

GIA SỬ SỨC KHOẺ:

Công cụ hữu ích trong tầm soát và dự phòng bệnh tật cho mỗi gia đình

TS.BS Nguyễn Thị Quỳnh Thơ

Phó Viện trưởng Viện Di truyền Y học, Bộ Y tế

Theo Tổ chức Y tế thế giới (WHO), “Sức khỏe là trạng thái hoàn toàn thoải mái cả về thể chất, tâm thần, xã hội, chứ không phải chỉ là không có bệnh tật hay tàn phế”. Sự phát triển của y học hệ gen giúp con người nhận thấy cơ chế bệnh sinh hay nguyên nhân sâu xa của rất nhiều bệnh tật đều ít nhiều liên quan đến hoạt động và biểu hiện của hệ gen trong cơ thể. Việc phân tích gia sử sức khỏe (GSSK) có thể đánh giá nguy cơ của nhiều bệnh mạn tính như ung thư, đột quỵ, tim mạch, tiểu đường, sa sút trí tuệ...

Tập luyện thể dục, thể thao, ăn uống điều độ là những yếu tố đã trở nên quen thuộc với nhiều người khi thực hiện lối sống lành mạnh. Tuy nhiên, hầu hết chúng ta vẫn chưa hiểu rõ việc thiết lập GSSK hay nói cách khác là việc ghi chép lại một cách hệ thống lịch sử y tế của gia đình cũng là một phần quan trọng của lối sống lành mạnh.

Các thành viên trong gia đình cùng chia sẻ các gen và có những điều kiện sống giống nhau nên sức khỏe và bệnh tật có nhiều đặc điểm giống nhau. GSSK là hồ sơ thông tin về sức khỏe, bệnh tật và các yếu tố liên quan của các thành viên trong gia đình, giúp xác định nguy cơ bị bệnh ở các thành viên và khả năng truyền cho con cháu. Như vậy, có thể hiểu GSSK là lát cắt đa tầng chứa đựng các thông tin về sức khỏe, bệnh tật của nhiều thế hệ trong gia đình.

Lập GSSK như thế nào?

Tuỳ theo mối liên hệ, tương tác trong gia đình mà một người có thể có nhiều hay ít thông tin về

lịch sử sức khỏe gia đình mình. Để có được bức tranh toàn cảnh, những người quan tâm đến GSSK nên sử dụng các buổi họp mặt gia đình như một thời điểm thích hợp để khai thác thông tin về lịch sử sức khỏe của các thành viên. Những dịp như ngày giỗ hay tết cổ truyền là khoảng thời gian rất thích hợp để chúng ta có thể bắt đầu việc này.

Thông tin cần thu thập là các tình trạng y tế chính, nguyên nhân tử vong, tuổi chẩn đoán bệnh, tuổi tử vong và nguồn gốc dân tộc của cha mẹ, anh chị em, con, ông bà, cô dì, chú bác... Ngoài ra hãy lưu trữ lại giấy chứng tử và hồ sơ y tế của các thành viên trong gia đình. Tiếp theo, cần cập nhật thông tin thường xuyên và chia sẻ chúng với gia đình, bác sĩ hay nhà tư vấn di truyền. Để thuận tiện trong việc xây dựng GSSK cũng như cập nhật thông tin, đã có những công cụ được xây dựng trên các trang web như phần mềm “FAMY” bằng tiếng Việt của Viện Di truyền Y học hay một số phần mềm bằng tiếng Anh hoặc các ngôn ngữ khác của các trung tâm di truyền trên thế giới: My

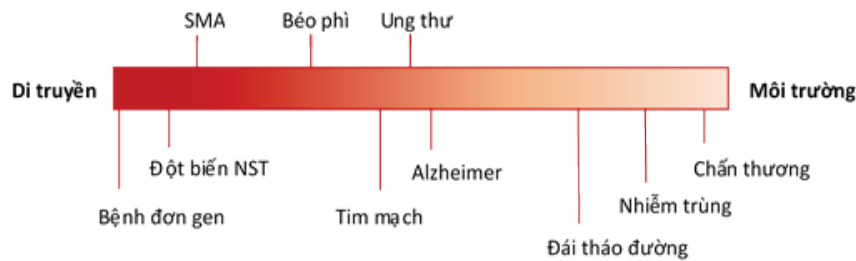
Family Health Portrait, MeTree, InvitaeFHx Tool, CanerGene Connect, Progeny FHQ, Ancestry Health...

Vì sao GSSK quan trọng với mỗi cá nhân?

Hầu hết mọi người đều mắc ít nhất một bệnh mạn tính, chẳng hạn như ung thư, tim, tiểu đường hay những rối loạn về dị ứng, giảm trí nhớ tuổi già... Khi trong gia đình có người mắc bệnh mạn tính, các thành viên còn lại có nhiều khả năng mắc cùng bệnh đó, đặc biệt nguy cơ bị bệnh của các thành viên tăng cao nếu có một thành viên trong gia đình mắc bệnh ở độ tuổi trẻ hơn bình thường.

Các bệnh tật được lưu truyền trong gia đình, thường là hệ quả của tương tác giữa kiểu gen và môi trường. Có những nhóm bệnh mức chi phối của môi trường ở mức độ cao, các kiểu gen có xu hướng gây bệnh khi gặp điều kiện bên ngoài phù hợp mới phát triển thành bệnh. Có những nhóm bệnh di truyền lại chỉ cần mang các bất thường di truyền là sẽ biểu hiện bệnh. Hiện tại, ước tính loài người có hơn 15.000

Công nghệ, Sản phẩm và Đời sống



Các loại bệnh di truyền thường gặp.

bệnh di truyền, bao gồm bệnh đơn gen, bệnh nhiễm sắc thể, bệnh di truyền đa yếu tố, bệnh do đột biến tế bào soma (ung thư) và bệnh di truyền ti thể.

Các bất thường di truyền có thể được truyền từ bố, mẹ, cũng có thể do đột biến mới trong quá trình sống. Bệnh di truyền có thể xảy ra ở bất kỳ cơ quan nào, cũng như các yếu tố nguy cơ về đột biến vật chất di truyền và tác động của môi trường có thể xảy ra ở bất kỳ lứa tuổi nào.

Các gia đình có nền tảng di truyền giống nhau thường có môi trường, lối sống giống nhau. Phân tích những yếu tố này có thể đưa ra manh mối về các điều kiện khởi phát bệnh trong gia đình cũng như xác định liệu một thành viên trong gia đình hoặc các thế hệ tương lai có nguy cơ cao mắc bệnh hay không.

Sử dụng GSSK thế nào cho hiệu quả?

Có một sự thật là chúng ta không thể thay đổi bộ gen của mình, nhưng có thể thay đổi các hành vi không lành mạnh như hút thuốc, ít vận động hoặc thói quen ăn uống không điều độ. Với các GSSK có tiền sử bệnh tật, các thành viên của gia đình này nên thay đổi lối sống và xét nghiệm sàng lọc để phát hiện sớm những người mang gen bệnh.

Trong nhiều trường hợp, thay đổi thói quen để tạo nếp sinh hoạt lành mạnh có thể giúp giảm nguy cơ tiến triển bệnh di truyền ở các thành viên. Các xét nghiệm sàng lọc, chẳng hạn như xét nghiệm lượng đường trong máu, chụp nhũ ảnh, sàng lọc gen di truyền tăng nguy cơ ung thư, nguy cơ đột biến... giúp xác định rõ khả năng mắc bệnh của các thành viên và tìm ra những dấu hiệu sớm của bệnh. Từ đó tăng hiệu quả điều trị, mang lại sức khỏe tốt hơn về lâu dài.

Thu thập thông tin GSSK của gia đình trước khi đến gặp bác sĩ. Những thông tin này ngay cả khi không đầy đủ cũng có thể giúp bác sĩ quyết định những xét nghiệm sàng lọc phù hợp và thời điểm bắt đầu những xét nghiệm đó. Những người khi đã xác định có nguy cơ cao mắc một số bệnh ung thư sẽ cần sàng lọc thường xuyên hơn và sớm hơn (chẳng hạn như chụp nhũ ảnh hoặc nội soi). Ngoài ra, những thay đổi về lối sống như áp dụng chế độ ăn uống lành mạnh hơn, tập thể dục thường xuyên và bỏ thuốc lá giúp nhiều người giảm nguy cơ mắc bệnh tim mạch và các bệnh thông thường khác.

Một số cảnh báo về bệnh di truyền trong gia đình có thể giúp các thành viên phát hiện thông qua GSSK:

✓ Có thành viên mắc một bệnh di truyền được chẩn đoán và định danh rõ ràng.

✓ Nhiều thành viên mắc cùng một bệnh nào đó (hoặc bệnh có liên quan).

✓ Bệnh khởi phát sớm hơn bình thường.

✓ Bệnh xuất hiện ở giới ít mắc phải.

✓ Ung thư xuất hiện ở cả 2 cơ quan (cơ quan kép).

✓ Đa dị dạng hoặc một dị dạng bẩm sinh nặng.

✓ Phát triển thể chất, tâm thần, trí tuệ bất thường.

✓ Sẩy thai, thai chết lưu nhiều lần, chết sớm sau sinh.

✓ Mắc bệnh không rõ yếu tố nguy cơ, hay vẫn bị sau khi đã áp dụng các giải pháp dự phòng.

✓ Hôn phối cận huyết.

✓ Có yếu tố tiền định chủng tộc ở một bệnh di truyền nào đó.

Tóm lại, GSSK có tầm quan trọng thực tiễn trong chăm sóc sức khỏe, ngay cả khi công nghệ gen đã phát triển mạnh mẽ. Đây là công cụ hiệu quả, chi phí thấp, giúp chẩn đoán và lượng giá yếu tố nguy cơ di truyền cho nhiều bệnh, cho phép xác định kiểu di truyền của bệnh, từ đó giúp lựa chọn xét nghiệm di truyền. Đặc biệt, GSSK cũng hỗ trợ đắc lực hoạt động truyền thông, giáo dục toàn dân về dự phòng bệnh tật. Qua phân tích GSSK, bác sĩ sẽ tìm ra chiến lược điều trị, dự phòng làm giảm thiểu nguy cơ cho người bệnh và gia đình ✍