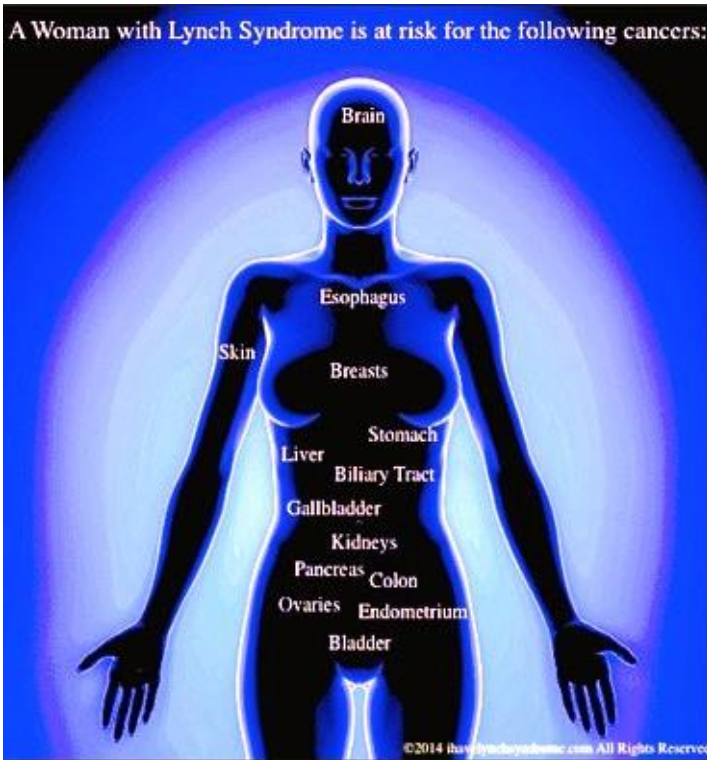


## Hội Chứng LYNCH

MayoClinic.com



Hội chứng Lynch (\*) là bệnh di truyền hiếm thấy, nó làm tăng nguy cơ ung thư (UT) đại tràng và các loại UT khác. Hội chứng Lynch còn được coi là UT đại tràng di truyền không polyp (HNPCC). Một số hội chứng di truyền có thể làm tăng nguy cơ đại tràng, nhưng Hội chứng Lynch là phổ biến nhất. Ước tính có khoảng 2%—3% trường hợp UT đại tràng do Hội chứng Lynch gây ra. Các gia đình có Hội chứng Lynch thường có nhiều người bị UT đại tràng hơn. Hội chứng Lynch còn gây UT đại tràng sớm hơn bình thường.

*(Theo nghĩa đen, **Lynch** là lối hành hình phân biệt chủng tộc Mỹ đối với người da đen, xử theo luật giang hồ, không cần xét xử. Do đó có thêm từ Lynch Law, nghĩa là Luật Rừng. Hội chứng này cũng không trừ ai, có thể gọi nôm na là Hội chứng "giang hồ" – chú thích của người dịch).*

### TRIỆU CHỨNG

Những người bị Hội chứng Lynch có thể có kinh nghiệm này:

- + UT đại tràng xảy ra khi còn trẻ, nhất là trước tuổi 45.
- + Đã có thân nhân bị UT đại tràng khi còn trẻ tuổi.
- + Đã có thân nhân bị UT màng dạ con.
- + Đã có thân nhân bị loại UT khác – kể cả UT buồng trứng, UT thận, UT dạ dày, UT ruột non, UT gan và các loại UT khác.

### NGUYÊN NHÂN

Hội chứng Lynch xảy ra trong các gia đình có dạng di truyền nổi trội về nhiễm sắc thể. Nghĩa là nếu cha hoặc mẹ có 1 gen đột biến về Hội chứng Lynch, nguy cơ đột biến gen là 50% sẽ truyền sang mỗi đứa con.

Gen khiếm khuyết di truyền về Hội chứng Lynch chịu trách nhiệm sửa lỗi trong DNA. DNA là chất di truyền chứa cách hướng dẫn đối với mỗi quá trình xử lý hóa chất trong cơ thể. Khi các tế bào phát triển và phân chia, chúng sao chép DNA và không khác đối với một số lỗi nhỏ. Các tế bào bình thường có cách nhận biết lỗi để sửa. Nhưng những người có di truyền gen khác thường kết hợp với Hội chứng Lynch thì thiếu khả năng sửa lỗi nhỏ. Việc tích tụ các lỗi làm tăng tổn thương gen ở các tế bào và có thể khiến chúng biến thành UT.

### TƯ VẤN Y KHOA

Nếu bạn quan ngại về gia đình có người bị UT đại tràng hoặc UT màng tử cung, hãy tham vấn bác sĩ xem mức nguy cơ thế nào. Nếu 1 thành viên gia đình được chẩn đoán bị Hội

chứng Lynch, hãy cho bác sĩ biết và xin gặp nhà tư vấn di truyền (được đào tạo về di truyền học và khoa tư vấn). Họ có thể giúp bạn hiểu thêm về Hội chứng Lynch. Nhà tư vấn di truyền khả dĩ giúp bạn biết những gì thích hợp với bạn.

## **XÉT NGHIỆM và CHẨN ĐOÁN**

Nếu nghi ngờ bạn bị Hội chứng Lynch, bác sĩ có thể hỏi thêm về gia đình xem có ai bị UT đại tràng hay không, hoặc có cần xét nghiệm để chẩn đoán Hội chứng Lynch hay không.

**Lịch sử gia đình.** Gia đình có người bị UT đại tràng, nhất là khi còn trẻ, có thể đáng quan ngại về việc bạn có thể bị Hội chứng Lynch. Các nhà nghiên cứu đưa ra các hướng dẫn, gọi là Amsterdam criteria (tiêu chuẩn Amsterdam), để xác định ai nên xét nghiệm thêm về Hội chứng Lynch. Tiêu chuẩn Amsterdam gồm:

- + Ba người thân bị bất kỳ dạng bướu HNPCC nào, kể cả UT đại tràng. Các dạng bướu liên quan HNPCC ảnh hưởng màng tử cung, buồng trứng, dạ dày, thận, não, da, và các cơ phận khác. Ít nhất 2 thành viên gia đình có nguy cơ cao – như cha mẹ, con cái hoặc anh chị em.

- + Hai thế hệ kế tiếp nhau chịu ảnh hưởng.

- + Chẩn đoán thấy 1 thành viên gia đình bị UT trước tuổi 50.

Khi tiêu chuẩn Amsterdam cho bác sĩ biết tổng quát về những gì mà các gia đình có đột biến gen có thể bị Hội chứng Lynch, tiêu chuẩn này không chính xác. Nhiều người đúng với tiêu chuẩn Amsterdam nhưng vẫn không bị Hội chứng Lynch. Ngược lại, nhiều người bị Hội chứng Lynch mà lại không đúng theo tiêu chuẩn Amsterdam. Nếu lịch sử đúng theo tiêu chuẩn Amsterdam, bác sĩ có thể khuyên bạn xét nghiệm thêm.

**Xét nghiệm khối u.** Nếu bạn hoặc một thành viên gia đình bị UT, xét nghiệm đặc biệt để xem khối u có đặc tính của Hội chứng Lynch hay không. Các mẫu tế bào UT đại tràng, polyp đại tràng hoặc UT tử cung có thể được dùng để xét nghiệm khối u. Nếu bạn hoặc thành viên gia đình bị UT vài năm qua, bệnh viện có thể yêu cầu bạn cung cấp mẫu mô. Mẫu mô thường được giữ 10 năm hoặc lâu hơn.

Xét nghiệm khối u có thể cho biết UT của bạn có do gen liên quan Hội chứng Lynch hay không. Xét nghiệm khối u gồm:

- + **Xét nghiệm hóa chất miễn nhiễm (Immunohistochemistry – IHC).** Xét nghiệm IHC dùng thuốc màu đặc biệt để “làm dấu” các mẫu mô. Có hay không có “dấu màu” cho biết các protein nào đó có trong mô đó hay không. Các protein thiếu có thể cho bác sĩ biết gen đột biến nào gây UT.

- + **Xét nghiệm bất ổn vi chuỗi (Microsatellite instability – MSI).** Microsatellites là chuỗi DNA của tế bào. Ở những người bị Hội chứng Lynch, có thể có những “bất ổn” trong các chuỗi này. Xét nghiệm IHC dương tính hoặc MSI để cho biết các đột biến gen liên quan Hội chứng Lynch. Nhưng kết quả không thể cho biết bạn bị Hội chứng Lynch do đột biến gen hay không. Khoảng 15% trường hợp UT đại tràng có kết quả MSI dương tính, nhưng đa số không do Hội chứng Lynch.

**Xét nghiệm gen.** Xét nghiệm gen để tìm các gen đột biến gây Hội chứng Lynch. Bác sĩ có thể thử máu để xét nghiệm gen. Dùng phương pháp phân tích đặc biệt, bác sĩ biết có gen đột biến gây Hội chứng Lynch hay không.

Kết quả xét nghiệm gen dương tính nghĩa là đã phát hiện gen đột biến, nhưng không có nghĩa là bạn chắc chắn bị UT. Tuy nhiên, bạn có nguy cơ bị UT đại tràng khoảng 60–80%.

Trong 100 người bị Hội chứng Lynch, khoảng 60–80% sẽ **bị** UT đại tràng, khoảng 20–40% sẽ **không bị** UT đại tràng. Nguy cơ bị các loại UT khác cũng tăng.

Kết quả âm tính nghĩa là không thấy gen đột biến. Nếu các thành viên gia đình khác bị Hội chứng Lynch, nhưng bạn không có gen đột biến thì nguy cơ bị UT đại tràng cũng như những người bình thường khác. Nếu bạn là người đầu tiên trong gia đình bị Hội chứng Lynch, kết quả âm tính có thể vẫn cho thấy nguy cơ cao bị UT đại tràng ở bạn.

## HIỂU NGẦM

Ngoài các biến chứng, dạng rối loạn gen như Hội chứng Lynch gây nhiều mối quan ngại khác. Nhà tư vấn di truyền giúp bạn giảm lo lắng sau khi được chẩn đoán, chẳng hạn:

**+ Bí mật.** Kết quả xét nghiệm gen được liệt kê trong bệnh án. Bạn có thể lo lắng rằng việc chẩn đoán bị Hội chứng Lynch sẽ gây khó khăn cho bạn. Đa số các nước đều có luật ngăn cản sử dụng thông tin di truyền.

**+ Gia đình.** Xét nghiệm di truyền tìm Hội chứng Lynch được hiểu ngầm đối với cả gia đình. Có thể bạn quan ngại về cách nói với gia đình về tình trạng của bạn. Nhà tư vấn sẽ hướng dẫn bạn.

**+ Con cái.** Nếu bạn bị Hội chứng Lynch, con cái có thể di truyền về đột biến gen. Nếu cha hoặc mẹ bị đột biến gen về Hội chứng Lynch, mỗi đứa con ảnh hưởng 50% về đột biến gen.

## ĐIỀU TRỊ VÀ THUỐC

UT đại tràng kết hợp với Hội chứng Lynch được điều trị như các loại UT khác. Tuy nhiên, phẫu thuật có thể phải cắt bỏ một phần ruột già, vì người bị Hội chứng Lynch có nguy cơ cao bị tái phát UT đại tràng trong tương lai. Việc chọn liệu pháp tùy vào giai đoạn và vị trí của UT, kể cả sức khỏe và ý muốn. Liệu pháp đối với UT đại tràng có thể là phẫu thuật, hóa trị và xạ trị.

## CHỤP PHIM ĐỐI VỚI NGƯỜI BỊ HỘI CHỨNG LYNCH

Nếu bạn bị Hội chứng Lynch nhưng không bị UT kèm theo, bác sĩ sẽ có kế hoạch chụp phim xét nghiệm UT, hãy theo lời khuyên của bác sĩ. Chụp phim giúp bác sĩ phát hiện khối u ở giai đoạn sớm nhất để khả trị. Bác sĩ có thể khuyên bạn làm các việc này:

**+ Chụp phim UT đại tràng.** Nội soi đại tràng giúp bác sĩ phát hiện vùng bất thường có thể là UT. Trong khi nội soi, bạn được uống thuốc an thần. Bác sĩ cho ống mềm vào ruột và theo dõi màn hình. Những người bị Hội chứng Lynch thường phải nội soi ruột 2 năm 1 lần từ khi 20 tuổi, có thể phải nội soi mỗi năm từ khi 30 tuổi.

**+ Chụp phim UT màng tử cung.** Các phụ nữ bị Hội chứng Lynch có thể phải làm sinh thiết hàng năm từ khi 30 tuổi để xét nghiệm UT. Trong khi làm sinh thiết màng tử cung, bác sĩ lấy một miếng mô ở tử cung để xét nghiệm xem có UT hay không.

**+ Chụp phim UT buồng trứng.** Bác sĩ có thể khuyên siêu âm buồng trứng nếu bạn bị Hội chứng Lynch. So sánh hình ảnh siêu âm, bác sĩ có thể thấy những thay đổi bất thường ở buồng trứng. Hãy cho bác sĩ biết thời gian bạn chụp phim buồng trứng.

**+ Chụp phim UT hệ tiết niệu.** Nếu bạn bị Hội chứng Lynch mà gia đình có lịch sử về UT tiết niệu, như UT thận, bác sĩ có thể khuyên bạn chụp phim hàng năm để xét nghiệm UT. Phân tích nước tiểu có thể phát hiện tế bào UT.

**+ Chụp phim UT dạ dày và đường ruột.** Nếu gia đình có lịch sử về UT dạ dày và ruột mà bị Hội chứng Lynch, như UT dạ dày và ruột non, bác sĩ có thể khuyên chụp phim khi bạn 30 tuổi. Quá trình nội soi giúp bác sĩ thấy dạ dày và ruột để xem có bất thường hay không. Bác sĩ có thể khuyên chụp phim nếu gia đình có lịch sử về các loại UT khác. Hãy hỏi bác sĩ về cách chụp phim hiệu quả nhất.

## **PHẪU THUẬT NGĂN NGỪA UT DO HỘI CHỨNG LYNCH GÂY RA**

Trong trường hợp nào đó, bạn và bác sĩ có thể chọn cách phẫu thuật để ngăn ngừa UT. Nếu nguy cơ bị UT cao làm bạn quan ngại, việc phẫu thuật đại tràng có thể làm bạn an tâm. Nếu phải thường xuyên chụp phim, bạn có thể phẫu thuật đại tràng. Nhưng phẫu thuật nào cũng có nguy cơ. Hãy tham vấn bác sĩ về cách phẫu thuật để ngăn ngừa UT, bao gồm:

**+ Phẫu thuật cắt ruột kết (colectomy).** Phẫu thuật cắt ruột kết thì bạn không còn nguy cơ bị UT đại tràng. Có ít chứng cứ cho thấy việc cắt ruột kết thì có lợi hơn thường xuyên chụp phim, nhưng điều này giúp bạn an tâm. Một cách chọn liên quan việc cắt đại tràng là nối ruột non với trực tràng, như vậy giúp bạn đại tiện bình thường.

**+ Phẫu thuật cắt buồng trứng và tử cung (oophorectomy and hysterectomy).** Phẫu thuật cắt tử cung thì bạn không còn nguy cơ bị UT tử cung. Việc cắt buồng trứng có thể làm giảm nguy cơ UT buồng trứng. Nhưng các quá trình này cũng làm bạn không còn khả năng thụ thai. Phụ nữ nên cân nhắc cách phẫu thuật này khi ngoài 30 tuổi hoặc khi đã có con cái.

## **NGĂN NGỪA**

Phẫu thuật là cách duy nhất để ngăn ngừa UT ở người bị Hội chứng Lynch. Phẫu thuật là cách duy nhất để ngăn ngừa UT ở người bị Hội chứng Lynch. Không còn cách khác. Tuy nhiên, việc tự chăm sóc qua chế độ ăn uống, tập thể dục và thay đổi cách sống tích cực khả dĩ giúp cải thiện sức khỏe. Hãy bảo vệ sức khỏe bằng các cách sau:

**+ Ăn nhiều trái cây và rau.** Hãy chọn nhiều loại trái cây, rau và các loại nguyên hạt cho chế độ ăn uống.

**+ Tập thể dục đều đặn.** Ít nhất tập thể dục 4 lần trong tuần, mỗi lần 30 phút. Sống thụ động, lười hoạt động rất hại sức khỏe. Càng lười biếng càng nguy hiểm, vì tự "làm hại" mình.

**+ Giữ thể trọng hợp lý.** Chế độ ăn uống lành mạnh và tập thể dục đều đặn giúp duy trì thể trọng hợp lý. Ăn ít và tập thể dục nhiều có thể giúp giảm cân, nhưng nên thận trọng.

**+ Bỏ hút thuốc.** Việc hút thuốc làm tăng nguy cơ giảm sức khỏe và bị các loại UT. Nếu bạn hút thuốc, hãy bỏ ngay. Có nhiều cách bỏ thuốc, nhưng quan yếu nhất vẫn là ý chí của mình. Nếu bạn không hút thuốc, hãy tránh xa khói thuốc – vì hút thuốc gián tiếp cũng nguy hiểm vậy.

## **XỬ LÝ và HỖ TRỢ**

Rất buồn nếu chính mình hoặc một người thân bị UT. Đây là vài cách hữu ích giúp xử lý tình huống:

**+ Tìm hiểu về Hội chứng Lynch.** Viết ra các câu hỏi liên quan Hội chứng Lynch để hỏi khi gặp bác sĩ lần sau. Tìm hiểu Hội chứng Lynch qua những người hiểu biết và qua sách báo. Hiểu biết Hội chứng Lynch sẽ giúp bạn tự tin hơn – dù hoàn cảnh thế nào.

**+ Tự chăm sóc.** Biết nguy cơ bị UT có thể làm bạn cảm thấy như không thể kiểm soát sức khỏe. Nhưng hãy cố gắng bằng mọi cách – chẳng hạn, chọn cách ăn uống lành mạnh, tập thể dục đều đặn và ngủ nghỉ hợp lý.

**+ Nối kết với người khác.** Chia sẻ mối quan ngại với bạn bè hoặc người uy tín. Nếu cần thì tham vấn bác sĩ.

**TRÂM THIÊN THU** (Chuyên ngữ từ MayoClinic.com)

*(\* Theo nghĩa đen, Lynch là lỗi hành hình phân biệt chủng tộc Mỹ đối với người da đen, xử theo luật giang hồ, không cần xét xử. Do đó có thêm từ Lynch Law, nghĩa là Luật Rừng. Hội chứng này cũng không trừ ai, có thể gọi nôm na là Hội chứng "giang hồ" (chú thích của người dịch).*

*[Đăng báo Sức Khỏe và Đời Sống, tháng 3-2016].*