

## Bs Trần Sang -

### Tại sao việc đo các dấu hiệu sinh học của bệnh Alzheimer lại quan trọng?

Suy giảm nhận thức nhẹ (MCI : Mild cognitive impairment) và chứng mất trí là những hội chứng lâm sàng có nhiều nguyên nhân tiềm ẩn. Xét nghiệm sinh học có thể giúp xác định xem bệnh lý Alzheimer (AD : Alzheimer's disease) có phải là nguyên nhân tiềm ẩn gây ra hội chứng này hay không. Điều này giúp bệnh nhân và gia đình họ có thể chẩn đoán xác định, giúp họ lập kế hoạch cho tương lai. Quan trọng là, xét nghiệm sinh học có thể xác định bệnh nhân có thể điều trị để đáp ứng các liệu pháp điều trị bệnh đang được triển khai hay không.[1]

### Những bệnh nhân nào nên làm xét nghiệm dấu hiệu sinh học?

Hiện nay, xét nghiệm sinh học chỉ nên được thực hiện ở những bệnh nhân được chẩn đoán lâm sàng mắc MCI hoặc chứng mất trí.[2]

### Ai nên yêu cầu xét nghiệm dấu hiệu sinh học?

Hiện tại, các bác sĩ lâm sàng tại các phòng khám chuyên khoa chẩn đoán vàگیری thích các xét nghiệm sinh học. Điều này có thể thay đổi trong tương lai khi các xét nghiệm sinh học dựa trên máu trở nên khả dụng.[2]

### Các dấu hiệu sinh học cốt lõi của bệnh AD là gì?

Các dấu hiệu sinh học cốt lõi của bệnh AD là mảng bám amyloid và các đám rối tau.[3] Mặc dù các dấu hiệu thoái hóa thần kinh có thể giúp xác định giai đoạn bệnh, nhưng chúng không đủ để chẩn đoán bệnh AD.

### Có những loại xét nghiệm nào để đo lường dấu hiệu sinh học này?

Hai phương thức xét nghiệm, chủ yếu là phát xạ positron amyloid (PET) và xét nghiệm chất dịch não tủy (CSF), đã được chứng minh liên quan đến lý thuyết thu nhận.

- PET Amyloid phát hiện các mảng bám amyloid trong não và báo cáo kết quả là đáng tin cậy hoặc âm tính.[4,5] PET Amyloid có độ chính xác cao và có ít nguy cơ sai sót. Tuy nhiên, để được chẩn đoán dựa trên kết quả PET Amyloid, cần phải có bằng chứng lâm sàng và nó có thể không phát hiện ra bệnh lý amyloid ở những bệnh nhân giai đoạn đầu của bệnh. Ngoài ra, PET amyloid đắt tiền và tính khả dụng có thể bị hạn chế.[5,6]

- Xét nghiệm sinh học đánh dấu chất dịch não tủy đo nồng độ của protein, bao gồm amyloid và tau.[6] Tỷ lệ sinh học đánh dấu (p-tau181/Aβ42, Aβ42/Aβ40 hoặc t-tau/Aβ42) là cách chính xác nhất để phân loại tình trạng amyloid.[2] Xét nghiệm chất dịch não tủy cũng có độ chính xác cao, nhưng nó dựa vào việc lấy chất dịch não tủy, một phương pháp xâm lấn và một số bệnh nhân có thể do đặc điểm phương pháp này.[6]

- Cả xét nghiệm PET amyloid và xét nghiệm sinh học CSF đều được chứng minh và hỗ trợ để xét nghiệm sinh học AD trong thực hành lâm sàng. Tuy nhiên, chúng cung cấp những hình ảnh khác nhau về những gì đang diễn ra trong não.[5,6]

Xét nghiệm sinh học dựa trên máu đang được phát triển,[6] và một số xét nghiệm có thể được bán trên thị trường. Tuy nhiên, chưa có xét nghiệm nào trong số này được chứng minh và hiệu quả, độ chính xác của chúng rất khác nhau.

### Nếu kết quả xét nghiệm dấu hiệu sinh học là âm tính thì sao?

Kết quả xét nghiệm sinh học đánh dấu âm tính không có nghĩa là bệnh nhân không bị suy giảm nhận thức hoặc chức năng trí tuệ. Điều đó có thể có nghĩa là bệnh lý AD có thể không phải là nguyên nhân gây ra suy giảm và cần đánh giá thêm để xác định nguyên nhân có thể

## Xét nghiệm sinh học cho bệnh Alzheimer: Những điều bác sĩ lâm sàng cần biết

Vị trí bài Biên tập viên

Thứ 7, 25 Tháng 9 2024 20:41 -

xảy ra. Nếu kết quả xét nghiệm sinh học đánh dấu dãn ch não tủy có vẻ âm tính nhưng gợn ngợn, bệnh lý AD có thể gợi ý thích cho tình trạng suy giảm nhận thức của bệnh nhân. Trong trường hợp đó, có thể cần phải xét nghiệm lõi hoặc xét nghiệm bằng PET amyloid. [5]

### Những hạn chế của xét nghiệm sinh học là gì?[2]

Xét nghiệm sinh học không nên dùng riêng để chẩn đoán AD. Thay vào đó, nó nên là một phần của quá trình đánh giá toàn diện.

- Nếu bệnh nhân có thêm nguyên nhân khác góp phần gây ra suy giảm nhận thức.
- Việc tiếp cận xét nghiệm chẩn đoán sinh học có thể gặp khó khăn do nguồn lực hạn chế, thời gian chờ đợi lâu và chi phí không đồng.

### Tôi nên nói chuyện với bệnh nhân và gia đình họ như thế nào về xét nghiệm dấu ấn sinh học?[2]

- Tham gia vào quá trình ra quyết định chung với bệnh nhân và gia đình của họ, có tính đến sở thích của họ.
- Giải quyết những thắc mắc và kết quả liên quan đến suy giảm nhận thức.
- Thảo luận về mối liên quan giữa xét nghiệm chẩn đoán sinh học với các triệu chứng, chẩn đoán và khả năng điều trị hiện tại hoặc thay đổi bệnh của bệnh nhân.
- Chia sẻ rằng các xét nghiệm PET amyloid và xét nghiệm chẩn đoán sinh học CSF đều là những xét nghiệm được chấp thuận và hợp lệ nhưng cung cấp thông tin khác nhau về bệnh lý AD.

## Xét nghiệm sinh học cho bệnh Alzheimer: Những điều bác sĩ lâm sàng cần biết

Vị trí bài Biên tập viên

Thứ 6, 25 Tháng 9 2024 20:41 -

---

- Theo luật, những rủi ro và lợi ích không chỉ của xét nghiệm chẩn đoán sinh học mà còn của việc chẩn đoán xác định bệnh AD.

- Khi trao đổi kết quả xét nghiệm, hãy mời bệnh nhân và gia đình tham gia thảo luận. Chia sẻ báo cáo và làm rõ các điểm tham chiếu. Cung cấp sự hỗ trợ; cho bệnh nhân và gia đình biết rằng họ không đơn độc và đề nghị lên lịch tái khám để trả lời các câu hỏi sau khi họ có thời gian tiếp thu thông tin.

### Tài liệu tham khảo

1. Porsteinsson AP, et al. J Prev Alz Dis. 2021;8:371-386.
2. Insights from Medscape Virtual Focus Groups held February 23 and March 1, 2024.
3. Jack Jr CR, et al. Alzheimers Dement. 2018;14:535-562.
4. Pemberton HG, et al. Eur J Nuc Med Mol Imaging. 2022;49:3508-3528.
5. Hansson O. Nat Med. 2021;27:954-963.
6. Schindler SE, et al. Nat Aging. 2023;3:460-462.