

Di truyền ung thư

Tổng quan di truyền học trong ung thư

Tổng quan và một số khái niệm trong di truyền học ung thư

Đột biến gene có thể tìm thấy ở loại ung thư nào?

0 points

- ☐ Trong các loại ung thư có tính gia đình
- ☐ Trong một số loại ung thư có gene đột biến như vú (BRCA1 & 2), đại trực tràng (RAS), phổi (EGFR),
- ☐ Trong các trường hợp ung thư khởi phát sớm
- ☐ Other: _____

✗ Oncogenes trong điều kiện bình thường (không đột biến được gọi là proto-oncogenes). Các chức năng sau phù hợp với protein được mã hóa bởi các genes này, NGOẠI TRỪ

- ☒ Yếu tố phiên mã ✗
- ☐ Thành phần của đường dẫn truyền tín hiệu
- ☐ Enzyme liên quan đến sửa lỗi DNA
- ☐ Yếu tố tăng trưởng và thụ thể của chúng

Câu trả lời đúng

- ☒ Enzyme liên quan đến sửa lỗi DNA

Mô thức đơn giản của oncogene: Hãy chọn ra 1 cụm không phù hợp (sắp xếp vào số 0) và sắp xếp các cụm còn lại theo thứ tự từ 1 đến 5

0 1 2 3 4 5 Điểm số

Câu trả lời đúng

	0	1	2	3	4	5
Khối u được hình thành	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>
Tế bào phân chia bất thường	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>
Proto-oncogene bị đột biến	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hiện tượng apoptosis diễn ra	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gene sinh ung sản xuất protein bất thường	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

✗ P53, được gọi như vậy vì nó có trọng lượng phân tử 53 KD là một protein được mã hóa bởi gene TP53 nằm trên NST 17 (17p13.1). p53 có rất nhiều chức năng khác nhau trong tế bào và được mệnh danh là “người bảo vệ bộ gene”. Chức năng nào phù hợp với khả năng đó của p53

- ☐ p53 là một yếu tố phiên mã giúp sản xuất các protein kích hoạt tế bào phân chia
- ☐ p53 ngăn chặn sự nhân đôi của DNA bị thương tổn
- ☒ p53 ngăn không cho tế bào bước vào apoptosis ✗
- ☐ p53 kích thích sự tổng hợp các enzyme sửa chữa DNA giúp phục hồi telomere bị mất

Câu trả lời đúng

- ☒ p53 ngăn chặn sự nhân đôi của DNA bị thương tổn

Ung thư di truyền và không di truyền

0/0 điểm

Bé gái 1 tuổi tên J., được giới thiệu từ bs Nhi khoa vì mắt (P) nhìn lệch và có con ngươi trắng. Mẹ bé kể khoảng từ 1 tháng trước, mắt (P) bé bị lè trong nặng dần, không thấy bé đau, sưng hay đỏ mắt. Ngoài ra, không ghi nhận gì khác. Gia đình bé có cha mẹ và một chị gái 4 tuổi, tất cả đều khỏe và không có bệnh gì về mắt. Ngoài con ngươi trắng và nhìn lệch, không ghi nhận bất thường nào khác qua thăm khám lâm sàng. Khám mắt cho thấy 1 khối u võng mạc đơn độc ở gần điểm vàng. MRI vùng đầu không ghi nhận bất thường vùng mắt còn lại và tuyến tùng (bệnh u nguyên bào võng mạc 3 bên – trilateral disease). Chẩn đoán của bạn là gì? Ung thư này có tính gia đình hay không?

✗ Điều gì đến nay được xem là chìa khóa của sự bất tử của tế bào ung thư trong nhiều loại ung thư khác nhau?

☐ Mất đoạn telomere

☒ Bất hoạt telomerase

✗

☐ Tái hoạt hóa telomerase

☐ Đột biến ở telomere

Câu trả lời đúng

☒ Tái hoạt hóa telomerase

Tham vấn di truyền

✗ Hemophilia A là 1 bệnh di truyền do đột biến gene F8, tổng hợp yếu tố VIII, nằm trên NST X. Chị Y. có ông ngoại mắc bệnh và kiểu gene của mẹ chị Y cho thấy có chứa allele F8 đột biến. Khả năng chị Y. có bộ gene chứa allele F8 đột biến là bao nhiêu?

☒ 12.5%

✗

☐ 25%

☐ 50%

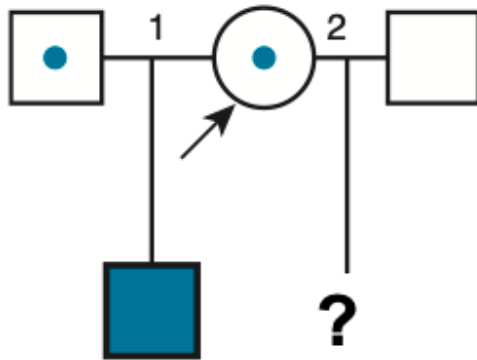
☐ 75%

☐ 100%

Correct answer

☒ 50%

✗ Từ lần kết hôn trước, chị A. sinh con bị bệnh X., là một bệnh di truyền lặn theo NST thường. Chị và chồng cũ (anh B.) không có biểu hiện bệnh. Chị chuẩn bị tái hôn với anh C. Chị muốn biết nếu có con với anh C., khả năng đứa bé bị mắc bệnh X. là bao nhiêu. Tỷ lệ người lành mang gen của bệnh X. là $\frac{1}{22}$ ở chủng tộc châu Á



☐ $\frac{1}{22}$

☒ $\frac{1}{44}$

✗

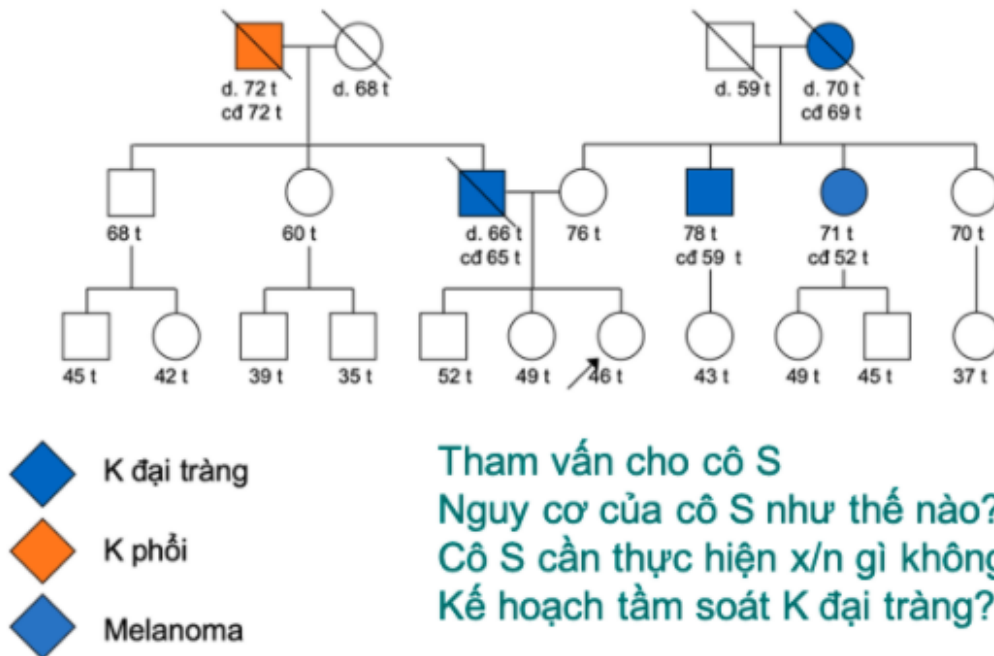
☐ $\frac{1}{88}$

☐ Other:

Correct answer

☒ $\frac{1}{88}$

Cô S. nhận thấy nhiều người trong gia đình mình mắc ung thư, đặc biệt là ung thư đại tràng. Cô ấy chắc chắn rằng sắp tới mình cũng sẽ bị ung thư. Hãy phân tích và trả lời 3 câu hỏi của cây phả hệ trong hình đính kèm



Tham vấn cho cô S

Nguy cơ của cô S như thế nào?

Cô S cần thực hiện x/n gì không?

Kế hoạch tầm soát K đại tràng?

Feedback

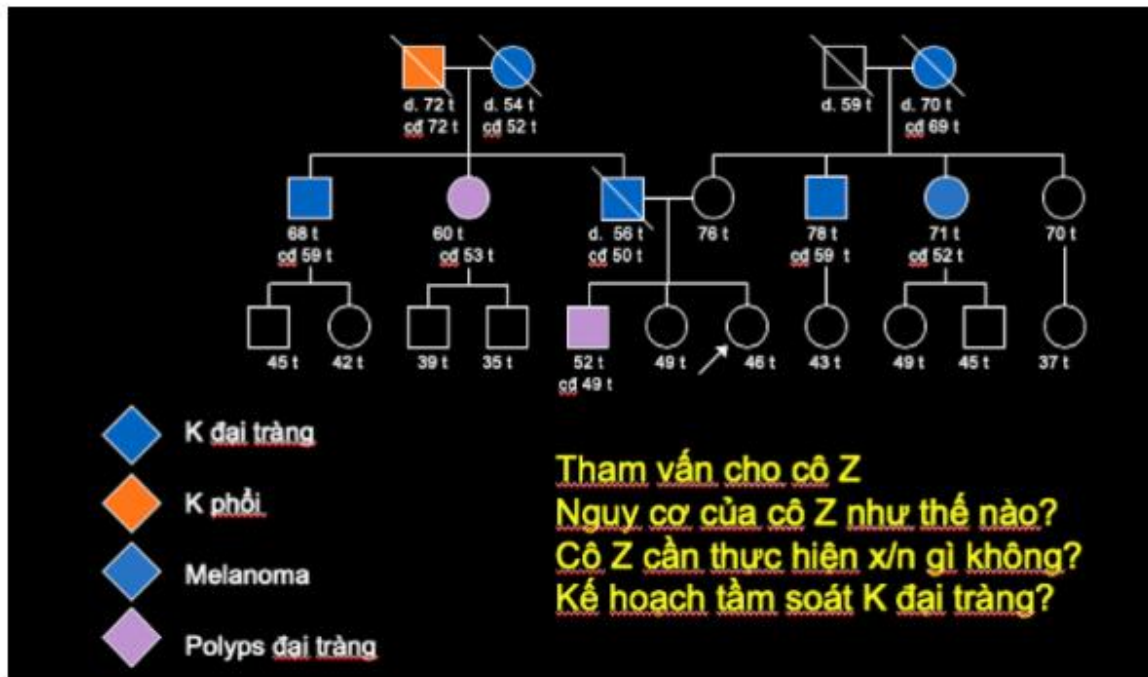
Trường hợp này, trong gia đình cô S không có các "red flags": người thân bậc 1 khởi phát sớm, người thân bậc 2 khởi phát sớm.

Tuy nhiên, có thể thấy là ở phía mẹ có 3 người thân bậc 2 mắc ung thư khởi phát muộn, như vậy nguy cơ của cô S ở mức vừa.

Cô S có nguy cơ cao hơn dân số chung, tuy nhiên ở mức độ này cô có thể không cần thực hiện xét nghiệm chuyên sâu nào về di truyền.

Kế hoạch tầm soát của Cô S có thể được bắt đầu từ thời điểm hiện tại (cô S nên được tầm soát K đại tràng từ năm 40 tuổi - sớm hơn 10 năm so với dân số chung vì nguy cơ vừa của mình)

Cô Z. nhận thấy nhiều người trong gia đình mình mắc ung thư, đặc biệt là ung thư đại tràng. Cô ấy chắc chắn rằng sắp tới mình cũng sẽ bị ung thư. Hãy phân tích và trả lời 3 câu hỏi của cây phả hệ trong hình đính kèm



Feedback

Trường hợp này, trong gia đình cô A có các "red flags": người thân bậc 1 khởi phát sớm, người thân bậc 2 khởi phát sớm. Như vậy cô Z có nguy cơ cao. Ở mức nguy cơ này, cô Z có thể cần được tham vấn di truyền và có thể được đề nghị thực hiện xét nghiệm di truyền. Kế hoạch tầm soát của Cô S có thể được bắt đầu từ thời điểm hiện tại (cô S nên được tầm soát K đại tràng từ năm 40 tuổi - sớm hơn 10 năm so với dân số chung vì nguy cơ cao của mình)