

3. Nguyễn Thùy Trang, "Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và thái độ xử trí u xơ tử cung tại bệnh viện Phụ sản Trung ương", Luận văn chuyên khoa cấp 2, 2019, Trường Đại học Y Hà Nội.
4. Phạm Hải Hà, "Đánh giá hiệu quả và tính an toàn của Tadimax trong điều trị u xơ tử cung", Luận văn chuyên khoa cấp 2, 2012, Trường Đại học Y Hà Nội.
5. Zhao R, Wang X, Zou L, et al. Adverse obstetric outcomes in pregnant women with uterine fibroids in China: A multicenter survey involving 112,403 deliveries. *PLoS One*. 2017;12(11):e0187821.
6. Leiomyomatous uterus and preterm birth: an exposed/unexposed monocentric cohort study. AU Girault A, Le Ray C, Chapron C, Goffinet F, Marcellin L *SO Am J Obstet Gynecol*. 2018;219(4):410.e1. Epub 2018 Aug 25.
7. Nguyễn Thị Tú Anh, "Nhận xét kết quả điều trị u xơ tử cung bằng phẫu thuật nội soi và đường âm đạo tại bệnh viện phụ sản Thanh Hóa", 2022, Luận văn chuyên khoa 2, Trường Đại học Y Hà Nội.
8. O' Sullivan R, Abder R. Myomectomy at the time of cesarean delivery. *Ir J Med Sci*. 2016;185(4):973-975.

## LỰA CHỌN PHƯƠNG PHÁP PHẪU THUẬT CHO BỆNH NHÂN XƠ CỨNG VẬT HANG DỰA TRÊN CÁC ĐẶC ĐIỂM GIẢI PHẪU DƯƠNG VẬT: BÁO CÁO BA CA BỆNH LÂM SÀNG

Trần Hồng Quân<sup>1</sup>, Hoàng Mạnh Ninh<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

Bệnh xơ cứng vật hang (XCVH) gây ra bởi sự xuất hiện của màng xơ trong lớp vỏ trắng của vật hang dương vật. Bệnh có thể gây đau đớn và khó khăn khi quan hệ tình dục. Phẫu thuật và phương pháp điều trị vàng cho bệnh ở giai đoạn mạn tính, giúp làm thẳng dương vật, khôi phục chức năng cương dương, duy trì chiều dài và chu vi của dương vật, giúp bệnh nhân tự tin trong quan hệ tình dục xâm nhập. Lựa chọn phương pháp phẫu thuật thích hợp phải dựa vào những đặc điểm giải phẫu của dương vật. Ở đây, chúng tôi báo cáo 3 ca bệnh XCVH được đánh giá chi tiết những đặc điểm giải phẫu của dương vật, từ đó lựa chọn được phương pháp phẫu thuật thích hợp.

**Từ khóa:** Xơ cứng vật hang, phẫu thuật, giải phẫu dương vật

### SUMMARY

#### SELECTION OF SURGICAL METHODS FOR PATIENTS WITH PEYRONIE DISEASE BASED ON ANATOMICAL CHARACTERISTICS OF THE PENIS: THREE CASE REPORTS

Peyronie disease (PD) is characterized by penile deformity caused by fibrous tissue plaques within the tunica albuginea of the corpora cavernosa of the penis. The condition of erectile dysfunction makes it difficult to engage in sexual activity, and erection is sometimes accompanied by excruciating discomfort. Surgery still represents the gold standard treatment for PD in the chronic phase, and it aims to guarantee a penis straight and rigid enough to allow the patient to resume penetrative sex with confidence. Choosing

the appropriate surgical method must be based on the anatomical characteristics of the penis. Here, we report 3 cases of PD had the anatomical characteristics of the penis were evaluated in detail, from which the appropriate surgical method was selected. **Keywords:** Peyronie disease, surgery, penile anatomy

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh xơ cứng vật hang (XCVH) hay còn gọi là bệnh Peyronie đặc trưng bởi sự biến dạng dương vật do xuất hiện màng xơ trong lớp vỏ trắng của mô cương (vật hang) dương vật. Bệnh có thể gây đau đớn và khó khăn khi quan hệ tình dục. Phẫu thuật vẫn là phương pháp điều trị vàng cho bệnh ở giai đoạn mạn tính, giúp làm thẳng dương vật, bảo vệ hoặc khôi phục chức năng cương dương, duy trì chiều dài và chu vi dương vật<sup>1</sup>. Phẫu thuật chỉ nên được tiến hành trong các điều kiện: (1) sau khi ổn định bệnh (12 tháng sau khi khởi phát bệnh hoặc khi biến dạng đã ổn định và không đau ít nhất 3 tháng, tốt hơn là 6 tháng), (2) ngắn dương vật nhiều hoặc biến dạng nghiêm trọng gây khó khăn cho sự thâm nhập khi giao hợp, (3) vôi hoá màng xơ cứng và (4) sau khi đã điều trị bảo tồn thất bại trước đó hoặc khi bệnh nhân muốn kết quả đáng tin cậy nhất<sup>2</sup>. Các phương pháp phẫu thuật đối với XCVH gồm: Làm ngắn cân trắng, làm dài cân trắng (rạch màng cứng hoặc cắt bỏ từng phần màng cứng và ghép) hoặc cấy ghép vật hang giả cho dương vật<sup>1</sup>. Để lựa chọn phương pháp phẫu thuật thích hợp cho bệnh nhân, cần dựa trên cơ sở giải phẫu bình thường và bất thường của dương vật.

<sup>1</sup>Bệnh Viện Bưu Điện

Chịu trách nhiệm chính: Trần Hồng Quân

Email: bsquan.bvbd@gmail.com

Ngày nhận bài: 10.11.2023

Ngày phản biện khoa học: 19.12.2023

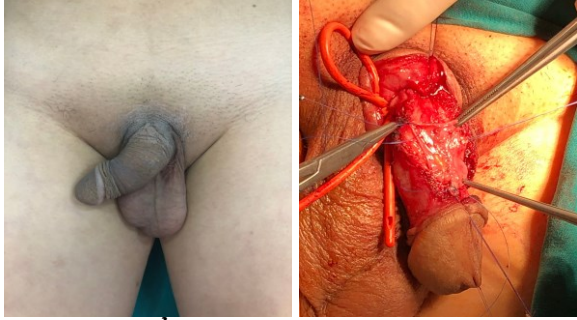
Ngày duyệt bài: 15.01.2024

**II. THÔNG TIN CÁC CA BỆNH**

**Ca bệnh số 1.** Bệnh nhân nam 52 tuổi, đến khám vì dương vật cong, gây đau nhiều khó chịu khi quan hệ.

Khám thấy: Dương vật cong sang phải, độ cong 50 độ. Chiều dài dương vật lúc xiêu 6cm, lúc cương 9,5cm.

Bệnh nhân được phẫu thuật cắt mảnh xơ cứng và ghép bằng tĩnh mạch hiển 4x2cm.



**Ảnh 2.1. Ca bệnh số 1**

**Ca bệnh số 2.** Bệnh nhân nam, 49 tuổi, đến khám vì dương vật cong, đau ít, khó quan hệ.

Khám thấy: dương vật cong lên trên, cong 40 độ. Chiều dài dương vật lúc cương 9cm.

Phương pháp phẫu thuật cắt mảnh xơ và ghép bằng mảnh ghép nhân tạo, miếng vá 2x3cm.

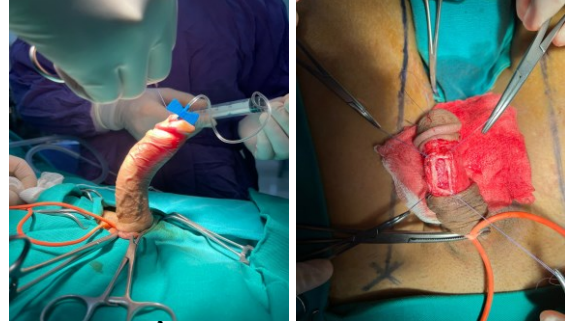


**Ảnh 2.2. Ca bệnh số 2**

**Ca bệnh số 3.** Bệnh nhân nam 59 tuổi, đến khám vì dương vật cong, gây đau nhiều, rối loạn cương dương và cản trở quan hệ tình dục.

Khám thấy: dương vật cong sang trái 45 độ. Chiều dài dương vật lúc cương là 10cm.

Bệnh nhân được phẫu thuật cắt mảnh xơ cứng và ghép bằng tĩnh mạch hiển 1x2cm.



**Ảnh 2.3. Ca bệnh số 3**

Sau phẫu thuật, cả ba trường hợp đều không ghi nhận biến chứng, tình trạng cong dương vật được cải thiện, bệnh nhân hài lòng, tự tin hơn khi quan hệ tình dục.

**III. BÀN LUẬN**

Trước phẫu thuật, tất cả bệnh nhân cần được đánh giá các đặc điểm giải phẫu của dương vật để lựa chọn phương pháp mổ thích hợp.

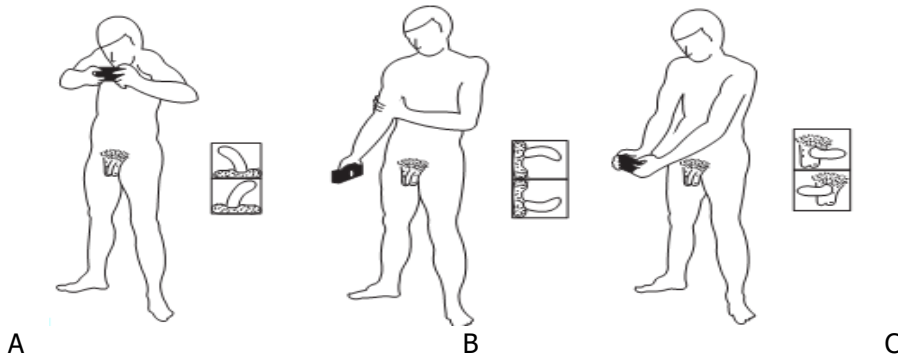
**3.1. Đánh giá chiều cong và độ cong của dương vật<sup>3</sup>**

**- Hướng cong dương vật khi cương**

Cong lên trên, cong xuống dưới, cong sang phải, cong sang trái.

**- Độ cong dương vật khi cương:**

Được đo bằng thước đo độ, đo trực tiếp lúc dương vật cương hoặc có thể gây cương nhân tạo trong khi mổ để đánh giá độ cong. Nhưng theo Yachia, cách tốt nhất để đánh giá độ cong là bệnh nhân tự chụp ảnh: khi dương vật cương, chụp tại nhà theo hướng dẫn, từ ảnh này xác định được độ cong dương vật (hình 3.1.)



**Hình 3.1. Bệnh nhân tự chụp ảnh dương vật khi cương<sup>3</sup>**

Cần có các ảnh sau để đánh giá độ cong, hướng cong dương vật khi cương: chụp từ trên xuống dưới (máy ảnh để sát thân mình, trục lấy ảnh song song mặt phẳng trước - hình 3.1. A), từ trái sang phải và từ phải sang trái (trục lấy ảnh vuông góc với mặt phẳng cắt dọc giữa, máy ảnh để trước hai bên hông - hình 3.1. B), từ trước ra sau (trục lấy ảnh vuông góc với mặt phẳng trước - hình 3.1. C).

**3.2. Chiều dài dương vật.** Chiều dài dương vật được đo theo cách đo của Awwad 2005 <sup>4</sup>.

- **Đo chiều dài dương vật ở trạng thái cương cứng:** Bệnh nhân được xem hình gợi cảm hoặc dùng tay kích thích để dương vật cương lên ở mức tối đa. Khi dương vật cương cực đại, chiều dài dương vật được đo bằng thước dây, mặt lưng dương vật, từ góc mu-dương vật đến đỉnh đầu dương vật.

- **Đo chiều dài dương vật kéo dài ở trạng thái mềm:** Đo chiều dài dương vật ở mặt lưng, từ góc mu-dương vật tới đỉnh khi dương vật được kéo thẳng ra.

**3.3. Phương pháp phẫu thuật.** Hai phương pháp phẫu thuật thường được sử dụng là làm ngắn cân trắng hoặc làm dài cân trắng.

- **Phẫu thuật làm ngắn cân trắng<sup>5</sup>**

\* Chỉ định:

- Dương vật có độ cứng đủ cho giao hợp có hoặc không có sử dụng thuốc.

- Chiều dài dương vật dương vật >13cm.

- Dương vật cong đơn thuần, độ cong < 60 độ.

- Dương vật không có biến dạng kiểu bản lề hoặc đồng hồ cát.

- Mất độ dài dương vật sau mổ dự kiến sẽ nhỏ hơn 20% chiều dài dương vật khi cương, bằng với sự chênh lệch về chiều dài (cm) giữa các mặt lõm và lồi của dương vật, được đo từ điểm nối dương vật - xương mu đến đỉnh quy đầu dương vật theo mặt lưng và từ điểm nối dương vật - bìu đến đỉnh quy đầu dương vật theo mặt bụng<sup>2</sup>. Vì vậy, bệnh nhân cần được thông báo rằng chiều dài dương vật sau phẫu thuật sẽ bằng với chiều dài của mặt lõm của dương vật trong tất cả các loại phẫu thuật làm ngắn cân trắng.

Nhược điểm chính của phẫu thuật này là làm ngắn dương vật, thay đổi cảm giác dương vật và xuất tinh chậm<sup>2</sup>.

Ưu điểm của các phẫu thuật này là: Kỹ thuật đơn giản, nguy cơ phẫu thuật tối thiểu, bệnh nhân phục hồi nhanh và thường không ảnh hưởng đến chức năng cương dương và kết quả dài hạn khá tốt nên phẫu thuật này vẫn được chỉ định cho những bệnh nhân có chiều dài dương

vật đủ, chức năng cương dương bình thường, độ cong dương vật <45 độ và không có biến dạng kiểu đồng hồ cát.

Các phương pháp làm ngắn cân trắng được biết đến như:

+ **Phẫu thuật Nesbit.** Ban đầu được mô tả bởi Nesbit năm 1965, Ông báo cáo kỹ thuật của mình để điều trị cong dương vật bẩm sinh, phẫu thuật được mô tả là cắt bỏ một hay nhiều mảnh bao trắng hình elip của thể hang ở mặt cong lồi của dương vật, kích thước ngang hình elip từ 5-10 mm hoặc khoảng 1 mm cho mỗi 10 độ cong, sau đó khâu lại bằng chỉ không tiêu, với các mũi rời. Dương nhiên, sẽ làm ngắn mặt lồi của dương vật sau khi đóng kín chỗ khuyết. Tùy thuộc vào hướng của đường cong, cần phải phẫu tích bó mạch thần kinh lưng dương vật hoặc thể xốp ở phía bụng dương vật.

+ **Phương pháp Yachia.** Sau khi phẫu thuật Nesbit ra đời, nó đã được cải tiến bởi nhiều tác giả, bao gồm kỹ thuật Yachia, Giammusso, Lemberger và Essed-Schröder, phẫu thuật gấp nếp cân trắng...

Phương pháp Yachia sử dụng nguyên lý Heineke-Mikulicz, tức là phẫu thuật rạch dọc trên bao trắng thể hang và khâu lại thành đường ngang, có thể là một vết rạch dọc kéo dài hoặc nhiều vết rạch nhỏ được tạo ra theo chiều dọc của cân trắng và sau đó đóng lại theo chiều ngang, để làm ngắn phần mặt lồi của dương vật.

+ **Phương pháp gấp nếp.** Kỹ thuật gấp nếp dương vật ban đầu được mô tả bởi Essed-Schroeder là phương pháp ít xâm lấn nhất và do đó được sử dụng phổ biến nhất cho việc làm ngắn cân trắng. Không dùng chỉ tiêu trên mặt lồi của cân trắng, không cần cắt bỏ cân trắng hoặc di chuyển bó mạch thần kinh để làm thẳng dương vật. Các phẫu thuật gấp nếp dẫn đến ngắn dương vật giống như phương pháp Nesbit và Yachia và do đó chỉ được khuyến cáo ở những bệnh nhân có chiều dài dương vật phù hợp và có chức năng cương cứng cơ bản tốt mà không có bất kỳ biến dạng bất ổn nào.

Ưu điểm chính của các phẫu thuật gấp nếp là chúng đơn giản, ít xâm lấn hơn các kỹ thuật làm ngắn cân trắng khác và kết hợp với việc bảo vệ tốt hơn chức năng cương dương. Tuy nhiên, nhược điểm là làm ngắn dương vật (đặc biệt là sau khi hiệu chỉnh độ cong lớn hơn 60 độ có thể dẫn đến làm ngắn đến 2 cm), yêu cầu phẫu tích bó mạch thần kinh có thể dẫn đến chấn thương bó mạch thần kinh và mất chiều dài nhiều hơn đối với cong bụng dương vật, tăng thêm sự biến dạng kiểu đồng hồ cát hoặc hiệu ứng bản lề do

sự cần thiết phải gấp nếp dài hơn

- **Phương pháp làm dài cân trắng.** Phẫu thuật này được chỉ định cho bệnh nhân có khả năng cương dương tốt, nhưng giảm chiều dài dương vật nhiều, độ cong lớn hơn 60 độ, hoặc các biến dạng đồng hồ cát điển hình<sup>2</sup>.

\*Chỉ định:

- Bệnh nhân có khả năng cương dương tốt (có hoặc không có sử dụng thuốc).

- Cong dương vật phức tạp, độ cong dương vật > 60 độ.

- Kích thước màng xơ cứng lớn.

- Biến dạng kiểu đồng hồ cát không ổn định hoặc hiệu ứng bản lề.

- Và dương vật ngắn nhiều.

\*Kỹ thuật. Phương pháp làm dài cân trắng được thực hiện bằng việc rạch hoặc cắt bỏ màng xơ cứng sau đó sử dụng các vật liệu ghép khác nhau để ghép vào vùng khuyết này, như vậy sẽ làm dài được vùng khuyết lõm. Việc cắt bỏ một phần màng xơ được ưa thích hơn bởi cắt bỏ toàn bộ có thể dẫn đến tỷ lệ rối loạn cương cao sau phẫu thuật<sup>6</sup>.

Đối với các kỹ thuật ghép, cách thức phẫu thuật cũng tương tự nhau. Sau khi thực hiện một vết rạch quanh bao quy đầu và bóc da dương vật kiểu lột găng, đến phần gốc của dương vật, bóc trần toàn bộ thân dương vật, gây cương cứng nhân tạo:

+ Đối với các màng cứng nằm phía lưng, cân Buck được mở từ mặt lưng của dương vật và tĩnh mạch sâu được tách rời ở nơi dương vật cong nhất. Bóc mạch thần kinh ở mặt lưng - bên của thể hang được phẫu tích cẩn thận tới vùng mô lành (xấp xỉ 1 cm), phẫu tích tách rời bóc mạch thần kinh từ đường giữa hoặc đường bên ở dưới của cân trắng<sup>7</sup>.

+ Tuy nhiên, việc bóc lộ đầy đủ ở mặt bên là rất quan trọng đối với những bệnh nhân mà dương vật cong nặng ở mặt bên hoặc biến dạng kiểu đồng hồ cát, những biến dạng này có thể không tiếp cận được qua đường giữa.

+ Sau đó, việc rạch hoặc cắt bỏ màng xơ cứng được thực hiện và vật liệu ghép được đặt vào và khâu để khôi phục lại tính toàn vẹn của mô cân trắng.

\*Vật liệu ghép 8. Những mảnh ghép sử dụng cho tạo hình vật hang hiện nay chia thành 3 nhóm chính:

- Nhóm 1: Những chất liệu của tự thân bệnh nhân: Vạt da mỏng, mạc nông- sâu lân cận vật hang, thanh mạc trực tràng, niêm mạc miệng, tĩnh mạch hiển...

- Nhóm 2: Gồm những chất liệu sinh học

khác như: Màng tim của bệnh nhân hiến tạng, màng tim bò, chất tạo keo của cừu... Tuy nhiên nhóm vật liệu này giá thành lại quá cao do chi phí bảo quản mô.

- Nhóm 3: Bao gồm các chất liệu tổng hợp nhân tạo như Dacron (PETE: Polyethylene terephthalate) hay PTFE (Polytetrafluoroethylene, Teflon) có khả năng gây thải loại, nhiễm trùng, tụ máu... hiện nay không còn được dùng nữa.

Chất liệu lý tưởng nhất khi đảm bảo được các yếu tố: Sẵn có, dễ khâu, mềm mại, rẻ tiền và ít nguy cơ gây nhiễm trùng hay thải loại. Do vậy cho đến nay chưa có chất liệu nào được coi là lý tưởng nhất và sự chọn lựa chất liệu trước mổ phụ thuộc theo thói quen của phẫu thuật viên, sự lựa chọn của người bệnh và dạng thương tổn của vật hang.

#### **- Cây ghép vật hang giả cho dương vật**

Việc cấy ghép vật hang giả cho dương vật là phẫu thuật tiêu chuẩn cho bệnh nhân có XCVH và kèm theo có rối loạn cương mà không đáp ứng với các biện pháp điều trị khác<sup>2,5</sup>. Có hai loại: Loại bê điều chỉnh được và vật hang giả có thể bơm phồng đều có giá trị, mặc dù các vật hang giả có thể bơm phồng làm cho bệnh nhân hài lòng hơn và tỷ lệ cong còn sót lại thấp hơn.

Quay về trường hợp của chúng tôi. Cả 3 ca bệnh của chúng tôi đều có độ cong nhỏ hơn 60 độ. Tuy nhiên, dương vật có kích thước ngắn <=10cm, các bệnh nhân có đau nhiều, rối loạn cương dương và khó khăn khi quan hệ tình dục. Vì vậy chúng tôi lựa chọn phương pháp làm dài cân trắng. Mảnh ghép lựa chọn trong phẫu thuật phụ thuộc vào tình trạng bệnh nhân (có thể dùng chất liệu tự thân được hay không) cũng như điều kiện kinh tế có thể chi trả cho loại vật liệu sử dụng.

#### **IV. KẾT LUẬN**

Để lựa chọn phương pháp phẫu thuật thích hợp cho bệnh nhân, cần dựa trên giải phẫu bình thường cũng như bất thường của dương vật. Tất cả bệnh nhân trước khi tiến hành phẫu thuật đều cần được xác định độ cong cũng như chiều dài dương vật một cách chính xác nhất. Ở Việt Nam, chiều dài dương vật thường ngắn hơn so với các nước châu Âu, châu Mỹ. Những bệnh nhân đến khám và điều trị thường ở giai đoạn đau nhiều, khó khăn khi quan hệ tình dục. Do đó, phương pháp phẫu thuật thường được sử dụng là làm dài cân trắng (cắt màng xơ và sử dụng mảnh ghép).

#### **TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. **Kadioglu A, Akman T, Sanli O, Gurkan L, Cakan M, Celtik M.** Surgical treatment of

- Peyronie's disease: a critical analysis. *Eur Urol.* 2006;50(2):235-248. doi:10.1016/j.eururo.2006.04.030
- Ralph D, Gonzalez-Cadavid N, Mirone V, et al.** The management of Peyronie's disease: evidence-based 2010 guidelines. *J Sex Med.* 2010;7(7): 2359-2374. doi: 10.1111/j.1743-6109.2010.01850.x
  - Yachia D.** Text Atlas of Penile Surgery. 0 ed. CRC Press; 2007. doi:10.3109/9780203007198
  - Awwad Z, Abu-Hijleh M, Basri S, Shegam N, Murshidi M, Ajlouni K.** Penile measurements in normal adult Jordanians and in patients with erectile dysfunction. *Int J Impot Res.* 2005;17(2):191-195. doi:10.1038/sj.ijir.3901272
  - Hatzichristodoulou G.** Grafting techniques for Peyronie's disease. *Transl Androl Urol.* 2016;5(3):334-341. doi:10.21037/tau.2016.03.16
  - Kozacioglu Z, Degirmenci T, Gunlusoy B, et al.** Effect of tunical defect size after Peyronie's plaque excision on postoperative erectile function: do centimeters matter? *Urology.* 2012;80(5): 1051-1055. doi:10.1016/j.urology.2012.07.037
  - Pryor JP, Ralph DJ.** Clinical presentations of Peyronie's disease. *Int J Impot Res.* 2002;14(5):414-417. doi:10.1038/sj.ijir.3900877
  - Kadioglu A, Sanli O, Akman T, Ersay A, Guven S, Mammadov F.** Graft materials in Peyronie's disease surgery: a comprehensive review. *J Sex Med.* 2007;4(3):581-595. doi:10.1111/j.1743-6109.2007.00461.x

## ỨNG DỤNG KỸ THUẬT MULTIPLEX LIGATION - DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION (MLPA) KHẢO SÁT ĐỘT BIẾN MẤT ĐOẠN GEN CYP21A2 GÂY BỆNH TĂNG SẢN THƯỢNG THẬN BẨM SINH

Nguyễn Nhật Quỳnh Như<sup>1</sup>,  
Nguyễn Huỳnh Minh Quân<sup>1</sup>, Hoàng Anh Vũ<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS) là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường do thiếu hụt enzyme 21-hydroxylase. Sự thiếu hụt enzyme 21-hydroxylase xảy ra do các đột biến trên gen CYP21A2. Khoảng 20-25% bệnh nhân TSTTBS mang các đột biến về thay đổi số lượng bản sao như mất đoạn, lặp đoạn hoặc đảo đoạn gen CYP21A2. Nghiên cứu được thực hiện với mục tiêu khảo sát mất đoạn gen CYP21A2 gây bệnh TSTTBS bằng kỹ thuật MLPA. 30 bệnh nhân được chẩn đoán mắc bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh thể thiếu enzyme 21-OH; DNA được tách chiết từ mẫu máu; kỹ thuật MLPA được thực hiện để xác định mất/lặp đoạn gen. Kết quả phát hiện 6 bệnh nhân (20%) đột biến mất đoạn đồng hợp tử và 6 bệnh nhân (20%) có mất đoạn dị hợp tử. Trong các đột biến mất đoạn đồng hợp tử, mất đoạn từ exon 1 đến exon 3 chiếm tỷ lệ cao nhất (50%), thứ hai là mất đoạn từ exon 1 đến exon 7 (33,3%) và còn lại là kiểu gen mất đoạn từ exon 4 đến exon 7 (16,7%). **Từ khóa:** TSTTBS, CYP21A2, mất đoạn gen, MLPA

### SUMMARY

**APPLICATION OF MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION (MLPA) IN DETECTING DELETION/DUPLICATION OF CYP21A2 CAUSING CONGENITAL ADRENAL**

<sup>1</sup>Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Nhật Quỳnh Như

Email: nnqnhu@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 14.11.2023

Ngày phản biện khoa học: 21.12.2023

Ngày duyệt bài: 15.01.2024

### HYPERPLASIA DISEASE

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is an autosomal recessive disorder usually caused by a deficiency of the enzyme 21-hydroxylase. The deficiency of the enzyme 21-hydroxylase occurs due to mutations in the CYP21A2 gene. Approximately 20-25% of patients with CAH carry mutations in copy number alterations such as deletions, duplications, or inversions of the CYP21A2 gene. The study was carried out with the aim of evaluating the CYP21A2 gene deletions using MLPA technique. 30 patients were diagnosed with congenital adrenal hyperplasia with 21-hydroxylase deficiency were collected; DNA extracted from blood samples was carried out; MLPA technique was performed to identify deletion/duplication genes. The results found that 6 patients (20%) with homozygous deletion and 6 patients (20%) with heterozygous deletion. Among homozygous deletion mutants, deletion from exon 1 to exon 3 accounts for the highest percentage (50%), second is deletion from exon 1 to exon 7 (33.3%) and the remaining is deletion from exon 4 to exon 7 (16.7%). **Keywords:** Congenital adrenal hyperplasia, CYP21A2, homozygous deletion, MLPA

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS, Congenital Adrenal Hyperplasia, viết tắt là CAH) là bệnh nội tiết di truyền do giảm hoặc mất hoàn toàn một trong những enzyme tham gia vào quá trình tổng hợp hormone cortisol từ cholesterol của vỏ thượng thận. Thiếu hụt enzyme 21-hydroxylase (21-OH) là thể bệnh hay gặp nhất chiếm tỷ lệ 90-95% các ca bệnh (1). Tùy theo