

## GIẢI ĐÁP THẮC MẮC BÀI “THAM VẤN DI TRUYỀN”

Đầu tiên, tôi rất xin lỗi các bạn vì sự cố đường truyền và không truy cập được vào Microsoft Team. Tôi biết hiện tại thời gian của các bạn rất quan trọng. Mong các bạn thông cảm! Tôi đã tổng hợp các thắc mắc của các bạn tính tới 17 giờ ngày 28/8/2020 (sau buổi ôn tập cuối cùng).

Tôi trả lời các câu hỏi của các bạn trong bảng dưới đây.

Nếu các bạn còn thắc mắc nào khác, xin liên hệ [vuongtran@ump.edu.vn](mailto:vuongtran@ump.edu.vn)

Tuy nhiên, môn di truyền chỉ là 1 phần rất nhỏ, nên các bạn đừng quá lo lắng.

CÂU HỎI	TRẢ LỜI
<b>Đầy đủ</b>	Cảm ơn bạn rất nhiều
<b>Không</b>	Cảm ơn bạn
<b>khong</b>	Cảm ơn bạn
<b>ko</b>	Cảm ơn bạn
<b>Khi có sự phối hợp nhiều nguy cơ mắc bệnh lý ung thư trên một người cần tham vấn di truyền, chúng ta có cần đánh giá nguy cơ tích lũy hay phối hợp trên bệnh nhân không ạ?</b>	Đúng lý thuyết, nếu có thể, bạn đưa ra con số nguy cơ càng gần chính xác bao nhiêu sẽ càng hay bấy nhiêu. Tuy vậy, gần như không thể thực hiện điều đó. Vì chúng ta chưa có đầy đủ chứng cứ để có thể đưa ra nguy cơ cho tất cả yếu tố môi trường được.
<b>Khi đánh giá về yếu tố nguy cơ di truyền của bệnh ung thư, cần xét riêng từng loại ung thư hay những loại ung thư nào có chung đột biến gen gây bệnh đều tính ạ?</b>	Ở đây vấn đề sẽ khá phức tạp hơn xíu, có thể gói gọn trong 2 câu nhé: 1. Cùng 1 đột biến có thể gây ra nhiều nguy cơ khác nhau cho những loại ung thư khác nhau Vd: cùng là BRCA2, nhưng nguy cơ K vú và K ruột khác nhau 2. Trong 1 loại ung thư, mỗi loại đột biến lại có nguy cơ khác nhau nữa. Ngược lại nguy cơ K vú của BRCA 1 và 2 là khác nhau
<b>DẠ KO Ạ</b>	Cảm ơn bạn, bạn lễ phép quá
<b>không</b>	Cảm ơn bạn
<b>dạ không</b>	Cảm ơn bạn
<b>Không</b>	Cảm ơn bạn
<b>em muốn hỏi trong trường hợp cô S trong phần tình huống, đã có 3 người thân cùng bên mắc bệnh vậy tại sao thầy vẫn xếp là nguy cơ vừa mà không phải nguy cơ cao ạ?</b>	Câu hỏi của bạn rất hay, dù 3 người thân cùng bên, nhưng nếu chỉ xét riêng 1 bệnh thì chưa đủ thỏa tiêu chuẩn của nguy cơ cao đó bạn.
<b>Thầy cho em hỏi là lúc đi thi, đề có cung cấp thông tin về bệnh trong cây phả hệ là di truyền lặn hay trội trên NST thường hay giới tính và khởi phát sớm, muộn của bệnh đó là bao nhiêu tuổi không ạ? Em xin cảm ơn thầy.</b>	Kiểu di truyền thường sẽ ko được cung cấp, vì nó là cái các bạn cần nhận ra. Tuy nhiên, tuổi khởi phát thường sẽ được đề cập, vì nó là kiến thức của chuyên khoa sâu rồi.
<b>cho em hỏi bài tập về bà S trong slide đánh giá nguy cơ có ghi <math>\geq 3</math> người thân 1 bên mắc bệnh là thuộc nguy cơ cao, bài tập cũng xác nhận chuyện này, vậy sao lại kết luận là cô S có nguy cơ vừa</b>	Tương tự như một bạn đã hỏi ở phía trên, dù 3 người thân cùng bên, nhưng nếu chỉ xét riêng 1 bệnh thì chưa đủ thỏa tiêu chuẩn của nguy cơ cao đó bạn.
<b>- Các tuổi đánh giá khởi phát sớm muộn của các bệnh thường gặp - Khuyến cáo dành cho người có nguy cơ là gì</b>	- Các tuổi sẽ còn tùy thuộc bệnh. Nếu muốn đề cập vào, nội dung bài học sẽ nặng hơn rất nhiều. Và khi có trong slide, tôi cần phải cho câu hỏi thi cho phần đó. Vì vậy, để giảm tải cho các bạn, tôi không đề cập cụ thể từng bệnh, sau này tùy theo từng chuyên khoa mà bạn sẽ cần nắm những bệnh nào. - Tương tự như tuổi, khuyến cáo dành cho người có nguy cơ trong từng nhóm bệnh cũng khác nhau.

<p>Phần bài tập có hỏi kế hoạch tầm soát K đại tràng theo nguy cơ. Nhưng slide em không thấy đề cập ạ.</p>	<p>Phần đó các bạn đã được học ở chuyên khoa ung thư vào năm thứ 5 rồi mà?</p> <p>Với mục tiêu của môn học, kế hoạch chỉ với mục đích bạn trả lời kế hoạch tầm soát dành cho người có nguy cơ như thế nào thôi à, chứ không bắt các bạn trình bày một cách cụ thể. Nếu quan tâm, các guidelines (chủ yếu của NCCN) cũng được cập nhật liên tục, các bạn có thể tìm được một cách dễ dàng.</p>
<p>Phần phân tầng nguy cơ ung thư, những trường hợp không xếp vào nguy cơ nào hết được thì nên gọi là gì thưa thầy</p>	<p>Nên gọi là nguy cơ tương đương dân số chung đó bạn. Vì ai cũng có nguy cơ nhất định (basal risk – nguy cơ nền) hết</p>
<p>Dạ không ạ</p>	<p>Cảm ơn bạn, bạn cũng lễ phép quá</p>
<p>Ở tình huống tham vấn cho cô S, em thấy cô này có 3 người thân cùng bên họ mẹ có bệnh thì nên xếp vào nhóm nguy cơ cao chứ nhỉ (do em thấy feedback của thầy lại xếp nguy cơ vừa)</p> <p>Thầy có thể cho ví dụ về hai ý cuối trong nhóm nguy cơ cao và ý cuối trong nhóm nguy cơ vừa được không ạ?</p>	<p>Tương tự như đã có 1 số bạn thắc mắc phái trên, dù 3 người thân cùng bên, nhưng nếu chỉ xét riêng 1 bệnh thì chưa đủ thoả tiêu chuẩn của nguy cơ cao đó bạn.</p> <p>Ví dụ:</p> <p>Nếu cả 3 người trong gia đình cô S đều mắc K Đại tràng hoặc polyp đại tràng, đó sẽ là nguy cơ cao.</p> <p>Ví dụ cho ý cuối phần nguy cơ vừa: có chú và cô (em ruột của cha) cùng mắc bệnh.</p> <p>Từ đó suy ra ví dụ cho ý cuối phần nguy cơ cao: nếu phía mẹ cũng có 2 trong số các anh chị em của mẹ mắc bệnh thì đó sẽ là nguy cơ cao</p>
<p>mong được thầy giải đáp những ví dụ trong bài, đặc biệt phân tích cây phả hệ, nguy cơ ung thư đại tràng, đối với những người thuộc hội chứng FAP, HNPCC thì tầm soát bằng nội soi đại tràng, vậy tần suất lặp lại nội soi đại tràng là 5 năm phải không ạ?</p>	<p>Tần suất lặp lại là 3-5 năm, còn tùy thuộc kết quả nội soi lần trước</p> <p>Khi đã có polyp, và xác định có đột biến, tần suất có thể dày đến 6 tháng/lần.</p> <p>Nếu quan tâm, xin bạn tham khảo thêm tại <a href="https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx">https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx</a> (phần colorectal cancer)</p>
<p>Thưa thầy để giải quyết được bài tập phả hệ thì tụi em có cần phải học lại toàn bộ các quy luật như hồi lớp 12 thì đại học như : phân ly độc lập, liên kết gen, di truyền nhiễm sắc thể giới tính, hoán vị gen, tương tác gen không ạ ? Và đề thi có ra theo kiểu chuyên sâu tính xác suất của nhiều bệnh trên một cây phả hệ như hồi thi đại học không thầy ? Em cảm ơn</p>	<p>Phần của tôi thì không cần bạn nhé.</p> <p>Đề thi phần của tôi cũng không ra theo kiểu chuyên tính xác suất luôn.</p>
<p>Em chào Thầy, em xin cảm ơn Thầy vì bài giảng online rất hay ạ. Em có hai câu hỏi nhờ Thầy giải đáp giúp em ạ:</p> <p>1/ Về di truyền liên kết NST X. Do một trong hai NST X của người nữ bị bất hoạt còn người nam chỉ có 1 NSTX, vậy chúng ta dùng từ di truyền trội hay di truyền lặn có đúng không ạ, vì chúng di truyền như là đơn gen. Ngược lại nếu một trong hai NST X bị bất hoạt ở người nữ 46XX, vậy tại sao người nữ dị hợp tử đột biến gen Hemophilia A lại không biểu hiện bệnh ạ?</p> <p>2/ Về di truyền ung thư. Đột biến gen Rb trong u nguyên bào võng mạc là đột biến gen đè nén bướu, muốn có biểu hiện ung thư thì cả hai alen phải đột biến (mô hình two hit model), như vậy tính chất này rất giống di truyền lặn. Tuy nhiên trong sách Thompson, 8th edition, trang 317 thì đột biến gen Rb lại được xem là di truyền trội (Dominant cancer syndrome). Như vậy có mâu thuẫn không ạ?</p> <p>Em xin cảm ơn Thầy.</p>	<p>1. Các sách vẫn dùng từ di truyền trội/lặn theo NST X. Và thật sự là chúng vẫn di truyền theo kiểu trội/lặn. Di truyền đơn gen mới có thể xác định chính xác trội lặn đó bạn.</p> <p>Trội lặn cần được hiểu là khi mang đột biến đó, có biểu hiện kiểu hình hay không. (Nếu chỉ mang đột biến ở NST X và nam có biểu hiện kiểu hình, như vậy đột biến đó là trội)</p> <p>Ở người nữ, một trong 2 NST X bị bất hoạt, nhưng hiện tượng này là ngẫu nhiên. Hiện tượng này ngẫu nhiên ở mỗi tế bào, nên nói cách khác, cơ thể người phụ nữ là 1 thể khảm giữa NST X của mẹ và NST của cha. Nếu bạn học cao học y sinh phần di truyền học, tôi có hướng dẫn 1 bài liên quan vấn đề này.</p> <p>2. Nhận xét này của bạn rất hay. Tôi xin copy câu ở đoạn trên: Trội/lặn cần được hiểu là khi mang đột biến đó, có biểu hiện kiểu hình hay không</p> <p>Như vậy, khi có mang Rb1 đột biến ở tb mầm, khả năng cao là sẽ có biểu hiện kiểu hình. Do đó, đây được xem là di truyền trội.</p> <p>Đột biến 2nd hit xảy ra không phải do nhận được từ bố hay mẹ, mà là do đột biến mới tự xảy ra.</p>

