

Bs Nguyễn Thị Ngọc Ý- Khoa Phẫu Thuật

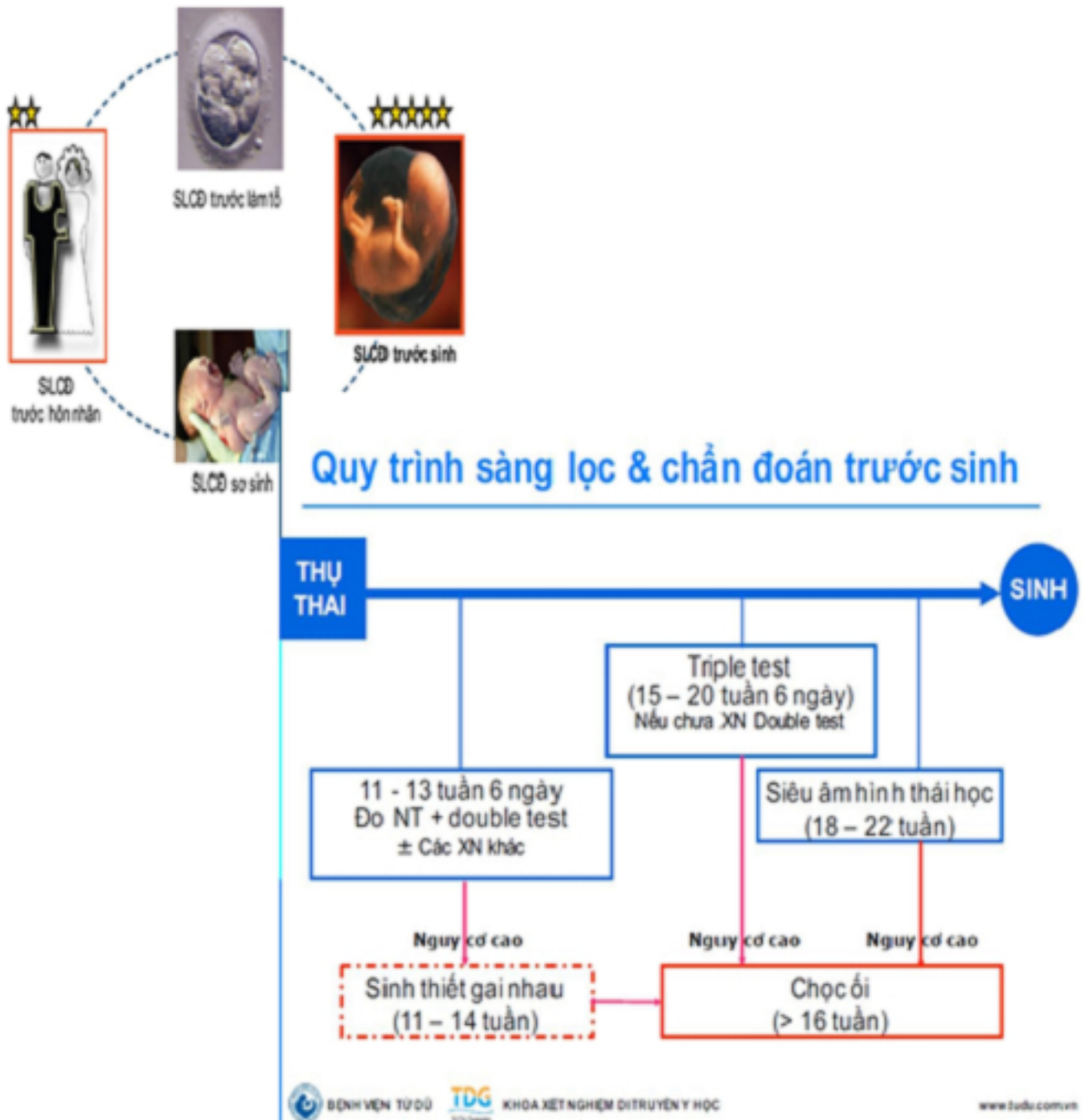
Định nghĩa:

Lynch bệnh di truyền định nghĩa là khi có thể có hoặc thiếu một hoặc nhiều bệnh di truyền, dựa trên tình trạng mất cân bằng số lượng nhiễm sắc thể trong tế bào. Thông thường, quy trình tầm soát Lynch bệnh di truyền ra hai nhóm đối tượng:

(1) thai phụ có test sàng lọc di truyền tính, tại thời điểm đó có gia tăng nguy cơ mang một thai Lynch bệnh di truyền

(2) thai phụ có test sàng lọc âm tính, tại thời điểm đó mang thai có nguy cơ Lynch bệnh di truyền thấp hơn (mất cân bằng nhiễm sắc thể).

Ngưỡng cắt (cut-off point) xác định nguy cơ cao, nguy cơ thấp với Lynch bệnh di truyền quy định dựa trên cân nhắc giữa lợi ích thu được với việc hạn chế chi phí để thực hiện các test chẩn đoán mức cao chấp nhận được. Thai phụ có kết quả tầm soát di truyền cắt ngưỡng và ý nghĩa “gia tăng (so với lý thuyết) rủi ro thai có Lynch bệnh di truyền”, và cần được đưa xuất các giải pháp chẩn đoán, thông tin mang tính xâm lấn. Ngược lại, thai phụ có kết quả tầm soát âm tính được khuyến khích ý nghĩa “giảm rủi ro (so với lý thuyết) và đi kèm nguy cơ có Lynch bệnh di truyền thấp hơn đáng kể”. Họ vẫn có quyền lựa chọn test chẩn đoán xâm lấn, đặc biệt khi có vấn đề tâm lý (lo âu) hoặc hình ảnh bệnh gia tăng bất thường. Tại Việt Nam, cut-off 1/250 thông tin được lựa chọn. Tùy thuộc để hiểu biết hành động của quốc gia hay tổ chức mà ngưỡng cắt cho kết luận nguy cơ cao hay thấp được đưa ra khác nhau. Tuy vậy, trong thực hành có thể phân thành hai ngưỡng cắt “nguy cơ rất cao 1:10”, “nguy cơ rất thấp 1:1000” và một vùng không phân định, gọi là vùng xám giữa.



CÁC TEST LƯỚI T. TH. ANH... (The text is heavily distorted and mostly illegible due to a severe image artifact.)

Bảng 1: Các soft marker thông dụng		LR +	LR -
1	Độ dày sau gáy (nuchal fold)	23.3	0.8
2	Động mạch dưới đòn phải bất nguồn sai (aberrant right subclavian artery)	21.48	0.71
3	Xương mũi ngắn	23.27	0.46
4	Tăng phản âm ruột (hyperechoic bowel)	11.44	0.9
5	Nốt phản âm sáng ở tim (echogenic intracardiac focus)	5.83	0.8
6	Xương đùi ngắn (short femur)	3.72	0.8
7	Giãn não thất (ventriculomegaly)	27.52	0.94
8	Dãn bể thận ($\geq 4\text{mm}$ vào 16-20 tuần) (pyelectasis)	7.63	0.92