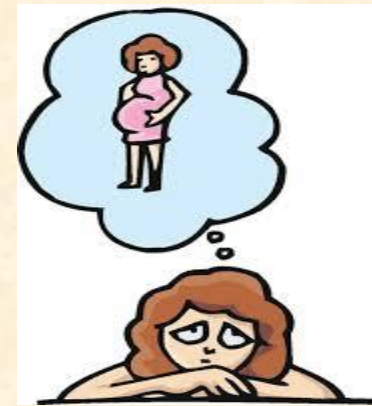


TÌM HIỂU MỘT SỐ BẤT THƯỜNG NHIỄM SẮC THỂ Ở NHỮNG BỆNH NHÂN VÔ KINH

*Hoàng Thị Ngọc Lan, Nguyễn Thị Thủy,
Nguyễn Thị Tuyết Nhung, Nguyễn Ngân Hà*

Đặt vấn đề



- Vô kinh là một triệu chứng của rất nhiều nguyên nhân trong bệnh lý phụ khoa.
- Vô kinh thường đi đôi với vô sinh → việc tìm nguyên nhân VK là một vấn đề quan trọng
- Năm 1970, kỹ thuật nhuộm băng G đã giúp các nhà di truyền học xác định được các bất thường cấu trúc NST.
- Đối với một số trường hợp VK, có liên quan đến bất thường NST đặc biệt là những rối loạn xảy ra trên NST X.

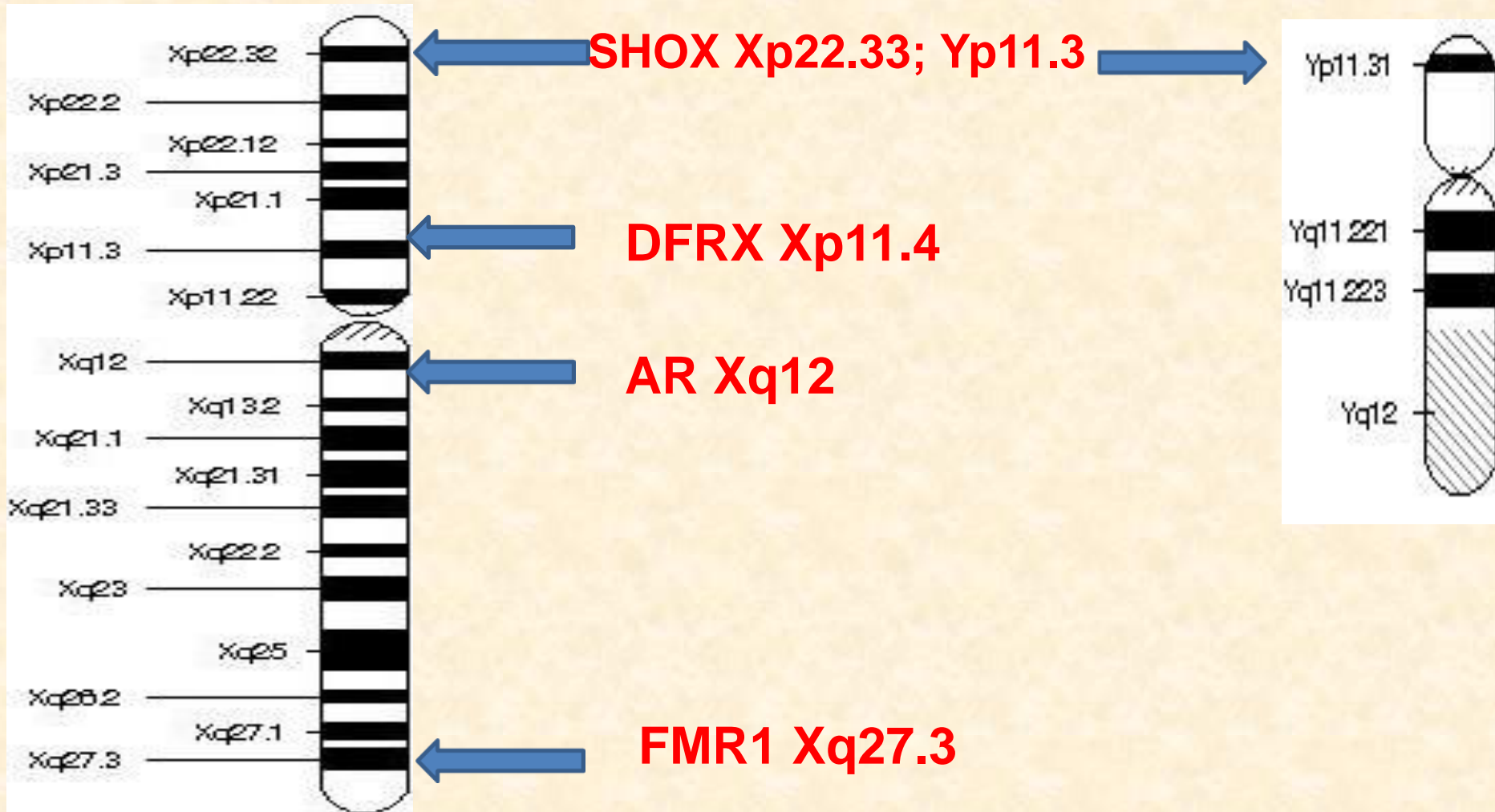
Mục tiêu nghiên cứu

1. Xác định tỷ lệ bất thường NST ở những bệnh nhân VK.

2. Bước đầu tìm hiểu mối tương quan giữa bất thường NST và VK.

NST X

Hầu hết các ĐB trên NST X → HC Turner
(với biểu hiện RL kinh nguyệt, vô kinh)



VẤN ĐỀ VÔ KINH

Là hiện tượng không có kinh nguyệt sau một thời gian quy định

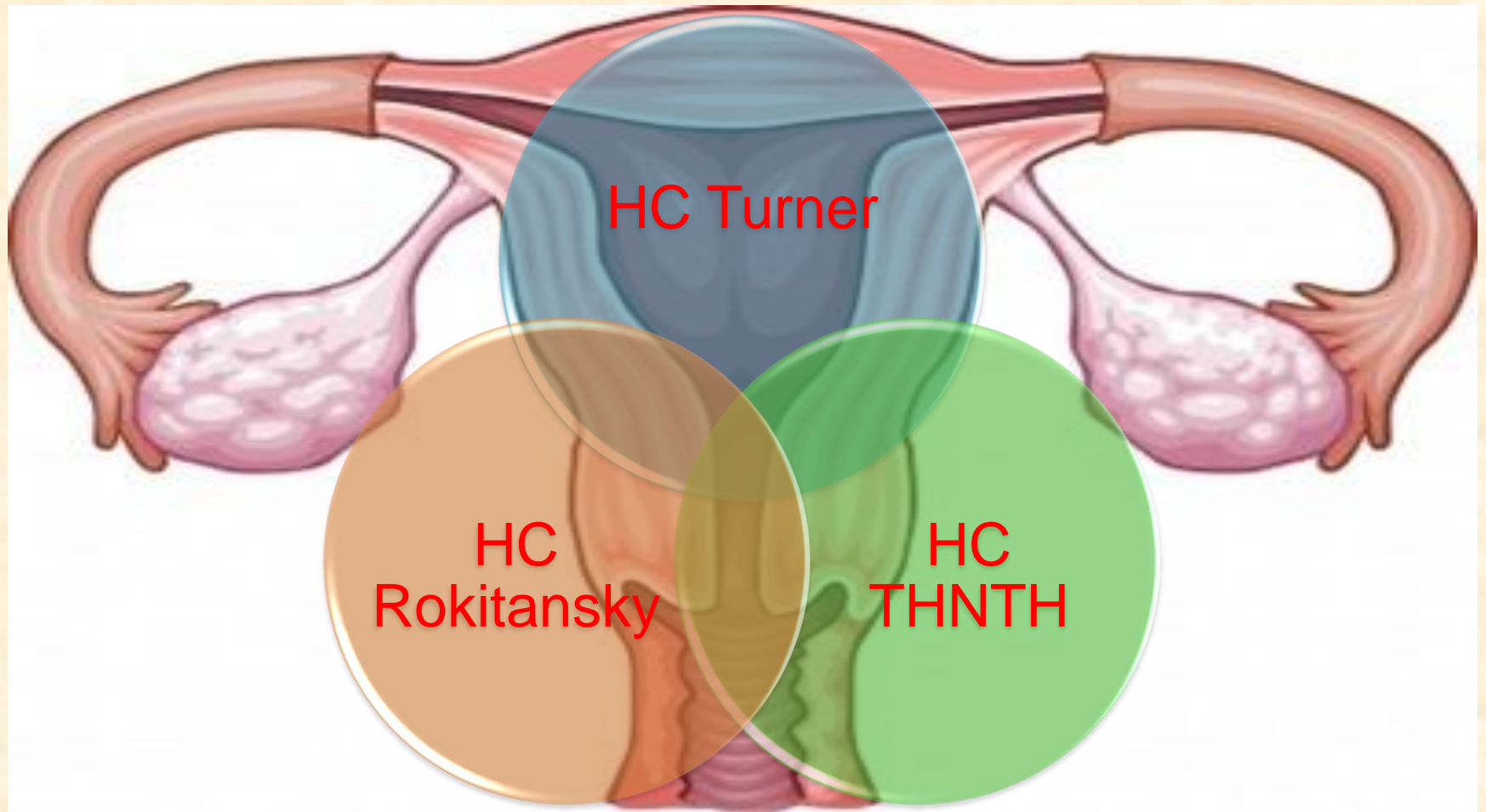
VÔ KINH I

- Sau 15 tuổi không có kinh
- Vô kinh nguyên phát

VÔ KINH II

- 3 tháng không có kinh nếu đã từng hành kinh đều, 6 tháng nếu kinh không đều
- Vô kinh thứ phát

Một số biểu hiện VK do bất thường NST



Đối tượng nghiên cứu

Thời gian – Địa
điểm

- TTCĐTS – BV Phụ sản trung ương
- Tháng 10/2010 - 03/2014

Tiêu chuẩn chọn
bệnh nhân

- 150 bn > 15 tuổi chưa có kinh
- Có kinh nhưng mất kinh 3 tháng liền
- Có hồ sơ đủ thông tin nghiên cứu

Tiêu chuẩn loại trừ

- Bệnh nhân VK nhưng không có kết quả NST

Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu

- Hồi cứu

Phương tiện thu thập số liệu

- Theo mẫu bệnh án thiết kế tại TTCĐTS

Xử lý số liệu

- Phương pháp thống kê y học và phần mềm SPSS

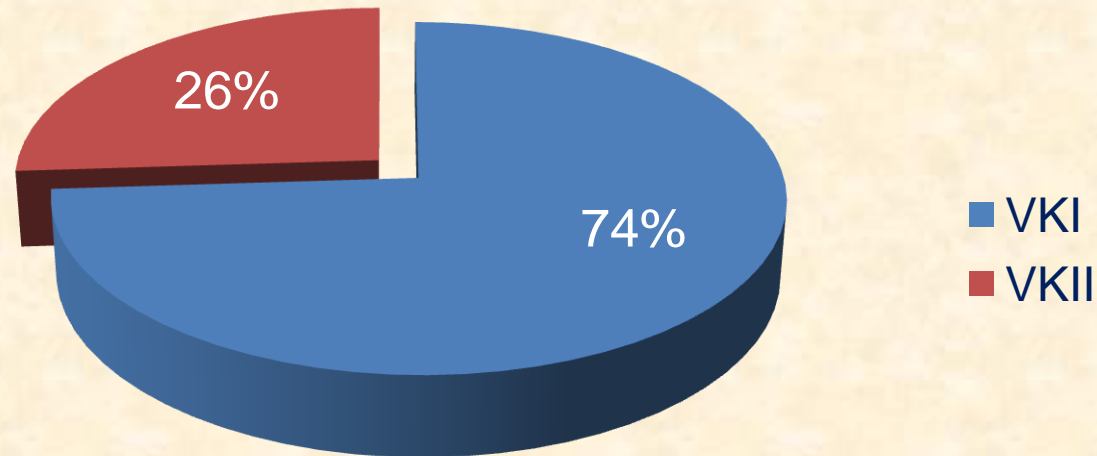
Phương pháp nghiên cứu

Các bước tiến hành

- 1 Lập hồ sơ bệnh án di truyền.
- 2 Nuôi cấy TB bạch cầu lympho máu ngoại vi.
- 3 Đánh giá kết quả bằng pp nhuộm Giemsa – cho biết bất thường số lượng NST.
- 4 Nhuộm tiêu bản theo pp nhuộm băng G, đánh giá bất thường về cấu trúc và định danh NST bất thường.
- 5 Phân tích NST và lập karyotyp theo tiêu chuẩn ISCN (2013).

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

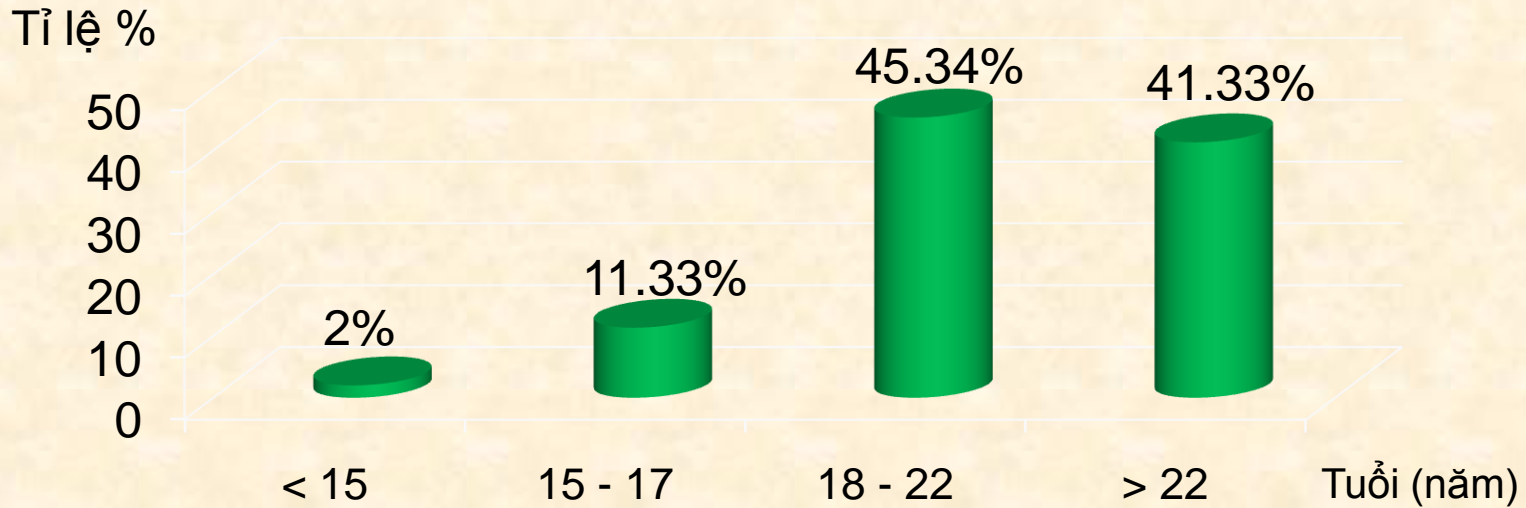
- Tỷ lệ bệnh nhân VKI và VKII



Kenneth M. năm 2012 thấy tỷ lệ VKI là dưới 1% và VKII từ 5 - 7% (nghiên cứu trên cộng đồng người Mỹ)

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

- Đặc điểm nhóm tuổi phát hiện VK



Tuổi trung bình là: $22,21 \pm 5,08$ tuổi trong đó:

- VKI là: $22,05 \pm 4,9$ tuổi - VKII là: $22,64 \pm 5,6$ tuổi.

Nguyễn Phú Đạt và CS, n/c tuổi dậy thì ở trẻ em miền Bắc Việt Nam : tuổi bắt đầu dậy thì (tuyến vú phát triển ở trẻ gái) sớm nhất lúc 10 tuổi, với tuổi TB bắt đầu dậy thì là 11 năm 10 tháng \pm 1 năm 3 tháng. Trẻ gái dậy thì hoàn toàn (có kinh nguyệt) sớm nhất lúc 11 tuổi, trung bình 13 năm 5 tháng \pm 1 năm 1 tháng. Tuổi bắt đầu dậy thì có khác biệt theo từng vùng

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

- Tỷ lệ bất thường NST của bệnh nhân VK

Bất thường NST	n	Tỷ lệ (%)
Turner	19	52.78
HC THNTH	17	47.22
Tổng số	36	100

NC của chúng tôi: Tỷ lệ BT NST chiếm 24% trong tổng số bn VK

Theo NC khác: tỷ lệ 0,1 - 0,2%

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

- Karyotyp của những người VK mắc Turner

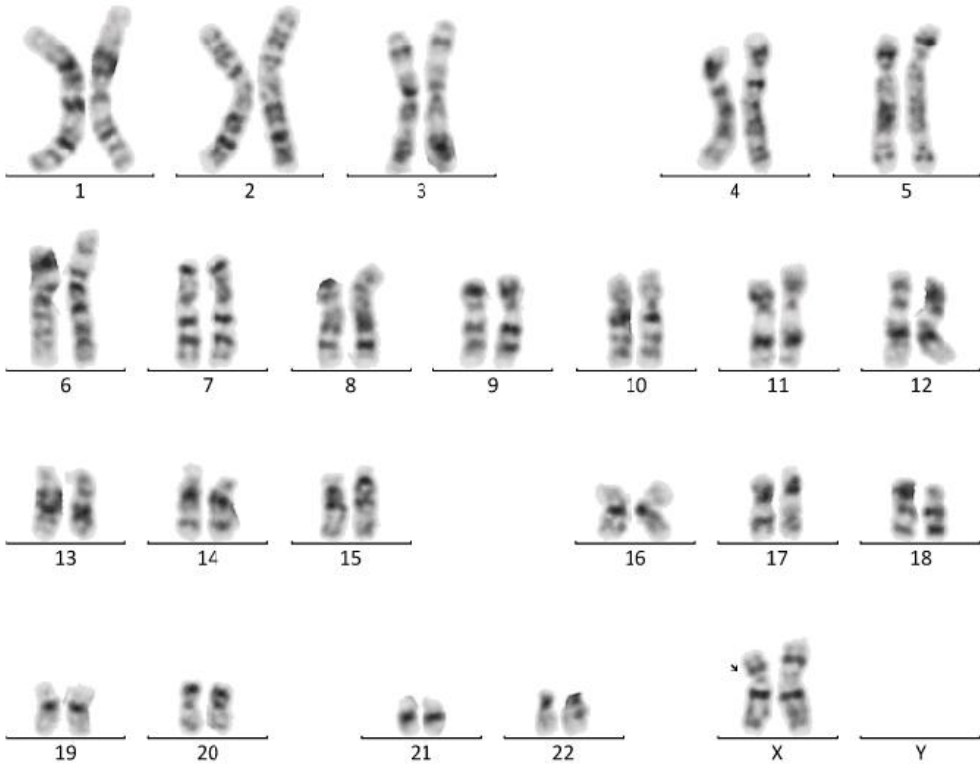
Karyotyp	n	Tỉ lệ (%)	Ghi chú
45,X	14	73.68	1 TH VKII (1/19 = 5.26%)
45,X/46,X,i(Xq)	2	10.53	21.05
45,X/46,X,del(X)	1	5.26	
45,X/46,X,r(X)	1	5.26	
45,X/46,XY	1	5.26	
Tổng số	19	100	

Nghiên cứu Pasquino M.A. và CS (1997) cho thấy, trong 522 bệnh nhân h/c Turner: bn có dậy thì tự nhiên hoàn toàn ở 9,2% nhóm 45,X; 40,6% ở nhóm 45,X/46,XX; và 28,6% ở nhóm rối loạn cấu trúc của NST X thứ hai.

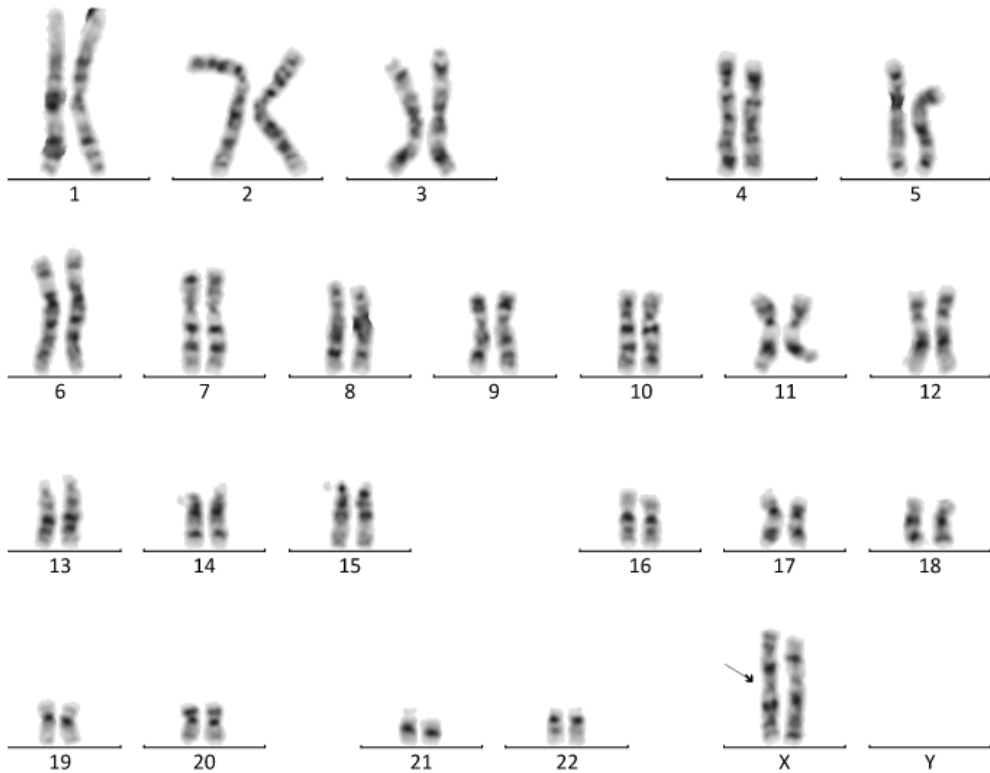
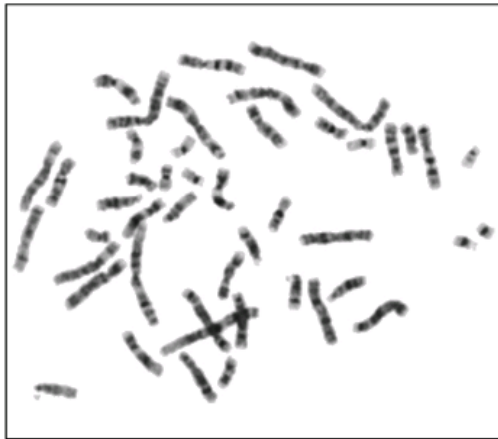
KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

Kết quả phân tích NST bn VK với h/c Turner

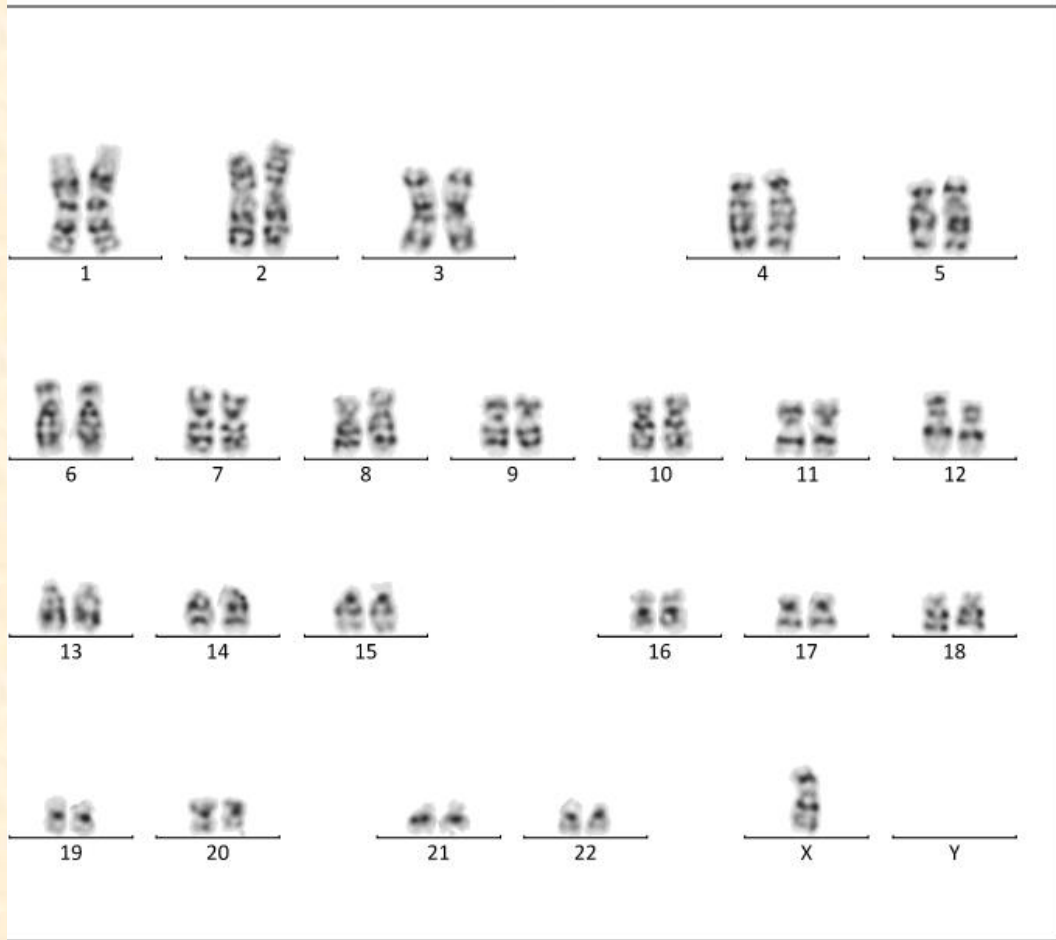
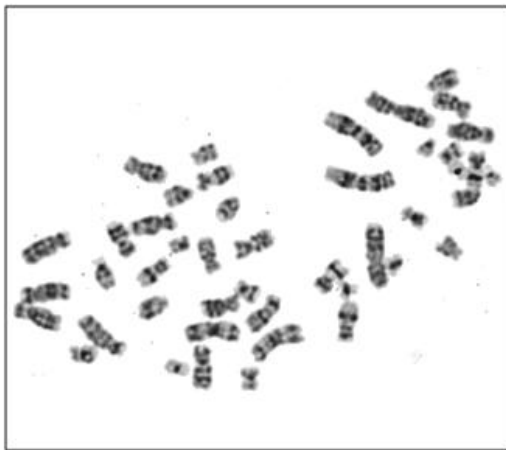
Loại karyotyp	H T N Lan & cs	Phan Thị Hoan & CS	Bergsma D.
45,X	73.68%	52.6%	57%
46,X,i(Xq) thuần hoặc khảm	10.53%	21.1%	17%
45,X/46,XX; 45,X/47,XXX	0	15.8%	12%
45,X/46,XY	5.26%	7.9%	4%
45,X/46,X,r(X) và các loại mất đoạn NST	10.52%	2.6%	10%



Karyotyp
46,X,del(X)(p11.23→p11.4)



Karyotyp 46,X,i(X)(q10)



Karyotyp 45,X

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

Đặc điểm của những bn VK mắc HC THNTH

- 17 người VK mắc HC THNTH có karyotyp 46,XY:
 - 100% số bệnh nhân là VKI, không có tử cung, tinh hoàn trong ổ bụng, trong ống bẹn hoặc vị trí môi lớn.
 - Tuổi phát hiện trung bình là: 23 ± 4.77 tuổi
 - Phát hiện được hai chị em con dì con già cùng mắc HC THNTH, 21 tuổi, VKI, không rõ vị trí tinh hoàn

Đặc điểm của những bn VK mắc HC Rokitansky

- 7 người VK mắc HC Rokitansky có karyotyp 46,XX.
 - 100% bn là VK I
 - Không có tử cung, bất sản âm đạo
 - Buồng trứng bình thường

KẾT LUẬN

1. Tỷ lệ bất thường NST ở những bệnh nhân VK:

- ✓ Tỷ lệ bệnh nhân VK có bất thường NST là $36/150 = 24\%$
- ✓ Tỷ lệ hội chứng Turner là $19/36 = 52.78\%$
- ✓ Tỷ lệ HC THNTH là $17/36 = 47.22\%$

7bn có h/c Rokitansky nhưng không có bất thường NST

2. Mối tương quan giữa bất thường NST và VK:

Hội chứng tinh hoàn nữ tính hóa và VK

- VKI chiếm tỷ lệ 100%
- Karyotyp 46,XY, kiểu hình nữ, tuyến vú phát triển, ko có tử cung, ko có buồng trứng, tinh hoàn nằm trong ống bẹn, vị trí mô lớn hoặc trong ổ bụng

KẾT LUẬN

2. Mối tương quan giữa bất thường NST và VK:

Hội chứng Turner và VK

- Tỷ lệ bệnh nhân VKI trong số Turner là 94.74% (18/19 BN)
- Tỷ lệ bệnh nhân VKII trong số Turner là 5.26% (1/19 BN)
- Karyotyp 45,X chiếm tỷ lệ $14/19 = 73.68\%$
- Karyotyp 45,X/46,XY chiếm tỷ lệ $1/19 = 5.26\%$
- Karyotyp thể khảm về đột biến cấu trúc NST X: 45,X/46,X,del(X); 45,X/46,X,i(Xq); 45,X/46,X,r(X) là 4/19 BN (chiếm 21.05%)

KIẾN NGHỊ

- Chỉ định XN DT cho các bệnh nhân VK.
- Tư vấn di truyền, nên chẩn đoán sớm các trường hợp VK, làm XN NST ở bn 13 tuổi mà chưa có kinh nguyệt hoặc các thay đổi ở lứa tuổi dậy thì.
- Cần có thêm n/c về các RL NST ở bệnh nhân VK.

Xin chân thành cảm ơn!