếu enzym đặc hiệu nên không tổng hợp hormone thượng thận hydrocortisol & aldosterol
- Cơ suy TT cấp thường xảy ra gần sơ sinh.
- Muộn hơn: Trẻ trai bị lùn & dậy thì sớm, trẻ gái bị chuyển giới như trẻ trai .
- Tỷ lệ mắc: 1/10.000 - 15.000



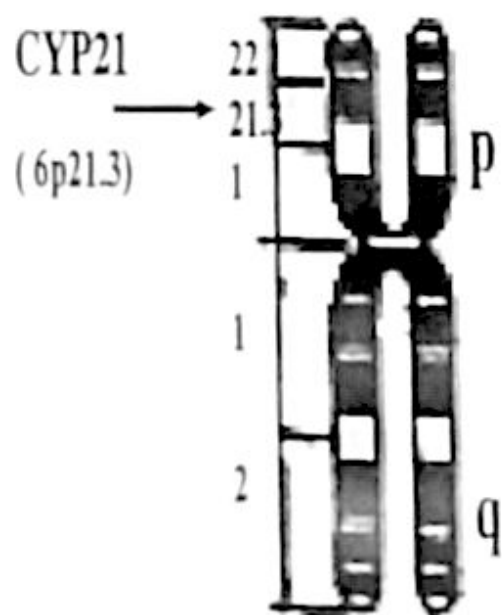
6/8 TSTTBS là trẻ gái cần phẫu thuật chỉnh hình SD



Sự mất cân bằng hormon thượng thận trong TSTTBS

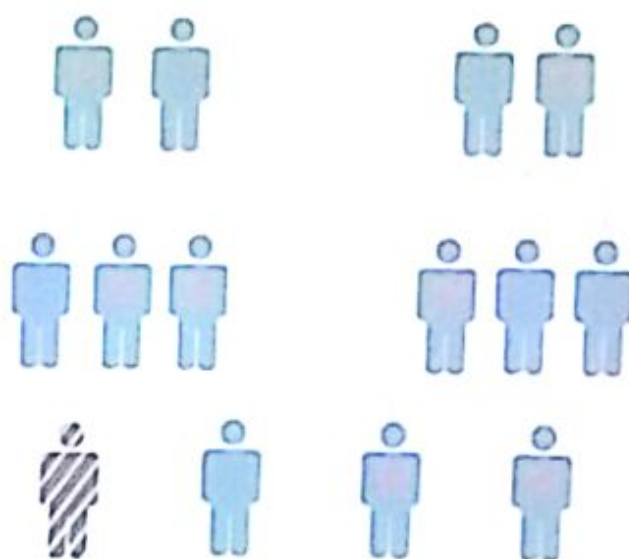
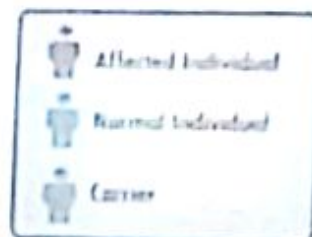
4. ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN

- Di truyền lặn, NST thường
- Theo quy luật di truyền Mendel
- Gen mã hoá tổng hợp enzym 21-OH nằm trên cánh ngắn NST số 6





Di truyền lặn NST thường

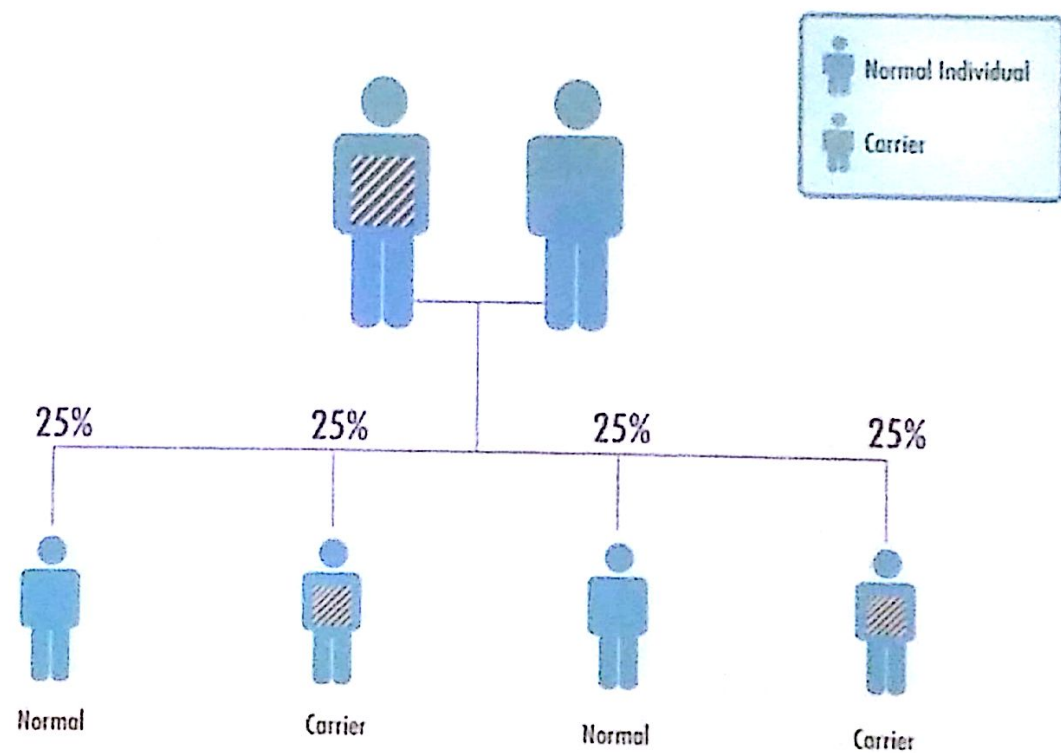


Đặc điểm:

- Bệnh thể hiện ở 1 thế hệ
- Tỷ lệ mắc Nam/nữ như nhau
- Nếu bố mẹ bị bệnh thì 25% con bị mắc bệnh, 25% BT, 50% mang gen bệnh
- Kết hôn cùng huyết thống tỷ lệ mắc cao hơn



Di truyền lặn, bố/mẹ mang gen bệnh





5. PHÂN LOẠI

- Thẻ cổ điển:
 - + Thẻ mất muối
 - + Thẻ nam hóa đơn thuần
- Thẻ không cổ điển

1.1. Thể mất muối : Hay gặp 80%



- Xuất hiện ngày 5-20 sau đẻ
 - Lâm sàng:
 - + Nôn nhiều, không tăng cân.
 - + Có DHMN nặng, gây trụy mạch.
 - + Xạm da
 - + Bất thường bộ phận sinh dục.
 - Trẻ gái: SD ngoài bất thường, phì đại âm vật, âm vật xẫm màu, ...
 - Trẻ trai: SD ngoài thâm, dương vật to.
- Dễ bị nhầm nôn do hẹp phì đại môn vị, tắc ruột SS
- ...



1.1. Thể mất muối :

Cận lâm sàng:

- Na máu giảm < 130 mmol/L,
Kali máu tăng > 5 mmol/L.
- 17OHP, Testosteron và Progesteron tăng cao.
- NST ở trẻ gái là 46,XX.
- Đột biến gen CYP21A2

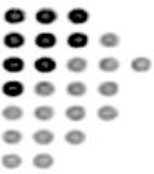


Trẻ gái, 3 giờ tuổi, NST 46,
XX; TDF (-).
TSTTBS thể mất muối





Nguyễn Văn Cún, 15 ngày tuổi
TSTTBS/ 406043/ 2007



1.2. Thể nam hóa đơn thuần:

Trẻ gái: môi lớn và bé dính nhau, nhãn nheo giống biu trẻ trai, không sờ thấy tinh hoàn. Niệu đạo và âm đạo thông nhau đổ vào một xoang ở góc âm vật (dễ nhầm với tật lỗ đái thấp).

Chuyển giới hoàn toàn: 4-5 tuổi.

Xét nghiệm: ĐGD bình thường, 17 OHP & Testosteron tăng cao, NST: 46, XX.

1.2. Thể nam hóa đơn thuần

Trẻ trai: khi để hình thể SD ngoài bình thường.

- 6 tháng đầu lớn nhanh.
- 2-3 tuổi cơ bắp ↑ ↑, DV to & sẫm màu.
- 4-5 tuổi lớn bằng trẻ 8-10 tuổi & dậy thì, có lông mu, nách, mọc râu, trứng cá, giọng trầm, mặt già so với tuổi, cơ bắp vạm vỡ đáng đàn ông.
- Tình hoàn ấu trĩ tương ứng với tuổi thực.
- Xét nghiệm: ĐGD bình thường, 17 OHP, Testosteron và Progesteron tăng cao.



Trần X.V. 4 tuổi

2. Thể không kinh điển

- Bệnh biểu hiện nhẹ, không có triệu chứng sau đẻ, triệu chứng phát triển từ từ.
- Mọc lông SD sớm, rậm lông tóc, nhiều lông tơ ở lông ngực, chân và trướng cá ở mặt.
- Trẻ gái xuất hiện kinh nguyệt thất thường, mất kinh, không phát triển tuyến vú.
- Trẻ trai kiểu hình bình thường, có thể bị giảm khả năng sinh sản.



ĐIỀU TRỊ

- Nguyên tắc:
 - Liệu pháp hormon thay thế
 - Bù dịch (thể MM)
 - Phẫu thuật chỉnh hình (Trẻ gái)
 - Tư vấn, theo dõi định kỳ





6. ĐIỀU TRỊ CẤP CỨU THỂ MẤT MUỐI

- **Hormon liệu pháp và truyền dịch**
- Hydrocortison (Solu- Cortef) 100 mg: 20mg tiêm tĩnh mạch 6-8 giờ/1 lần.
(Liều trung bình $150\text{mg}/\text{m}^2/\text{ngày}$)
- DCA (Syncortyl) 10 mg: 1/3 ống/ TB 1 lần/ ngày
(Chỉ dùng cho thể mất muối).
- Truyền dịch đẳng trương: Natriclorua 0,9%+ glucose 5% với tỷ lệ 1/1
- Truyền tĩnh mạch với liều lượng và tốc độ theo tình trạng mất nước cụ thể.
- Không được truyền dung dịch có kali.

ĐIỀU TRỊ DUY TRÌ THỂ MẮT MUỐI

- Uống Hydrocortisone và Florinef
 - Hydrocortisone: 15- 20 mg/m²/ngày
 - Không có Hydrocortison dùng thay thế Prednisolon 4 – 5 mg/m²/ ngày hoặc Dexamethason 0,25-0,375 mg/m²/ ngày
 - Florinef 0,1 mg: 1/3- 1/2 viên/ ngày.
- Bổ xung thêm: Natriclorua 1-2 g/ngày.



ĐIỀU TRỊ THÈ NAM HÓA ĐƠN THUẦN

Liệu pháp thay thế hocmon
như thể mất muối: Hydrocortisone
(Prednisolon hoặc Dexamethason)
nhưng không uống Florinef



7. ĐIỀU TRỊ NGOẠI KHOA



- Tuổi phẫu thuật: từ 4 -12 tháng tuổi.
- Chỉ định chỉnh hình bộ phận sinh ngoài: âm vật và âm đạo phải đảm bảo chức năng nhạy cảm TK của âm vật sau này.



TƯ VẤN VÀ THEO DÕI ĐỊNH KỲ

- Tư vấn
 - + Điều trị suốt đời
 - + Dùng thuốc khi trẻ ốm
 - + Bổ xung nước mỗi đường (cho thể MM)
 - + Chẩn đoán sớm và chẩn đoán trước sinh
- Theo dõi định kỳ, đánh giá kết quả điều trị để có thái độ điều trị thích hợp.

9. CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH



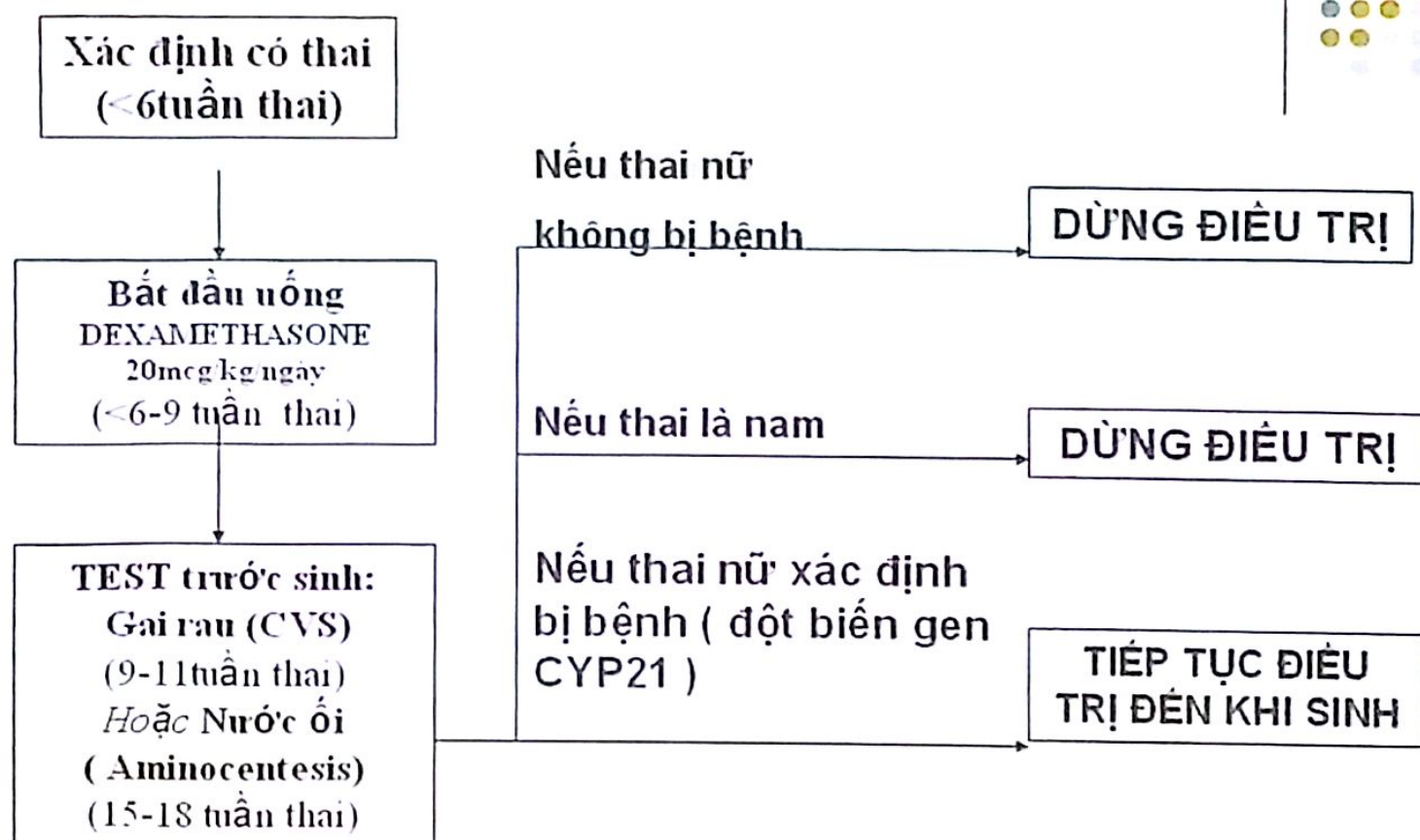
MỤC ĐÍCH

1. Tránh phẫu thuật chỉnh hình sinh dục sau sinh
2. Tránh stress cho gia đình khi sinh ra trẻ bị mơ hồ giới tính.

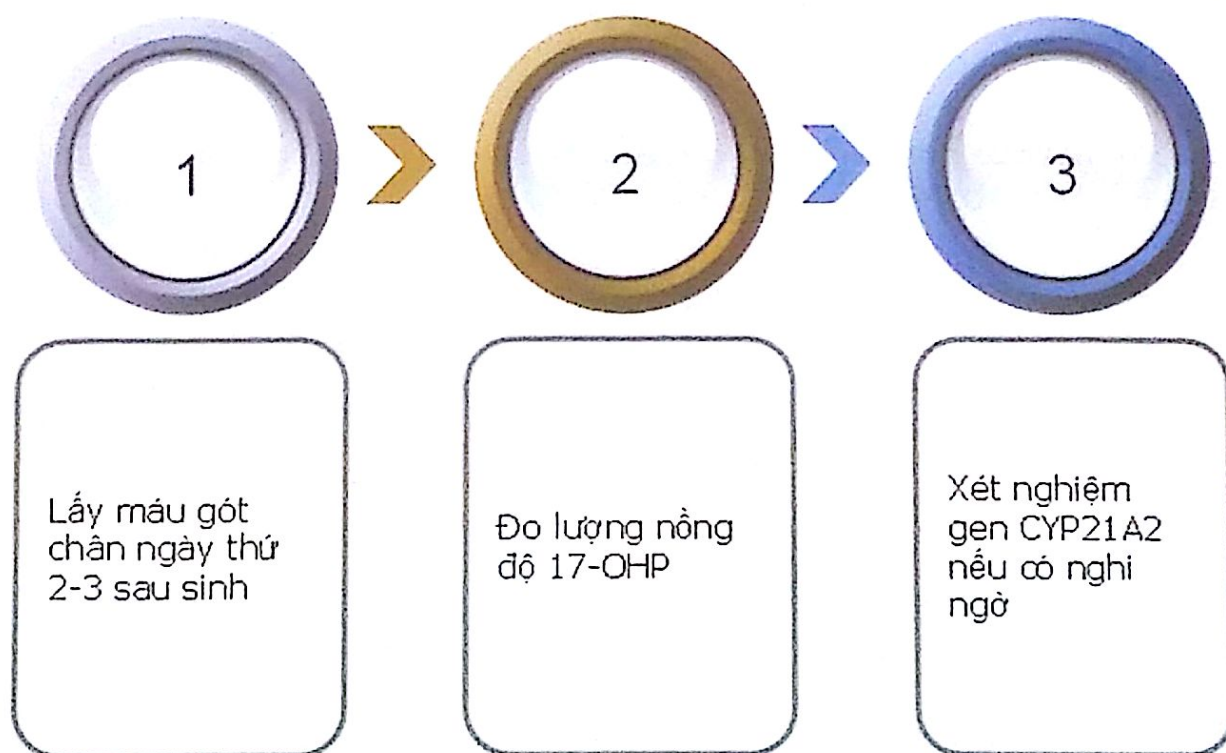
CHỈ ĐỊNH

Cho bà mẹ đã có con bị TSTTBS

CÁC BƯỚC CHẨN ĐOÁN & ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH



Sàng lọc sơ sinh



8.KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ



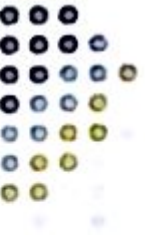
- Tốt: phát triển chiều cao tương đương với trẻ bình thường, cao 5 cm/1 nam. Da, tóc, cơ bắp và ngoại hình phát triển bình thường. Bộ phận sinh dục ngoài đã chỉnh hình không phát triển to trở lại. Trẻ đi học, tự tin như mọi trẻ bình thường.
- Chưa tốt: Trẻ vẫn bị lùn, da xạm, cơ bắp và ngoại hình phát triển theo xu hướng nam. Bộ phận SD đã chỉnh hình phát triển to trở lại.



Trường hợp 1

- BN: Phạm Minh H 25 ngày
- Đ/C: Yên Nghĩa, Ý Yên, Nam Định
- VV: 15h30 7/10/2013
- Lý do: nôn nhiều, bất thường cơ quan sinh dục

Các bạn khám tìm triệu chứng gì?



Case study

Mất nước (+)

Xạm da

Cơ quan sinh dục, tinh hoàn ?

Bạn xét nghiệm gì?



• CLS: ĐGĐ máu:

|+ Na máu: 111,2 mmol/l; Kali máu: 9,5mmol/l;
Clo máu: 79,8 mmol/l

Xử trí:



- 17-OHP: 35ng/l ,Testosteron: 3,4ng/ml

Chẩn đoán: TSTTBS thể mất muối

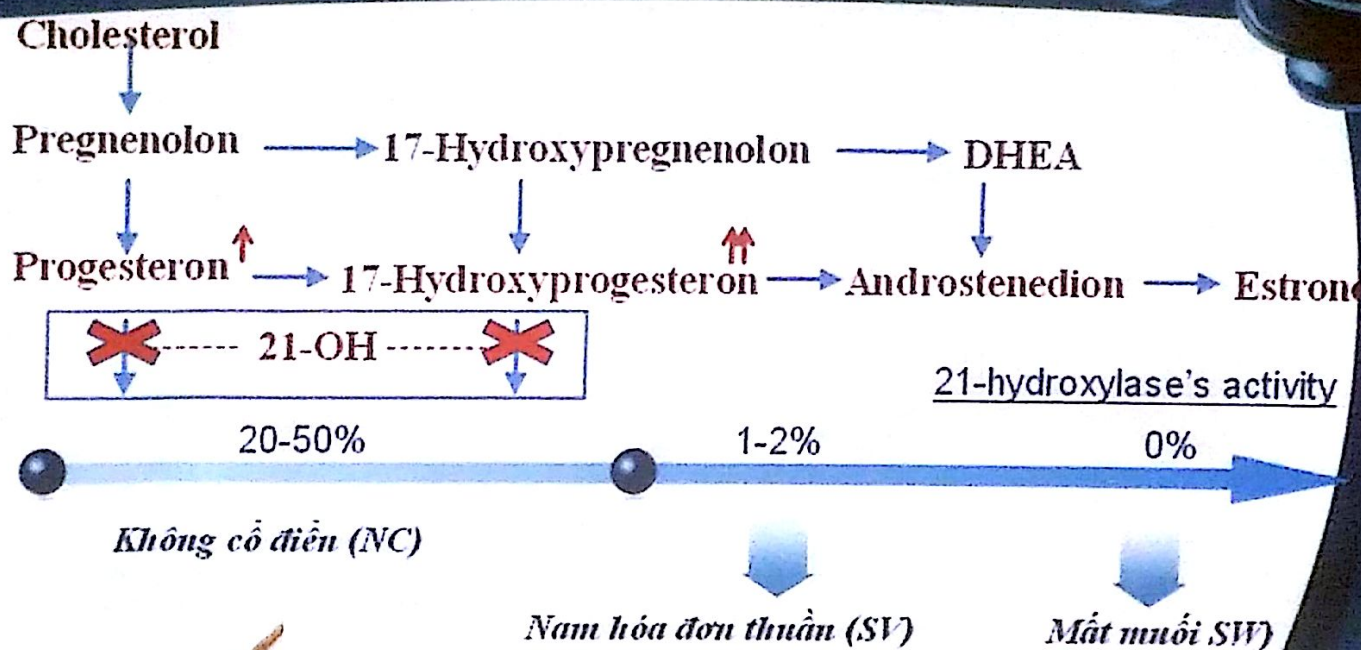
Xử trí:

KẾT LUẬN



1. TSTTBS điều trị thay thế **Hydrocortisone** và **Florinef** suốt đời. Phẫu thuật chỉnh hình sinh dục ngoài cho trẻ gái trở về bình thường.
2. Tư vấn di truyền giảm được bệnh di truyền tại cộng đồng qua nhiều thế hệ.
3. Tránh trẻ gái phải chỉnh hình bộ phận sinh dục, trẻ cần được làm chẩn đoán trước sinh.
4. Tránh tử vong do suy thượng thận cấp sau sinh, trẻ cần được làm sàng lọc phát hiện bệnh TSTTBS trong CTSLSS.

Hậu quả thiếu enzym 21-OH



Sơ đồ tổng hợp hormon vỏ thượng thận

