

TINH HOÀN ẨN (CRYPTORCHIDISM)

Pamela Ellsworth, MD

TỔNG QUAN

MÔ TẢ

- Tình trạng một hoặc cả hai tinh hoàn xuống không hoàn toàn hoặc không đúng vị trí; còn gọi là tinh hoàn không xuống bìu (1).
- Bình thường tinh hoàn xuống bìu vào tháng thứ 7–8 của thai kỳ. Tinh hoàn ẩn có thể sờ thấy được hoặc không sờ thấy được.
- Có thể là bẩm sinh hoặc mắc phải.
- Các loại tinh hoàn ẩn:
 - Trước bìu: nằm ở hoặc trên lỗ vào bìu.
 - Trong ổ bụng: tinh hoàn nằm bên trong lỗ bẹn trong.
 - Trong ống bẹn: tinh hoàn nằm giữa lỗ bẹn trong và lỗ bẹn ngoài.
 - Lạc chỗ: nằm ngoài đường đi bình thường của quá trình xuống tinh hoàn; có thể lạc chỗ ở tầng sinh môn, ống đui, túi bẹn nông (thường gặp nhất), vùng trên xương mu, hoặc nửa bìu đối bên.
 - Tinh hoàn di động (retractile): tinh hoàn đã xuống hoàn toàn nhưng di chuyển tự do giữa bìu và vùng bẹn.
 - Do can thiệp y khoa (iatrogenic): tinh hoàn trước đó đã xuống bìu trở thành không xuống do mô sẹo sau phẫu thuật vùng bẹn.
 - Cũng có thể được phân loại là sờ thấy được và không sờ thấy được (1).
- Hệ cơ quan bị ảnh hưởng: hệ sinh sản.
- Tên gọi khác: tinh hoàn không xuống bìu (undescended testes – UDT).

DỊCH TỄ HỌC

Tỉ lệ mới mắc

- Độ tuổi chủ yếu: trẻ sơ sinh, thường gặp hơn ở trẻ sinh non.
- Giới chủ yếu: chỉ gặp ở nam.

Tỉ lệ hiện mắc

- Tại Hoa Kỳ, tinh hoàn ẩn xảy ra ở 1–3% trẻ trai đủ tháng và 15–30% trẻ trai sinh non (2).
- Tinh hoàn tự xuống bìu xảy ra ở độ tuổi 1–3 tháng trong 50–70% trẻ trai đủ tháng.
- Tinh hoàn xuống bìu ở độ tuổi 6–9 tháng là hiếm gặp (1).

NGUYÊN NHÂN VÀ SINH LÝ BỆNH

- Chưa được hiểu đầy đủ, có thể liên quan đến thay đổi ở:
 - Yếu tố cơ học (dây chằng bìu-tinh hoàn [gubernaculum], chiều dài ống dẫn tinh và mạch máu tinh hoàn, giải phẫu vùng bẹn, mào tinh, cơ bìu, và áp lực ổ bụng), yếu tố nội tiết (gonadotropin, testosterone, dihydrotestosterone, và chất ức chế ống Müller), và yếu tố thần kinh (thần kinh chậu-bẹn và thần kinh sinh dục-đui).
 - Yếu tố tăng trưởng giống insulin 3 (IGF-3) hoặc gen thụ thể androgen (1).
 - Yếu tố môi trường đóng vai trò như chất gây rối loạn nội tiết.
- Các yếu tố điều hòa chính của quá trình xuống tinh hoàn là các hormone có nguồn gốc từ tế bào Leydig, testosterone và IGF-3.
- Nguy cơ tinh hoàn di chuyển lên cao (ascent) có thể lên đến 32% ở tinh hoàn di động (retractile).

Di truyền học

Nguy cơ tinh hoàn không xuống bìu tăng ở người thân bậc một gợi ý nguyên nhân di truyền.

YẾU TỐ NGUY CƠ

- Tiền sử gia đình: nguy cơ cao nhất nếu anh/em trai có tinh hoàn không xuống bìu, tiếp theo là chú/cậu rồi đến cha.
- Cân nặng lúc sinh thấp, sinh non, và nhỏ so với tuổi thai (1).
- Tinh hoàn di động có nguy cơ di chuyển lên cao tăng.
- Mẹ hút thuốc lá và đại tháo đường trong thai kỳ (3).

CÁC TÌNH TRẠNG THƯỜNG ĐI KÈM

- Bất thường giải phẫu: thoát vị bẹn/tràn dịch màng tinh hoàn, bất thường ống dẫn tinh và mào tinh, lỗ tiểu thấp, thoát vị màng não-tủy.
- Rối loạn nội tiết: bất thường liên giới tính, suy sinh dục do thiếu năng tuyến yên, bất sản tế bào mầm.
- Rối loạn di truyền: hội chứng bụng mận khô (prune-belly), hội chứng Prader-Willi, hội chứng Kallmann, xơ nang.
- U Wilms.

CHẨN ĐOÁN

BỆNH SỬ

Có ≥ 1 tinh hoàn nằm ở vị trí khác ngoài bìu.

KHÁM LÂM SÀNG

- Thực hiện với tay ấm, cho trẻ ở tư thế ngồi, đứng và ngồi xổm.
- Nghiệm pháp Valsalva và ấn vào vùng bụng dưới có thể giúp xác định vị trí tinh hoàn, đặc biệt với tinh hoàn di động kiểu “trượt” (gliding testis).
- Không sờ thấy tinh hoàn sau nhiều lần khám gợi ý tinh hoàn nằm trong ổ bụng hoặc bị teo.
- Tinh hoàn đối bên to ra khi có tinh hoàn không sờ thấy được gợi ý teo/không có tinh hoàn.
- Nên sờ nắn đánh giá chất lượng và vị trí tinh hoàn tại mỗi lần khám sức khỏe định kỳ được khuyến cáo cho trẻ (1)[B].

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

- Tinh hoàn di động (retractile testis/hypermobile testis): tinh hoàn đã xuống bìu bình thường nhưng di chuyển lên ống bẹn do phản xạ cơ bìu hoạt động mạnh (thường gặp hơn ở trẻ trai 4–6 tuổi).
- Tinh hoàn teo: có thể xảy ra do xoắn tinh hoàn ở giai đoạn sơ sinh.
- Tinh hoàn biến mất (vanished testis): có thể do thiếu phát triển hoặc xoắn tinh hoàn trong tử cung.

XÉT NGHIỆM CHẨN ĐOÁN & GIẢI THÍCH

Xét nghiệm ban đầu (xét nghiệm máu, chẩn đoán hình ảnh)

- Nếu chỉ có một tinh hoàn không sờ thấy được ở trẻ trai khác bình thường, không cần xét nghiệm hoặc chẩn đoán hình ảnh.
- Ở trẻ sơ sinh nam về kiểu hình có tinh hoàn không sờ thấy được cả hai bên, định lượng hormone giúp xác định tinh hoàn lạc chỗ hay không tồn tại (1)[A].
 - Hormone hoàng thể hóa (LH), hormone kích thích nang trứng (FSH), chất ức chế ống Müller (MIS), testosterone, điện giải đồ, karyotype (nhiễm sắc thể đồ).
- Nếu tinh hoàn không sờ thấy được cả hai bên xuất hiện ở trẻ >3 tháng tuổi, cần đánh giá rối loạn phát triển giới tính (4) và tăng sản thượng thận bẩm sinh.
- Siêu âm hoặc các phương tiện chẩn đoán hình ảnh khác không nên làm chậm trễ việc chuyển khám chuyên khoa, vì hiếm khi cần thiết cho việc ra quyết định (1)[B].

Xét nghiệm theo dõi & Lưu ý đặc biệt

Ở trẻ nữ <6 tháng tuổi, khám định kỳ để xác định xem tinh hoàn có trở nên sờ thấy được trước khi can thiệp thêm (1).

Lưu ý ở trẻ em

- Nếu tinh hoàn không tự xuống bìu sau 6 tháng tuổi (đã hiệu chỉnh theo tuổi thai), trẻ nên được chuyển khám chuyên khoa tiết niệu, và phẫu thuật nên được thực hiện trong vòng 1 năm (1)[B].
- Ở trẻ có tinh hoàn di động, khám hằng năm để loại trừ tình trạng di chuyển lên cao thứ phát (1)[B].

Thủ thuật chẩn đoán/Khác

Nội soi ổ bụng có thể xác nhận sự hiện diện hay vắng mặt của tinh hoàn khi không sờ thấy được, và xác định khả năng thực hiện phẫu thuật hạ tinh hoàn tiêu chuẩn (orchidopexy).

Giải thích kết quả xét nghiệm

Tỉ lệ ung thư biểu mô cao hơn ở tinh hoàn không xuống bìu, kèm thay đổi quá trình sinh tinh. Các thay đổi mô học xuất hiện vào khoảng 1,5 tuổi (5).

ĐIỀU TRỊ

BIỆN PHÁP CHUNG

- Loại trừ tinh hoàn di động.
- Chăm sóc y tế phù hợp: điều trị ngoại trú cho đến khi phẫu thuật.
- Hướng dẫn của Hiệp hội Tiết niệu Hoa Kỳ (AUA) về tinh hoàn ẩn không khuyến cáo dùng liệu pháp hormone để kích thích tinh hoàn xuống bìu do tỉ lệ đáp ứng thấp và thiếu bằng chứng về hiệu quả lâu dài (1).

THUỐC

Điều trị nội khoa không được chỉ định tại Hoa Kỳ theo hướng dẫn AUA về tinh hoàn ẩn năm 2014 (1).

VẤN ĐỀ CẦN HỘI CHẨN/CHUYỂN VIỆN

- ≥ 1 tinh hoàn chưa xuống bìu sau 6 tháng tuổi (1)[B].
- Tinh hoàn không sờ thấy được cả hai bên (1).
- Mới chẩn đoán tinh hoàn ẩn sau 6 tháng tuổi (1)[B].

PHẪU THUẬT/THỦ THUẬT KHÁC

- Lợi ích: tránh xoắn tinh hoàn, ngăn ngừa chấn thương, giảm (nhưng không loại trừ hoàn toàn) nguy cơ ác tính, và ngăn ngừa các thay đổi thêm về quá trình sinh tinh.
- Nếu tinh hoàn không tự xuống bìu sau 6 tháng tuổi (đã hiệu chỉnh theo tuổi thai), phẫu thuật nên được thực hiện trong vòng 1 năm (1)[B].
- Phẫu thuật hạ tinh hoàn (orchidopexy) trước dậy thì giúp giảm nguy cơ ung thư tinh hoàn (1).
- Nội soi ổ bụng/thăm dò ổ bụng được thực hiện trước tiên nếu tinh hoàn không sờ thấy được.
- Nếu sờ thấy được, thường thực hiện theo đường bẹn. Nếu tinh hoàn nằm thấp, có thể cân nhắc đường mổ một đường rạch qua bìu, nhưng có thể làm tăng nguy cơ thoát vị.

CHĂM SÓC LIÊN TỤC

KHUYẾN CÁO THEO DÕI

- Tái khám lần đầu trong vòng 1 tháng sau phẫu thuật và định kỳ sau đó để đánh giá kích thước/sự phát triển của tinh hoàn.
- Bệnh nhân có tinh hoàn di động nên được khám ít nhất mỗi năm một lần để theo dõi tình trạng di chuyển lên cao thứ phát cho đến khi tinh hoàn không còn di động nữa (1)[B].

Theo dõi bệnh nhân

- Bệnh nhân nên được theo dõi sau phẫu thuật để đánh giá sự phát triển của tinh hoàn.
- U tinh hoàn chủ yếu xuất hiện trong hoặc sau dậy thì; do đó, nên hướng dẫn trẻ tự khám tinh hoàn.

CHẾ ĐỘ ĂN

Không có hạn chế.

GIÁO DỤC BỆNH NHÂN

Thảo luận với cha mẹ về nguyên nhân, phương pháp điều trị, khả năng sinh sản của bệnh nhân, và nguy cơ ung thư tinh hoàn tăng lên.

TIỀN LƯỢNG

- Bệnh thường được điều trị khỏi bằng phẫu thuật; tuy nhiên, vẫn có thể có những hậu quả lâu dài.
- Nếu không có tinh hoàn hoặc cắt bỏ tinh hoàn, có thể cân nhắc đặt tinh hoàn giả.
- Phẫu thuật hạ tinh hoàn sớm có thể giảm nguy cơ tổn thương tinh hoàn và nguy cơ ác tính.

BIẾN CHỨNG

- Tỷ lệ có con tương tự dân số chung ở nam giới có tinh hoàn ẩn một bên, nhưng thấp hơn (33–65%) ở nam giới có tinh hoàn ẩn hai bên.
- Các bất thường cũng đã được ghi nhận ở tinh hoàn đối bên đã xuống bìu, gợi ý rằng tinh hoàn ẩn một bên thực chất là bệnh lý của cả hai bên.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Kolon TF, Herndon CDA, Baker LA, et al. Evaluation and treatment of cryptorchidism. <https://www.aunet.org/guidelines/guidelines/cryptorchidism-guideline>. Truy cập ngày 26 tháng 10 năm 2021.
2. Sijstermans K, Hack WW, Meijer RW, et al. The frequency of undescended testis from birth to adulthood: a review. *Int J Androl*. 2008;31(1):1–11.
3. Zhang L, Wang XH, Zheng XM, et al. Maternal gestational smoking, diabetes, alcohol drinking, pre-pregnancy obesity and the risk of cryptorchidism: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *PLoS One*. 2015;10(3):e0119006.
4. Docimo SG, Silver RI, Cromie W. The undescended testicle: diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2000;62(9):2037–2044, 2047–2048.
5. Park KH, Lee JH, Han JJ, et al. Histological evidences suggest recommending orchiopexy within the first year of life for children with unilateral inguinal cryptorchid testis. *Int J Urol*. 2007;14(7):616–621.

TÀI LIỆU ĐỌC THÊM

- Braga LH, Lorenzo AJ. Cryptorchidism: a practical review for all community healthcare providers. *Can Urol Assoc J*. 2017;11(1–2 Suppl 1):S26–S32.
- Fantasia J, Aidlen J, Lathrop W, et al. Undescended testes: a clinical and surgical review. *Urol Nurs*. 2015;35(3):117–126.
- Foresta C, Zuccarello D, Garolla A, et al. Role of hormones, genes, and environment in human cryptorchidism. *Endocr Rev*. 2008;29(5):560–580.
- Smith S, Nguyen HT. Barriers to implementation of guidelines for the diagnosis and management of undescended testis. *F1000Res*. 2019;8:F1000 Faculty Rev-326.
- Wood HM, Elder JS. Cryptorchidism and testicular cancer: separating fact from fiction. *J Urol*. 2009;181(2):452–461.

MÃ BỆNH

ICD-10

- Q53.9 Tinh hoàn không xuống bìu, không xác định.
- Q53.10 Tinh hoàn không xuống bìu một bên, không xác định.
- Q53.20 Tinh hoàn không xuống bìu hai bên, không xác định.

ĐIỂM LÂM SÀNG CẦN GHI NHỚ

- Nếu tinh hoàn không xuống bìu trước 6 tháng tuổi, khả năng tự xuống sau đó là rất thấp. Nên chuyển khám chuyên khoa tiết niệu khi trẻ được 6 tháng tuổi.
- Trẻ có tinh hoàn không sờ thấy được cả hai bên cần được đánh giá xét nghiệm để xác định có mô tinh hoàn còn sống hay không, và loại trừ rối loạn phát triển giới tính.
- Chẩn đoán hình ảnh học không có vai trò trong đánh giá ban đầu của tinh hoàn ẩn.
- Nguy cơ vô sinh tăng lên ở những trường hợp tinh hoàn không xuống bìu cả hai bên.