

## Báo cáo một trường hợp hiếm gặp trên lâm sàng: Ung thư nguyên bào nuôi thai nghén di căn ở cổ tử cung

Châu Khắc Tú<sup>1</sup>, Lê Sĩ Phương<sup>1</sup>, Phạm Nguyên Cường<sup>2</sup>, Đặng Văn Tân<sup>1</sup>, Ngô Thị Thúy Minh<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Khoa Phụ sản, Bệnh viện Trung ương Huế

<sup>2</sup> Khoa Giải phẫu bệnh lý, Bệnh viện Trung ương Huế

doi:10.46755/vjog.2022.1.1246

Tác giả liên hệ (Corresponding author): Châu Khắc Tú, email: ckhactu@gmail.com

Nhận bài (received): 19/10/2021 - Chấp nhận đăng (accepted): 5/1/2022

### Tóm tắt

Ung thư nguyên bào nuôi là dạng xâm lấn, ác tính nhất của nhóm bệnh lý nguyên bào nuôi, có thể gặp trong nhiều độ tuổi khác nhau, tỉ lệ tăng ở những bệnh nhân > 40 tuổi. Thường phát triển từ sự ác tính hóa của thai trứng, hiếm gặp sau thai kì bình thường, sẩy thai hay thai lạc chỗ. Vị trí thường gặp là tử cung, mặc dù hiếm nhưng có thể gặp ở buồng trứng, vòi trứng, âm đạo, cổ tử cung hay vùng chậu. Một bệnh nhân 37 tuổi, sau nạo thai trứng ác tính, xuất hiện biến chứng ung thư tế bào nuôi ở buồng tử cung có di căn ở cổ tử cung. Bệnh nhân được phẫu thuật cắt tử cung toàn phần và hai phần phụ, diễn tiến hậu phẫu tốt và được điều trị bổ trợ hóa chất tiếp theo.

**Từ khóa:** thai trứng, Ung thư nguyên bào nuôi.

## A rare clinical case report: Gestational choriocarcinoma metastasizes to the uterine cervix

Chau Khắc Tú<sup>1</sup>, Lê Sĩ Phương<sup>1</sup>, Phạm Nguyên Cường<sup>2</sup>, Đặng Văn Tân<sup>1</sup>, Ngô Thị Thúy Minh<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Obstetrics and Gynecology Department, Hue Central Hospital

<sup>2</sup> Anapathology Department, Hue Central Hospital

### Abstract

Choriocarcinoma is the most invasive and malignant form in the trophoblastic disease, can occur in many different age groups, the incidence is increased in patients > 40 years old. Usually develops from malignancy of the hydatidiform mole, rarely after a normal pregnancy, miscarriage, or ectopic pregnancy. The most common site is in the uterus, although rare, it can be found in the ovaries, fallopian tubes, vagina, cervix or pelvis. A 37-year-old patient, after evacuation of a malignant hydatidiform mole, developed complications of choriocarcinoma in the uterus with metastases in the cervix. The patient underwent total hysterectomy and bilateral salpingo-oophorectomy, had good postoperative progress, and received subsequent adjuvant chemotherapy.

**Key word:** Hydatidiform mole, choriocarcinoma

### 1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư nguyên bào nuôi (UTNBN) là một dạng bệnh lý ác tính, hiếm gặp của bệnh lý nguyên bào nuôi xảy ra trong thời kỳ thai nghén. Dạng hay gặp nhất là phát triển từ biến đổi ác tính của thai trứng và các dạng khác hiếm gặp hơn là sau các trường hợp như thai nghén bình thường, sẩy thai hay thai lạc chỗ. Vị trí thường gặp UTNBN nhất là tại tử cung, hiếm khi gặp ở các vị trí khác như: vòi trứng, buồng trứng, âm đạo, âm hộ, cổ tử cung vùng chậu và tại vị trí bánh nhau cùng tồn tại với thai trong buồng tử cung [1].

Ung thư nguyên bào nuôi được chia thành 2 nhóm: liên quan đến thai nghén và không liên quan thai nghén. Ung thư nguyên bào nuôi không liên quan thai nghén là một dạng u tế bào gốc của buồng trứng, hiếm gặp, chỉ một vài trường hợp đã được báo cáo trong y văn. Ung thư nguyên bào nuôi thai nghén thuộc nhóm các bệnh lý nguyên bào

nuôi thai nghén (Gestational Trophoblastic Disease-GTD) và thường xuất phát từ buồng tử cung. Ung thư nguyên bào nuôi có thể di căn đến các vị trí khác ngoài buồng tử cung như buồng trứng, vòi trứng, cổ tử cung, vùng chậu và âm đạo. UTNBN ở cổ tử cung rất hiếm gặp. Nhiều giả thuyết đã được đưa ra để giải thích về sinh bệnh học của UTNBN cổ tử cung. Nó có thể do khối u nguyên phát đã thoái hóa tự nhiên ở thân tử cung di căn đến cổ, sự ác tính hóa của thai ở cổ tử cung, hoặc do sự ác tính hóa của tế bào nuôi còn sót lại từ lần mang thai trước sau một thời gian tiềm tàng [2]. Mục tiêu của chúng tôi là mô tả triệu chứng lâm sàng, cận lâm sàng và thái độ xử trí của một trường hợp lâm sàng hiếm gặp: Ung thư nguyên bào nuôi ở cổ tử cung.

### 2. BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP

Bệnh nhân nữ, 37 tuổi, PARA 4004, lần có thai sau

cùng cách đây 2 năm. Lần này bệnh nhân trễ kinh 1 tuần kèm nôn nghén, đau bụng hạ vị, ra máu âm đạo dai dẳng khoảng nửa tháng, vào Bệnh viện Trung Ương Huế cơ sở 2 được chẩn đoán thai trứng, đã được nạo hút thai trứng làm xét nghiệm mô bệnh học, kết quả xét nghiệm mô bệnh học (05/01/2021): Chửa trứng ác tính. Bệnh nhân được chuyển tuyến vào Bệnh viện Trung Ương

Huế cơ sở 1 để điều trị tiếp ngày 07/01/2021. Ghi nhận lúc vào (07/01/2021): Bệnh nhân nặng đang trong tình trạng cường giáp, mạch 100 l/p, xét nghiệm máu: TSH: 0,006 mIU/ml, FT4: 22,39 pmol/l, Khám chuyên khoa: tử cung lớn bằng thai 2 tháng, mềm, ít máu sẫm từ cổ tử cung, xét nghiệm có tình trạng rối loạn đông chảy máu, tỷ Prothrombin 60,9 %.

#### Diễn tiến bệnh nhân từ 07/01 đến 14/01/2021

Ngày	Diễn tiến bệnh	Xử trí
07-08/01/2021	Tỉnh táo Huyết động ổn	Theo dõi Hội chẩn Khoa nội Nội tiết dùng thêm: Thyrozol 10mg x 02 viên/ ngày
09/01-14/01/2021	Tỉnh táo Huyết động ổn Không đau bụng Âm đạo không ra máu	Theo dõi, xét nghiệm tiền phẫu Thyrozol 10mg x 02 viên/ ngày

#### Cận lâm sàng Công thức máu

Ngày	07/01	11/01	15/01	Đơn vị
WBC	6,77	8,83	19,6	K/mm <sup>3</sup>
NEU%	69,0	65,7	78,4	%
RBC	4,07	4,29	4,06	M/mm <sup>3</sup>
Hb	12,1	12,7	12,4	g/dl
PLT	290	294	285	K/mm <sup>3</sup>

#### Chức năng đông chảy tổng quát

Ngày	08/01	12/01	Đơn vị
Thời gian Prothrombin	14,2	12,8	Giây
Tỷ Prothrombin	60,9	82	%
INR	1,35	1,12	
Thời gian thromboplastin hoạt hóa từng phần APTT	25,4	29,1	Giây
Độ tập trung tiểu cầu	Bình thường	Bình thường	

#### Sinh hóa máu

Định lượng glucose, AST, ALT, creatinine, định lượng protein máu, điện giải đồ trong giới hạn bình thường.

#### Nội tiết

Ngày	07/01	11/01	12/01	18/01	Đơn vị
Beta - hCG	8000		3818	686,5	mIU/ml
TSH	0,006	0,005			mIU/ml
FT4	22,39	17,22			Pmol/l

**Nước tiểu:** 10 TSNT trong giới hạn bình thường.

#### Siêu âm tử cung phần phụ (07/01)

Tử cung tư thế ngả trước, kích thước#84x56mm. Cấu trúc cơ đồng nhất. Lòng tử cung có hình ảnh ruột bánh mì kích thước#29x47mm, tăng sinh nhiều mạch máu. Hai buồng trứng chưa phát hiện bất thường. Kết luận: Cấu trúc bất thường buồng tử cung.

#### Siêu âm bụng tổng quát (07/01)

Cấu trúc tăng âm trong lòng tử cung dạng tổ ong kích thước 55x19 mm, có tăng sinh mạch nhiều, cấu trúc này chưa phá vỡ lớp cơ. Kết luận: Theo dõi u nguyên bào nuôi.

## MRI bụng chậu



**Hình 1.** Hình chụp MRI bụng chậu

Mô tả kết quả MRI: Tử cung DAP #62mm, lòng tử cung có khối choán chỗ kích thước #41x32x35mm, bờ ít đều, tăng tín hiệu không đồng nhất trên T2W/SPAIR, T1W, có thành phần hạn chế khuếch tán, ngấm thuốc Gado đồng nhất dạng khảm, ranh giới ít rõ với cơ tử cung xâm lấn chủ yếu ở thành trước và đáy tử cung. Buồng trứng 2 bên kt không lớn có vài nang, vỏ mỏng, không chồi vách, nang lớn nhất ở bên phải, kích thước #27mm, bên trái #20mm. Không thấy hạch tiểu khung có ý nghĩa. Trực tràng không dày, không thấy ngấm thuốc bất thường. Nốt tổn thương ở hành xương đùi phải, giảm tín hiệu trên T1W, không ngấm thuốc gado. Không có dịch khoang phúc mạc. **Kết luận:** Khối thương tổn trong lòng tử cung xâm lấn cơ tử cung thành trước và đáy tử cung, Nang buồng trứng hai bên. Nốt giảm tín hiệu hành xương đùi phải, không ngấm thuốc, chưa nghĩ đến di căn.

### Siêu âm tim, XQ ngực thẳng

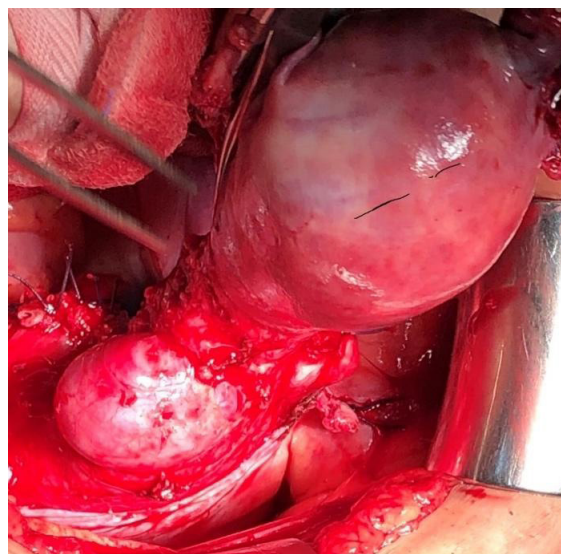
Chưa phát hiện bất thường

Bệnh nhân đã được hội chẩn liên khoa, điều trị cường giáp, rối loạn đông chảy máu và được hội chẩn toàn khoa với chẩn đoán: Biến chứng ung thư nguyên bào nuôi (Choriocarcinoma) tử cung sau nạo thai trứng/cường giáp, rối loạn đông chảy máu đã điều trị tạm ổn và được chỉ định phẫu thuật cắt tử cung toàn phần + 2 phần phụ vào ngày 15/1/2021.

### Lược đồ phẫu thuật

Vào bụng đường ngang trên vệ, quan sát thấy tử cung lớn # thai 2 tháng, màu tím sẫm, xung huyết toàn bộ, ở cổ tử cung bên phải có khối u kích thước khoảng 2x3 cm, chèn ép đẩy lệch đường đi niệu quản bên phải, bề mặt

tăng sinh mạch máu và nhiều mạch máu lớn đến nuôi dưỡng khối u, hai buồng trứng lớn. Bệnh nhân được tiến hành bóc tách cầm máu các mạch máu lớn nuôi dưỡng khối u và tiến hành cắt tử cung toàn phần và 2 phần phụ tử trên xuống. Khâu mổ cầm bằng chỉ vicryl 1.0. Kiểm tra cầm máu tốt. Đặt dẫn lưu Douglas. Đóng bụng 4 lớp. Trong mổ bệnh nhân được truyền 2 đơn vị máu, diễn tiến sau mổ ổn định, bệnh nhân hồi phục tốt và được điều trị tiếp liệu trình hóa chất.



**Hình 2.** Khối u ở cổ tử cung bên phải, các mạch máu lớn nuôi dưỡng khối u đã được bóc tách và khâu cầm máu

### Theo dõi sau phẫu thuật (15/01 – 18/01)

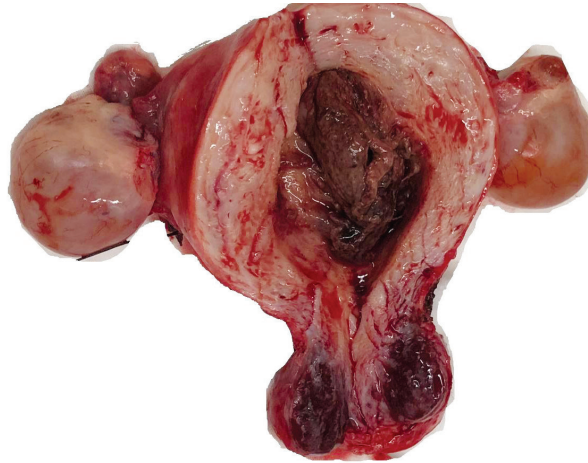
Ngày	Diễn tiến	Xử trí
15/01/2021	CTM sau mổ: RBC 4,06 M/mm <sup>3</sup> WBC 19,6 K/mm <sup>3</sup> Hct 37,2% Hb 12,4 g/dl PLT 285 K/mm <sup>3</sup>	Thuốc sau mổ Dịch truyền tĩnh mạch Kháng sinh Giảm đau Thyrozol

16-18/01/2021

Huyết động ổn  
Bụng mềm  
Vết mổ khô  
Dẫn lưu không ra thêm  
Trung tiện được  
Tiểu vàng trong


Kháng sinh  
Giảm đau  
Thyrozol

**Kết quả giải phẫu bệnh lý sau mổ (18/01/2021):**



**Hình 3. Mô tả đại thể bệnh phẩm**

Tử cung kích thước 9x4x5 cm và 2 buồng trứng chứa nhiều nang nhỏ, bên trong chứa dịch vàng trong, lòng tử cung đã được mổ dọc, bên trong nội mạc tử cung dày 2 cm, chứa tổn thương màu nâu kích thước 5x4 cm, giới hạn xung quanh không đều, có vùng đậm sẫm xuống chưa quá 1/2 lớp cơ. Cổ tử cung có vùng tổn thương nâu mềm đường kính 2,5cm.

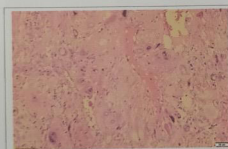

 SỐ NV :210001977  
SỐ GPB:21.464

**PHIẾU TRẢ LỜI KẾT QUẢ  
CHẨN ĐOÁN MÔ BỆNH HỌC**

Họ và tên bệnh nhân: **NGUYỄN THỊ THÙY ANH** Tuổi: 37. Giới: Nữ  
Địa chỉ : Đông Sơn Xã Hải Sơn Huyện Hải Lăng Quảng Trị  
Khoa : Phòng Sản phụ khoa  
Chẩn đoán lâm sàng: Theo dõi u nguyên bào nuôi  
Vị trí lấy mẫu : Tử cung và 2 phần phụ  
Người pha bệnh phẩm: **BS TÙNG + KTV YẾN**  
Ngày nhận bệnh phẩm: 15 / 01 / 2021

**MÔ TẢ ĐẠI THỂ**  
Tử cung kích thước 9x4x5 cm và 2 phần phụ dạng nang, bên trong chứa dịch vàng trong, lòng tử cung đã được mổ dọc, bên trong nội mạc tử cung dày 2 cm, màu nâu, có vùng đậm sẫm xuống chưa quá 1/2 lớp cơ. Cổ tử cung có vùng tổn thương nâu mềm đường kính 1,5cm.

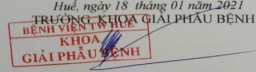
**MÔ TẢ VI THỂ**

**MÔ TẢ VI THỂ**  
Mẫu sinh thiết là tổ chức nội mạc tử cung gồm có nhiều đám tế bào bào tương sáng, nhân tròn hoặc bầu dục, nhiều nhân quái nhân chia. Một số vi huyết quản. Không thấy lông nhau. Nhiều vùng mô đệm hoại tử. Khảo sát vùng tổn thương cổ tử cung, thấy hình ảnh vi thể tương tự.

**KẾT LUẬN:**  
**Choriocarcinoma vùng thân tử cung và cổ tử cung.**  
Huế, ngày 18 tháng 01 năm 2021

BS. ĐOC KẾT QUẢ



Ths.BS Trần Như Tùng  
TS.BS Phạm Nguyễn Cường

**Hình 4. Mô tả vi thể bệnh phẩm**

Mẫu sinh thiết là tổ chức nội mạc tử cung gồm có nhiều đám tế bào bào tương sáng, nhân tròn hoặc bầu dục, nhiều hình ảnh nhân quái nhân chia. Một số vi huyết quản. Không thấy lông nhau. Nhiều vùng mô đệm hoại tử. Khảo sát vùng tổn thương cổ tử cung, có hình ảnh vi thể tương tự. Kết luận: Choriocarcinoma vùng thân tử cung và cổ tử cung.

### 3. BÀN LUẬN

Ung thư nguyên bào nuôi thai nghén trong lòng tử cung có tần suất gặp cao hơn ở Châu Á, Châu Phi và Châu Mỹ Latin hơn ở Mỹ hay Châu Âu, có thể là do sự chênh lệch về điều kiện sống và kinh tế xã hội [3][4]. Tuy nhiên, tần suất chung của ung thư nguyên bào nuôi trong những năm gần đây đã giảm song song với sự phát triển chung trên thế giới. Ung thư nguyên bào nuôi nguyên phát ở cổ tử cung là một bệnh lý rất hiếm gặp, tuy nhiên phần lớn các trường hợp được báo cáo về ung thư nguyên bào nuôi ngoài tử cung thường là ở vị trí cổ tử cung nhiều hơn các vị trí khác của đường sinh dục [5].

Ung thư nguyên bào nuôi là dạng xâm lấn, ác tính nhất của nhóm bệnh lý nguyên bào nuôi, với tỉ lệ đa dạng, thường gặp sau thai trứng và ở bệnh nhân >40 tuổi. Một số dữ liệu đưa ra cho thấy rằng có một tỷ lệ nhỏ (0,76%-4%) trường hợp ung thư nguyên bào nuôi thai nghén bắt nguồn từ thai lạc chỗ. Thời kì tiềm tàng từ lần mang thai cuối đến lúc ung thư nguyên bào nuôi xuất hiện có thể dao động từ vài tháng đến 15 năm [5].

Hình ảnh đại phẫu của một UTNBN điển hình là khối xuất huyết với các vùng hoại tử và bờ nhám nhờ. Về vi thể, có hình ảnh 2 pha điển hình. Ở trung tâm gồm các đơn bào nuôi, bờ xen kẽ bởi các hợp bào nuôi. Nhân tế bào không điển hình với vô số tế bào đang phân bào với hình ảnh gián phân không điển hình xảy ra ở vùng không có hoại tử và xuất huyết, cùng sự tăng sinh, xâm lấn của mạch máu [6]. Các hình ảnh này cũng phù hợp với hình ảnh mô tả giải phẫu bệnh lý ca bệnh mà chúng tôi báo cáo.

Một UTNBN cần được chẩn đoán phân biệt với một ung thư biểu mô không biệt hóa và biến thể không điển hình của một khối u cơ trơn dạng biểu mô. Chẩn đoán xác định nhờ vào hóa mô miễn dịch vì các tế bào từ UTNBN tạo ra nhiều chất chỉ điểm như  $\beta$ -hCG, inhibin, HLA-G, Mel-CAM (CD146), đóng vai trò rất quan trọng trong chẩn đoán loại trừ các biến thể trung gian như ung thư nguyên bào nuôi tại vị trí nhau bám hay ung thư nguyên bào nuôi dạng biểu bì [7][8]. Các dạng trung gian này không đáp ứng hóa trị và phương pháp điều trị được lựa chọn trên lâm sàng ở những trường hợp này là phẫu thuật. Cuối cùng, đối với khối u nằm ngoài tử cung, cần xác định có liên quan đến thai kỳ hay không bằng các kỹ thuật giải trình tự gene, tìm gene có nguồn gốc từ bố trong khối u bằng xét nghiệm sinh học phân tử, và hóa mô miễn dịch có p57KIP2 dương tính [9]. Bệnh nhân của chúng tôi đã không có đủ điều kiện để thực hiện phân tích như trên, nên chẩn đoán UTNBN thai nghén ở cổ tử cung được đưa ra dựa chủ yếu vào các dữ kiện lâm sàng và cận lâm sàng cơ bản trước, trong và sau mổ.

Ở u nguyên bào nuôi, đặc biệt ung thư nguyên bào nuôi, nồng độ  $\beta$ -hCG có thể tăng gấp 100 lần so với thai kì bình thường. Nên định lượng và theo dõi nồng độ  $\beta$ -hCG rất quan trọng trong chẩn đoán và theo dõi, báo hiệu tái phát sau điều trị [2][4]. Tuy nhiên, ở một số trường hợp của thai ngoài tử cung, nồng độ  $\beta$ -hCG có thể tăng rất ít, thậm chí bình thường. Trong trường hợp của chúng tôi, nồng độ  $\beta$ -hCG huyết thanh sau nạo thai trứng là 8000 mIU/mL khá cao.

Thai kì nào cũng có thể dẫn đến bệnh lý nguyên bào nuôi thai nghén, tuy nhiên phổ biến nhất là sau thai trứng (50%), 25% sau sẩy thai và 25% là sau thai kì bình thường. Có nhiều giả thuyết về sự phát triển của ung thư nguyên bào nuôi ở cổ tử cung. Nó có thể là khối u di căn từ một ung thư nguyên bào nuôi trong lòng tử cung đang thoái triển hay có thể được tạo thành từ tế bào nuôi ở cổ tử cung. Một giả thuyết khác đưa ra vai trò của đỉnh chỉ thai nghén do sự bám của tổ chức nguyên bào nuôi vào cổ tử cung và đường sinh dục dưới. Chẩn thương do nạo phá thai có thể là một yếu tố ảnh hưởng [1][2].

Rất khó để chẩn đoán ung thư nguyên bào nuôi nguyên phát trên lâm sàng, hầu hết các bệnh nhân này thường có biểu hiện ra máu âm đạo với mức độ và thời gian kéo dài khác nhau. Triệu chứng nổi bật là ra máu âm đạo do có sự tăng sinh mạch ở khối u ở cổ tử cung. Các chẩn đoán phân biệt bao gồm thai ở cổ tử cung, dọa sẩy, polyp cổ tử cung và bệnh lý ác tính khác.

Khi nào nên nghĩ đến chẩn đoán ung thư nguyên bào nuôi ở cổ tử cung? Như đã nêu ở trên, tổn thương cổ tử cung với chảy máu nhiều ở phụ nữ độ tuổi sinh sản, định lượng  $\beta$ -hCG huyết thanh và nước tiểu là cần thiết cho chẩn đoán. Siêu âm Doppler màu qua âm đạo và MRI có cản quang thấy có nhiều mạch máu ở khối u. Siêu âm Doppler đầu dò âm đạo cho phép khảo sát mạch máu của khối u với dòng chảy kì tâm trương cao và trở kháng thấp, dẫn đến sự tăng sinh mạch. MRI thì cản quang có thể cho hình ảnh hệ thống mạch máu của khối u và những vùng hoại tử tỷ trọng thấp [5].

Phương pháp điều trị được chọn ở những bệnh nhân này vẫn là cắt tử cung toàn phần đường bụng cùng phần phụ 2 bên, có thể kèm theo hóa trị hỗ trợ sau mổ [10]. Vì phẫu thuật khó, dễ chảy máu và tổn thương các tạng xung quanh nên Phẫu thuật viên cần phải có kinh nghiệm, khéo léo và thao tác chính xác trong mổ để tránh các biến chứng [11].

### 4. KẾT LUẬN

Ung thư nguyên bào nuôi ở cổ tử cung nên được cân nhắc trong các chẩn đoán phân biệt đối với các tổn thương cổ tử cung ở các bệnh nhân trong độ tuổi sinh đẻ, đặc biệt ở các tổn thương có mạch máu nổi rõ, dễ chảy máu. Xét nghiệm  $\beta$ -hCG, siêu âm Doppler màu qua âm đạo hay MRI có cản quang là các xét nghiệm tiền phẫu hữu ích. Mối liên hệ cụ thể giữa đặc điểm mô học và biểu hiện lâm sàng, kết quả xét nghiệm sinh hóa và hình ảnh luôn cần thiết để tránh sai sót trong chẩn đoán và để xác định điều trị phù hợp.

### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Eysbouts YK, Bulten J, Ottevanger PB, Thomas CM, Ten KateBooij MJ, van Herwaarden AE, et al. Trends in incidence for gestational trophoblastic disease over the last 20 years in a population-based study. *Gynecol Oncol* 2016;140.
2. Frijstein MM, Lok CAR, Coulter J, van Trommel NE, Ten KateBooij MJ, Golfier F, et al. Is there uniformity in definitions and treatment of gestational trophoblastic

disease in Europe? *Int J. Gynecol Cancer* 2019;29.

3. Shao Y, Xiang Y, Jiang F. Clinical features of a Chinese female non gestational choriocarcinoma cohort: a retrospective study of 37 patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):325. doi:10.1186/s13023-020-01610-6.

4. Balachandran K, Salawu A, Ghorani E, Kaur B, Sebire NJ, Short D, et al. When to stop human chorionic gonadotropin (hCG) surveillance after treatment with chemotherapy for gestational trophoblastic neoplasia (GTN): a national analysis on over 4,000 patients. *Gynecol Oncol* 2019.

5. Kairi-Vassilatou E, Papakonstantinou K, Grapsa D, Kondi-Paphiti A, Hasiakos D. Primary gestational choriocarcinoma of the uterine cervix. Report of a case and review of the literature. *Int J Gynecol Cancer.* 2007 Jul 1;17(4):921–5.

6. Kalhor N, Ramirez PT, Deavers MT, Malpica A, Silva EG. Immunohistochemical studies of trophoblastic tumors. *Am J Surg Pathol.* 2009; 33: 633 – 638.

7. Veras E, Kurman RJ, Wang TL, et al. PD-L1 expression in human placentas and gestational trophoblastic diseases. *Int J Gynecol Pathol* 2017;36:146–153.

8. Fu Y, Lu W, Zhou C, Xie X. Primary cervical choriocarcinoma: report of four cases and literature review. *Int J Gynecol Cancer.* 2007; 17: 715 – 719.

9. Hui P. Gestational Trophoblastic Tumors: A Timely Review of Diagnostic Pathology. *Arch Pathol Lab Med.* 2019;143(1):65–72.

10. Eysbouts YK, Massuger LFAG, IntHout J, Lok CAR, Sweep FCGJ, Ottevanger PB. The added value of hysterectomy in the management of gestational trophoblastic neoplasia. *Gynecol Oncol.* 2017; 145(3):536-42.

11. Bolze PA, Mathe M, Hajri T, You B, Dabi Y, Schott AM, et al. First-line hysterectomy for women with low-risk non-metastatic gestational trophoblastic neoplasia no longer wishing to conceive. *Gynecol Oncol* 2018;150(2):282-7.

# Trường hợp sinh sống từ phụ nữ có hội chứng Turner thể khảm được điều trị bằng phương pháp xin noãn

Trần Thị Huyền Trang<sup>1</sup>, Lê Thị Hà Xuyên<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Bệnh viện Mỹ Đức Phú Nhuận

doi:10.46755/vjog.2022.1.1316

Tác giả liên hệ (Corresponding author): Lê Thị Hà Xuyên, email: lehaxuyen@gmail.com

Nhận bài (received): 29/11/2021 - Chấp nhận đăng (accepted): 5/1/2022

## Tóm tắt

Hội chứng Turner (TS: Turner Syndrome) là một trong những hội chứng phổ biến liên quan đến rối loạn nhiễm sắc thể giới tính ở nữ giới. Khoảng 95-98% bệnh nhân hội chứng Turner vô sinh do suy buồng trứng. Khả năng có thai tự nhiên ở những bệnh nhân này gần như rất hiếm. Ngoài ra, khi mang thai kể cả bằng noãn tự thân hay noãn hiến thì phụ nữ hội chứng Turner đều phải đối diện với nhiều nguy cơ trong thai kỳ, như nguy cơ sẩy thai, tiền sản giật (TSG), nguy cơ bóc tách động mạch chủ đe dọa tính mạng người mẹ và thai nhi. Báo cáo này trình bày một trường hợp bệnh nhân hội chứng Turner thể khảm  $45,X[5]/46,del(X)(q24)$  mang thai thành công nhờ nguồn noãn hiến tặng và sinh được một bé gái khỏe mạnh nặng 2900gr ở tuổi thai 39 tuần dưới sự phối hợp và theo dõi sát của nhiều chuyên khoa.

**Từ khóa:** Hội chứng Turner, rối loạn nhiễm sắc thể, suy buồng trứng sớm, IVF, xin noãn, bệnh lý tim mạch.

## Case report: A healthy baby from a woman with mosaic turner syndrome using oocyte donation

Trang TH Tran<sup>1</sup>, Xuyen TH Le<sup>1</sup>

<sup>1</sup> My Duc Phu Nhuan Hospital

## Abstract

TS is one of the most frequent chromosomal sex disorders in women. A majority of TS patients (95%-98%) have infertility due to premature ovarian insufficiency. Spontaneous pregnancy in TS women is rare. Even when TS women get pregnant using their own eggs or egg donor, the maternal morbidity and mortality has raised during pregnancy, such as miscarriages, preeclampsia, or even life-threatening dissection of the aorta. This case report will detail a patient with a mosaic form of TS  $45,X[5]/46,del(X)(q24)$ , under the close medical supervision and monitoring of a multidisciplinary team, and she delivered a healthy female weight 2900g at gestational week 39 by using oocyte donation.

**Keywords:** Turner syndrome, chromosomal disorder, premature ovarian insufficiency, IVF, egg donation, cardiovascular diseases.

## 1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Turner (TS) là một trong những hội chứng phổ biến liên quan đến rối loạn nhiễm sắc thể giới tính ở nữ giới, đặc điểm là bộ nhiễm sắc thể bị mất hoàn toàn hay một phần nhiễm sắc thể giới tính X. Tỷ lệ phụ nữ có hội chứng Turner được ghi nhận khoảng 50 trên 100.000 phụ nữ. Chẩn đoán bệnh thường bị trì hoãn, độ tuổi trung bình khi được chẩn đoán mắc hội chứng Turner là khoảng 15 tuổi [1]. Hội chứng Turner biểu hiện là các phụ nữ bị suy sinh dục do suy trung ương (hypogonadotropic hypogonadism), vô sinh, dáng người thấp, các bệnh lý rối loạn nội tiết, chuyển hóa cũng như mắc các bệnh lý tự miễn và tim mạch [2]. Khoảng 95-98% bệnh nhân TS vô sinh do suy buồng trứng [3]. Chỉ có khoảng 5% phụ nữ TS có thể có thai tự nhiên mà không cần đến can thiệp của các kỹ thuật hỗ trợ sinh sản, tuy nhiên khi có thai, tỷ lệ sẩy thai ở

nhóm phụ nữ TS khá cao, và các trường hợp có thai tự nhiên thường xảy ra ở những phụ nữ có hội chứng TS thể khảm [4]. Phụ nữ TS cũng ghi nhận tăng nguy cơ bóc tách động mạch chủ gấp 100 lần so với nhóm dân số chung [5]. Vì vậy khi mang thai, bằng noãn tự thân hay noãn hiến, phụ nữ TS phải đối diện với nhiều nguy cơ có thể đe dọa tính mạng người mẹ và thai nhi. Các cuộc tranh luận về khả năng mang thai của phụ nữ TS bắt đầu nổi lên từ cuối những năm 1990, sau khi nhiều trường hợp bệnh nhân TS tử vong do bóc tách động mạch chủ khi mang thai được báo cáo [6]. Vì vậy, phụ nữ TS có khả năng mang thai hay không và theo dõi thai kỳ như thế nào là chủ đề được nhiều hiệp hội sản phụ khoa trên thế giới thảo luận và vẫn chưa có thống nhất.

Dưới đây chúng tôi báo cáo một trường hợp hội chứng Turner thể khảm được điều trị thành công bằng noãn hiến tại Bệnh viện Mỹ Đức Phú Nhuận.