

GIẢI ĐÁP THẮC MẮC BÀI “DI TRUYỀN HỌC UNG THƯ”

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

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

CÂU HỎI	TRẢ LỜI
<p>Thưa thầy, đối với bài Di truyền ung thư, tụi em có cần phải học từng gen cụ thể được đề cập trong bài giảng, ví dụ như gen đó có vai trò gì, liên quan tới bệnh gì không ạ ? Hay tụi em chỉ cần học về cơ chế sinh u và ức chế u chung thôi ạ ?</p> <p>Trong kì thi sắp tới, những thuật ngữ về ung thư được đề cập trong slide sẽ thống nhất trình bày theo kiểu gốc tiếng Anh hay kiểu dịch sang tiếng Việt ạ ?</p>	<p>Các bạn không cần học quá cụ thể từng gene đề cập, tuy nhiên một số gene được nhấn mạnh và khá nổi tiếng trong bài như p53, BRCA, Rb1, APC, sẽ có thể được hỏi thi.</p> <p>Về cơ chế gene sinh ung và gene ức chế u là mục tiêu quan trọng trong bài nên sẽ cần nắm rõ.</p> <p>Trong kỳ thi sắp tới, các câu hỏi liên quan bài học của tôi sẽ được hỏi theo từ dùng ở slides (theo quy định sẽ cần dùng tiếng Việt, nhưng tôi sẽ kèm theo từ gốc tiếng Anh nếu cần). Hãy yên tâm</p>
Không	Cảm ơn bạn
Không ạ	Cảm ơn bạn
em rất muốn xin slide ạ	Slide đã được upload lên trong trang học tập rồi
<p>theo em hiểu ung thư có tính gia đình do những gene ung thư bị đột biến ở tế bào mầm thể hệ trước truyền cho thế hệ sau, như ví dụ của thầy câu về ung thư nguyên bào vồng mạc, xuất hiện sớm giống như truyền từ thế hệ trước thỏa tính gia đình, nhưng lại không biểu hiện ở các thành viên khác trong gia đình (không thỏa yêu cầu trong slide phân biệt 3 nhóm ung thư di truyền, có tính gia đình và rải rác) như vậy ung thư đó có tính gia đình không? và mình phải giải thích như thế nào ạ?</p>	<p>Cũng như bạn, có một số bạn cũng thắc mắc vấn đề này. Để làm rõ và đơn giản hoá, chúng ta hãy chọn ra điều quan trọng nhất trong mỗi loại:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. K di truyền: khi xác định được nguyên nhân di truyền (biến thể gây bệnh) trong tế bào sinh dưỡng của người bệnh. (Hãy lưu ý: trong tế bào của khối u luôn luôn phát hiện được rất nhiều đột biến) Như vậy trong case u nguyên bào vồng mạc, khi phát hiện trong tb máu có đột biến Rb1, đây được xem là K di truyền. [Để bớt phức tạp, chúng ta hãy không giải thích sâu hơn vấn đề đột biến mới trong quá trình hình thành giao tử hay trong giai đoạn đầu của sự phát triển phôi nhé] 2. K có tính gia đình: khi trong phả hệ ghi nhận nhưng ko thể phát hiện được nguyên nhân di truyền. Lý do: có thể do hiểu biết khoa học chưa thể phát hiện, có thể do các thành viên trong gia đình cùng phơi nhiễm hoặc tăng nguy cơ ung thư từ lối sống, môi trường, dinh dưỡng. 3. K rải rác: không ghi nhận tiền căn gia đình và không phát hiện được nguyên nhân di truyền.

cần xem lại vài lần để hiểu mới có thắc mắc được ạ :))	Vậy hãy tranh thủ xem nhé, vì bài chỉ được giữ trên mạng trong 1 tuần thôi
không	Cảm ơn bạn
không	Cảm ơn bạn
Dạ cho em hỏi: phần DTUT có hỏi về thuốc không ạ?	Không bạn nhé, và nếu có sẽ có dẫn câu đầy đủ để bạn biết thuốc đó là gì
không	Cảm ơn bạn
Hiện tại thì không	Cảm ơn bạn, thi xong đừng có là được
thầy ơi cho tui em xin silde với ạ	Slide đã upload lên rồi nhé
Thầy giảng nhanh quá nghe không kịp ạ	Lý do là: trong nguyên tắc bài giảng ghi âm, cần nói nhanh để các bạn ko chán. Bài giảng được up lên youtube, bạn có thể tùy chỉnh tốc độ mà
dạ có ạ	Thắc mắc của bạn là gì?
không	Cảm ơn bạn
Thầy cho em xin slide bài giảng với ạ.	Slide đã upload lên rồi nhé
khảo sát di truyền ung thư ở những trường hợp nào? chỉ tầm soát ở trường hợp có nhiều ca mắc cùng một loại ung thư trong phả hệ ? có trường hợp nào ung thư rải rác cần tầm soát di truyền không?	Có nhiều chỉ định khảo sát di truyền ung thư, tùy theo loại ung thư nữa. Tuy nhiên, trong giới hạn một bài cung cấp kiến thức đại cương. Thì chỉ định đầu tiên các bạn có thể nhớ là những người có nguy cơ cao trên cây phả hệ (ở bài tham vấn di truyền tôi có chia sẻ). Trường hợp ung thư rải rác nếu tầm soát di truyền thường không thể đem lại sự tương ứng về chi phí – hiệu quả. Tuy nhiên, trong 1 nghiên cứu (báo cáo poster của 1 công ty di truyền tại Hoa Kỳ), sẽ có khoảng 6% người khoẻ mạnh có mang biến thể đột biến.
Không biết tui em có phải học hết các thuốc điều trị trúng đích theo từng thụ thể/kênh hay không?	Không bạn nhé, phần ứng dụng chủ yếu nghe cho biết thôi
thuyết two hit model và mất dị hợp tử liệu có phải là trùng lặp với nhau ở chuỗi tính gia đình . Trong cơ chế sự mất dị hợp tử thì ở cơ chế - trao đổi chéo : thì tại sao kết quả ở NST thứ 2 trình tự locus gen RB1 và locus B lại giống vs NST thứ 1. Vậy thì sự trao đổi chéo này diễn ra ở lúc nào? và tại sao lại có kết quả như vậy.	Mất dị hợp tử là 1 trong những cơ chế gây ra 2nd hit. Vì tôi không giảng sâu nên có thể bạn hiểu nhầm trao đổi chéo (somatic recombination) là hiện tượng trao đổi chéo trong quá trình giảm phân. Thật ra somatic recombination là 1 dạng trao đổi chéo bất thường, xảy ra ở tế bào sinh dưỡng (somatic), liên quan đến sự chuyển đoạn của NST và được di truyền lại cho các tế bào con của nó trong quá trình nguyên phân. (để tham khảo, bạn có thể đơn giản wikipedia từ somatic recombination nhé) Phần tham khảo là không thi nhé bạn
Những phần thầy ghi tham khảo là không thi phải không ạ?	
Em xin cảm ơn bài giảng của thầy ạ. Em mong nhận được phản hồi.	
dạ em sẽ tìm hiểu thêm	Cố lên
dạ không	Cảm ơn bạn
dạ không	Cảm ơn bạn
Em chưa hiểu lắm về định nghĩa ung thư di truyền và ung thư có tính gia đình, và trong slide 20 có thêm định nghĩa K: sự có có tính gia đình, em vẫn chưa hiểu lắm về các định nghĩa này	Tương tự như phần tôi đã trả lời đến bạn phía trên, tôi xin phép copy lại dưới đây nhé. Hi vọng giúp bạn hiểu hơn Để làm rõ và đơn giản hoá, chúng ta hãy chọn ra điều quan trọng nhất trong mỗi loại:

	<p>1. K di truyền: khi xác định được nguyên nhân di truyền (biến thể gây bệnh) trong tế bào sinh dưỡng của người bệnh. (Hãy lưu ý: trong tế bào của khối u luôn luôn phát hiện được rất nhiều đột biến)</p> <p>Như vậy trong case u nguyên bào vồng mạc, khi phát hiện trong tb máu có đột biến Rb1, đây được xem là K di truyền. [Để bớt phức tạp, chúng ta hãy không giải thích sâu hơn vấn đề đột biến mới trong quá trình hình thành giao tử hay trong giai đoạn đầu của sự phát triển phôi nhé]</p> <p>2. K có tính gia đình: khi trong phá hệ ghi nhận nhưng ko thể phát hiện được nguyên nhân di truyền.</p> <p>Lý do: có thể do hiểu biết khoa học chưa thể phát hiện, có thể do các thành viên trong gia đình cùng phơi nhiễm hoặc tăng nguy cơ ung thư từ lối sống, môi trường, dinh dưỡng.</p> <p>3. K rải rác: không ghi nhận tiền căn gia đình và không phát hiện được nguyên nhân di truyền.</p>
<p>Dạ thưa thầy cho em hỏi: về tính di truyền của Ung thư (Slide 16) Thầy có phân ra 3 loại: K di truyền; K có tính gia đình; K rải rác.</p> <p>Nhưng khi giải thích Case 1: bé Có đột biến Codon kết thúc trong Tb mầm gen RB1, lại có 40% dạng rải rác, 60% Có tính gia đình.</p> <p>1. Dạ em thắc mắc từ “có tính gia đình” ở giải thích Case 1 (Slide 20) này bao gồm K di truyền và K có tính gia đình đúng không ạ?</p> <p>2. Slide 16: có ghi K có tính gia đình: không tìm thấy đột biến tế bào mầm</p> <p>Slide 20: Trường hợp bé J tìm thấy đột biến thành codon kết thúc trong tế bào mầm nhưng có 40% “có tính gia đình” như thế có mâu thuẫn giữa các Slide không ạ?</p> <p>Em cảm ơn thầy.</p>	<p>1. Nhận định của bạn hoàn toàn chính xác. Khi chưa có xét nghiệm di truyền, thông thường các sách về di truyền hoặc những nhà tư vấn di truyền sẽ dùng chung cụm từ familial (tôi dịch là có tính gia đình)</p> <p>2. Theo giải thích ở phần trên, dùng chữ “có tính gia đình” ở đây bao gồm cả trường hợp xác định được đột biến tế bào mầm và không có đột biến.</p> <p>Phần này đúng là trong bài giảng tôi trình bày có hơi khó hiểu thật. Hi vọng các giải thích có thể giúp bạn hiểu hơn.</p>
Không	Cảm ơn bạn
Em chưa hiểu lắm về bản chất thật sự của Telomerase	<p>Với thời lượng và mục tiêu của chương trình (bài ôn), không thể nào bạn hiểu hết được bản chất của nó. Các nhà khoa học vẫn đang tìm hiểu về nó nữa mà.</p> <p>Nếu có hứng thú, bạn có thể đọc bản tóm tắt Nobel 2009 về telomere và telomerase ở đây</p> <p>https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/2009/illustrated-information/</p>
Em chưa hiểu về bản chất thật sự của telomerase	<p>Với thời lượng và mục tiêu của chương trình (bài ôn), không thể nào bạn hiểu hết được bản chất của nó. Các nhà khoa học vẫn đang tìm hiểu về nó nữa mà.</p> <p>Nếu có hứng thú, bạn có thể đọc bản tóm tắt Nobel 2009 về telomere và telomerase ở đây</p>

	https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/2009/illustrated-information/
Câu hỏi thi ra trong slide hay còn bên ngoài nữa ạ.? Qua bài này e thấy các OG hoạt động quá mức gây ung thư bằng cách hoạt hoá quá mức con đường tín hiệu. Nhưng những con đường tín hiệu này cũng có hoạt động trong stem cell. Telomerase cũng hoạt động ở stem cell. Đồng thời để biến tế bào trưởng thành thành tb gốc (tế bào gốc vạn năng cảm ứng) người ta cũng dùng các con đường này như c-myc,.. vậy ngoài cái đặc tính khả di căn và xâm lấn thì tb ung thư và stem cell nó giống nhau rất nhiều. Làm sao có thể phân biệt được ạ. Có khi nào ung thư là một dạng tb gốc đặc biệt hơn k ạ.	Bên trong slide và một số case có liên quan các gene (như minh hoạ ở cây RB1 nhé) Trong ung thư, vẫn có những tb gốc ung thư riêng của nó. Ở đây, sự khác biệt lớn nhất giữ stem cell và ung thư là genetic stability. Sự biểu hiện các gene của stem cell nằm ở giới hạn và giữ sự ổn định bộ gene của nó. (thông qua rất nhiều cơ chế khác nhau) Sự biểu hiện các gene của tb ung thư là rối loạn và làm mất ổn định bộ gene (từ đó kéo theo rất nhiều đột biến mới xuất hiện, nhiều tb ung thư có bộ NST bất thường, ...)
ung thư có di truyền hay không? chỗ đó thầy giảng về 3 nhóm: k di truyền, k có tính gia đình và k rải rác. Nhưng đoạn sau, slide 23 thầy có giảng là "ung thư rải rác liên quan đến di truyền", vậy chỗ này với đoạn trên có giống nhau không ạ? em cảm ơn thầy.	Bản chất ung thư là các đột biến gene. Phần slide 23 ý tôi là các cơ chế di truyền trong ung thư rải rác đó bạn.
hiện tại em chưa nghĩ ra ạ	Chúc bạn thi tốt
Về liệu pháp nhắm trúng đích khi phải thử nhiều thuốc và kết hợp nhiều phương thức thì làm sao mình ra được cái sơ đồ là thuốc nào tác dụng trên thụ thể màng nào ạ? em cảm ơn - Dạ khi kiểm tra db tb mầm thì 7-10 triệu 1 xét nghiệm, nghĩa là nếu nghi ngờ các gen ung thư khác nhau thì 1 xét nghiệm là ứng với 1 bộ gen ạ?	Liệu pháp đó xuất nguồn từ các nghiên cứu trên các kênh. Khi các hợp chất được đề xuất, sẽ phải trải qua rất nhiều thí nghiệm để tìm được 1 hợp chất có khả năng chính xác. Tuy vậy, bạn sẽ cần phải lưu ý rằng tất cả các con đường tín hiệu ấy đều mang tính “trừu tượng”, không ai quan sát được nó trực tiếp là nó diễn ra như vậy, chỉ là sự logic từ các nhà khoa học thôi bạn. - ví dụ, khi 1 gia đình có nghi ngờ K vú di truyền, xn di truyền đó sẽ khảo sát gần như toàn bộ các gene có thể liên quan đến K vú (một số panel của nước ngoài có khi tới 88 gene)
Không ạ	Cảm ơn bạn
Thầy ơi! Thầy có thể chỉ nói thêm về phân tích một cây phả hệ không ạ!	Phần phân tích cây phả hệ, trong bài tham vấn di truyền tôi sẽ có đề cập. Đồng thời trong các bài khác của 2 giảng viên còn lại theo tôi biết cũng có đề cập nữa đó bạn.
Dạ không có thắc mắc gì ạ	Cảm ơn bạn
Em không vào được Group teams bằng đường link hay code ở đầu bài ạ.	Teams yêu cầu tôi phải add từng bạn vào nên kế hoạch đó thất bại. Xin lỗi các bạn rất nhiều.
thầy ơi, chiều nay có buổi giải đáp thắc mắc trên team nhưng em không vào được, thầy có thể chuyển link qua email giúp em không ạ: tailieuykhoa1@gmail.com	Teams yêu cầu tôi phải add từng bạn vào nên kế hoạch đó thất bại. Xin lỗi các bạn rất nhiều.