

BISPHOSPHONATE VÀ BIẾN CHỨNG HOẠI TỬ XƯƠNG HÀM THEO DÕI CA LÂM SÀNG SAU 5 NĂM

Nguyễn Việt Phương¹, Nghiêm Thị Hồng Nhung²

TÓM TẮT

Bisphosphonate là nhóm thuốc được dùng điều trị loãng xương, đa u tủy xương, ung thư di căn vào xương. Cơ chế hoạt động của BP là giảm tiêu xương do ức chế hoạt động của hủy cốt bào. Do vậy, chỉ định của BP ngày càng rộng rãi và trở thành nhóm thuốc đầu tay trong điều trị loãng xương. Tuy nhiên, đến năm 2003 Marx lần đầu công bố ca lâm sàng hoại tử xương hàm liên quan đến việc sử dụng BP. Kể từ đó, ngày càng nhiều các trường hợp hoại tử xương hàm được báo cáo có liên quan đến BP. Trong bài báo cáo này, chúng tôi mô tả hai trường hợp bệnh nhân nữ 85 tuổi và bệnh nhân nữ 61 tuổi được chẩn đoán hoại tử xương hàm do BP. Bệnh nhân có tiền sử loãng xương, điều trị bằng Fosamax 4,5 năm liên tục.

Từ khóa: Bisphosphonate, hoại tử xương hàm do bisphosphonate.

SUMMARY

BISPHOSPHONATE INDUCED OSTEONECROSIS OF THE JAWS: CLINICAL CASE FOLLOWED- UP AFTER 5 YEARS

Bisphosphonate is a group of drugs used to treat osteoporosis, multiple myeloma, skeletal metastasis cancer. BP's mechanism of action is to reduce bone resorption by inhibiting the osteoclasts activity. Therefore, the indication of BP is increasingly widespread and becomes the first class of drugs in the treatment of osteoporosis. However, in 2003 Marx reported for the first time a clinical case of bisphosphonate induced osteonecrosis of the jaws (BIONJ). Since then, an increasing number of reported cases of osteonecrosis are associated with BP. In this report, we describe two cases of an 85-year-old female patient and a 61-year-old female patient diagnosed with BIONJ. The patient was diagnosed with osteoporosis and treated by Fosamax for 4,5 consecutive years.

Keywords: Bisphosphonate, bisphosphonate induced osteonecrosis of the jaws (BIONJ)

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bisphosphonate được biết tới từ thế kỷ 19, 1960 mới được nghiên cứu thử nghiệm lâm sàng điều trị rối loạn chuyển hóa xương. Từ 1995, Bisphosphonate (BP) đã mở ra một cuộc cách mạng trong điều trị loãng xương, đa u tủy xương, ung thư di căn vào xương. Cơ chế hoạt

động của BP là giảm tiêu xương do ức chế hoạt động của hủy cốt bào, do đó chỉ định của BP ngày càng được sử dụng rộng rãi. [3]

Tuy nhiên, đến năm 2003 Marx lần đầu công bố ca lâm sàng hoại tử xương hàm liên quan đến BP. Kể từ đó, ngày càng nhiều các trường hợp hoại tử xương hàm được báo cáo. [2, 8]

Tại bệnh viện Hữu Nghị của chúng tôi, đối tượng bệnh nhân chủ yếu là người cao tuổi có nhiều bệnh lý mạn tính toàn thân, các bệnh nhân được chẩn đoán loãng xương, ung thư di căn xương gặp rất nhiều. Tuy nhiên, chưa có sự phối hợp tốt giữa bác sỹ nội khoa và bác sỹ răng hàm mặt trong việc dự phòng các biến chứng gây ra do BP.

Trong bài viết này, chúng tôi trình bày 2 ca lâm sàng tại khoa RHM với triệu chứng có hoại tử xương hàm ở bệnh nhân điều trị BP kéo dài trên 3 năm. Qua đây chúng tôi cũng muốn nhắc nhở tới các bác sỹ RHM cần khai thác kỹ tiền sử y khoa chung của bệnh nhân để có hướng điều trị toàn diện hơn và cũng mong muốn có sự phối hợp chặt chẽ với các bác sỹ nội khoa trong quá trình điều trị bệnh nhân.

II. CƠ CHẾ HOẠT ĐỘNG CỦA BISPHOSPHONATE VÀ CƠ CHẾ GÂY HOẠI TỬ XƯƠNG HÀM

BP là những chất tương đồng với pyrophosphate vô cơ, ít được hấp thu qua ruột và được bài tiết qua thận mà không bị chuyển hóa. BP có ái lực đặc biệt với tinh thể hydroxyapatite của xương và được hấp thu ở bề mặt xương. Khoảng một nửa liều BP tích tụ được hệ xương hấp thụ và được giữ lại rất lâu với thời gian bán hủy lên đến 11 năm. Trong tất cả các xương, xương hàm dưới có chu trình chuyển hoá xương cao hơn các xương chi và xương ổ răng còn cao hơn nữa. Do vậy, BP được tích tụ có chọn lọc ở xương hàm. Tác dụng điều trị của BP là làm giảm tiêu xương nhờ ức chế hoạt động của hủy cốt bào, giúp ổn định xương. Cơ chế tác động của BP trên hủy cốt bào tùy theo phân tử này có hay không có chứa nhóm amin. BP không amin được hủy cốt bào chuyển hóa thành chất tương đồng adenosine triphosphate không thủy phân được, có độc tính tế bào và làm tế bào chết theo lập trình. Hệ BP mới có chứa amin có dược lực mạnh hơn do

¹Bệnh viện Hữu Nghị

Chịu trách nhiệm chính: Nghiêm Thị Hồng Nhung

Email: nghiemhongnhung87@gmail.com

Ngày nhận bài: 6.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 16.10.2024

Ngày duyệt bài: 18.11.2024

có thêm tác động ức chế men farnesyl diphosphonate synthase tham gia trong tổng hợp các protein thiết yếu cho hoạt động chức năng và sự sống còn của tế bào. Ngoài ra BP còn làm giảm yếu tố tăng trưởng nội mô thành mạch, do đó làm giảm sự tạo mạch trong xương. Tác dụng làm giảm hoạt động của hủy cốt bào và giảm tạo mạch được cho là có liên quan với BIONJ do làm chậm chu trình chu chuyển xương bình thường rất nhanh ở xương ổ răng. Tuy nhiên, gần đây đã có chứng cứ cho thấy chu chuyển xương không hề giảm trong BIONJ. [1, 4, 6]

Những khảo sát dưới kính hiển vi điện tử quét cho thấy ở bề mặt xương hàm bị BIONJ luôn luôn có sự hiện diện của một mảng bám vi khuẩn rất phong phú và đa dạng. Có thuyết cho rằng sở dĩ xương có BP dễ hấp thu vi khuẩn là vì điện thế (+) được amin trên nhóm thuốc này tạo ở bề mặt xương tương thích với điện thế (-) ở bề mặt vi khuẩn. Và sau đó, cũng như trong mọi tình huống nhiễm trùng xương khác, các hủy cốt bào được huy động đến vị trí có vi khuẩn và gây tiêu xương. Những nghiên cứu in vitro cho thấy dung dịch BP có độc tính đối với nhiều loại tế bào nhưng độc tính này giảm đi rất nhiều khi có sự hiện diện của xương. Tuy nhiên, khi cho thêm hủy cốt bào vào, xương bị tiêu hủy và lúc đó nồng độ BP tăng lên trong dung dịch gây độc tính cho các loại tế bào khác. Như vậy, cơ chế sinh bệnh học của BIONJ hiện nay có thể ví như một cơn bão bệnh lý trong đó sang thương xương và mô mềm ban đầu làm cho nhiều loại vi khuẩn tụ tập trên bề mặt xương chứa BP. Tình trạng nhiễm khuẩn này hoạt hóa hủy cốt bào và gây tiêu xương. Khi xương bị tiêu thì BP được phóng thích và phát huy độc tính trên tất cả các tế bào khác đưa đến BIONJ. [1]

III. HOẠI TỬ XƯƠNG HÀM DO BISPHOSPHONATE

3.1. Chẩn đoán

Năm 2014 Hội phẫu thuật miệng và hàm mặt Hoa Kỳ đưa ra định nghĩa hoại tử xương hàm do bisphosphonate (BIONJ) bao gồm các yếu tố sau:[5]

- Xương vùng hàm mặt bị lộ ít nhất 8 tuần
- Hiện đang hoặc đã từng dùng BP
- Không có tiền sử tia xạ

Hội cũng phân loại BIONJ thành các giai đoạn của bệnh và hướng xử trí tùy theo giai đoạn

Các giai đoạn của BIONJ	Hướng xử trí
Có nguy cơ: không thấy xương hoại tử ở BN dùng BP	Không có chỉ định điều trị Giáo dục BN

Giai đoạn 0: không thấy xương hoại tử nhưng có dấu hiệu lâm sàng không đặc hiệu: thay đổi trên xquang hoặc 1 vài dấu hiệu	Xử trí toàn thân bao gồm kiểm soát đau và dùng kháng sinh nếu cần
Giai đoạn 1: xương hoại tử bị lộ hoặc lỗ dò thông đến xương, không có triệu chứng hoặc không nhiễm trùng	Súc miệng với dung dịch sát khuẩn Chlohexidine 0,12% Theo dõi BN mỗi 3 tháng Giáo dục BN và xem lại điều trị tiếp tục với BP hay không
Giai đoạn 2: xương bị lộ thông đến xương, có biểu hiện nhiễm trùng bằng việc sưng đỏ tại vị trí lỗ dò	Điều trị triệu chứng bằng kháng sinh uống Súc miệng bằng dung dịch sát khuẩn Kiểm soát đau Làm sạch vết thương giảm kích thích mô mềm tránh nhiễm khuẩn
Giai đoạn 3: xương hoại tử bị lộ thông đến xương ở BN bị đau hoặc có 1 trong các dấu hiệu sau: xương hoại tử bị lộ lan ra khỏi xương ổ đến các vị trí (bờ nền, cạnh lên xương hàm dưới, xoang hàm trên và xương gò má) dẫn đến gãy xương bệnh lý, lỗ dò ngoài miệng, thông giữa miệng và xoang hàm, hay giữa miệng và mũi	Súc miệng dung dịch sát khuẩn Kiểm soát đau Điều trị kháng sinh Làm sạch vết thương bằng phẫu thuật hoặc cắt bỏ xương hàm để giảm nhẹ đau và phòng tránh nhiễm khuẩn lâu dài

3.2. Điều trị. Mục tiêu điều trị BIONJ là giảm đau, loại bỏ những nhiễm trùng ở mô mềm và xương, hạn chế tối đa những can thiệp tiến triển đến hoại tử xương

Chiến lược xử trí BIONJ [7]

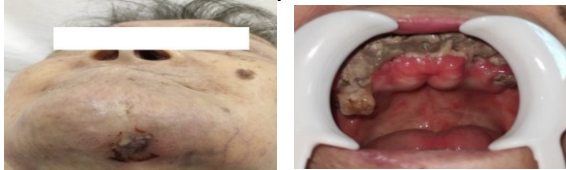
Chiến lược xử trí BIONJ	Điều trị
Điều trị bảo tồn	Súc miệng với dung dịch sát khuẩn + giảm đau
Điều trị không phẫu thuật	Kháng sinh + kháng nấm
Điều trị phẫu thuật	
- Tại chỗ	Không lật vạt Có lật vạt
- Triệt để	Cắt chừa bờ Cắt đoạn
Điều trị hỗ trợ	Oxy cao áp Hormon cận giáp Huyết tương giàu tiểu cầu Laser Ozone

IV. BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

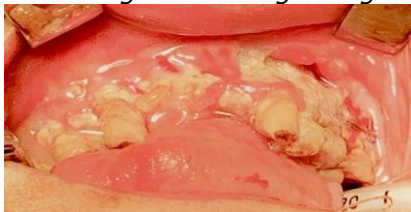
4.1. Ca lâm sàng thứ nhất. Bệnh nhân (BN) nữ 85 tuổi, đã được theo dõi sức khỏe tại Bệnh viện Hữu Nghị cách đây hơn 20 năm. Từ tháng 11/2013 BN được chẩn đoán loãng xương, điều trị bằng Fosamax plus uống 1 viên/ 1 tuần trong vòng 2 tháng, sau đó nghỉ 4 tháng và lại tiếp tục uống 2 tháng. Đến tháng 12/2014 BN uống Fosamax plus 1 viên/ 1 tuần liên tục 4,5 năm cho tới tháng 5/2019. Trong thời gian uống Fosamax BN có được khám răng miệng định kỳ 6 tháng một lần, bắt đầu xuất hiện gãy thân răng bên cung 1 (sau uống thuốc 1 năm), tiếp theo đó là các đợt điều trị tủy răng, gãy thân chân răng, nhổ chân răng viêm nhiễm, cấp đơn thuốc. Đợt xuất hiện dấu hiệu sớm của BIONJ tại răng miệng là tháng 8 năm 2018 (sau uống thuốc 4 năm) BN có dò mủ ở ngách lợi tương ứng R25, sau nhổ R24 và 25 suốt 3 tháng không lành thương mà lộ xương ổ răng tương ứng. BN được điều trị kháng sinh (Spiramycin + Metronidazole), súc miệng bằng Chlohexidine 0,12%. Tiếp theo đó BN được thăm khám 3 tháng 1 lần, triệu chứng BIONJ ngày càng biểu hiện rõ rệt, cụ thể là tháng 5/2019 (sau dùng thuốc 4,5 năm) BN lộ toàn bộ xương ổ răng hàm trên. BN được hướng dẫn dùng BP, điều trị kháng sinh (Spiramycin + Metronidazole), súc miệng bằng Chlohexidine 0,12%, giảm đau và hẹn tái khám định kỳ 3 tháng 1 lần để nhổ các chân răng viêm nhiễm hàm trên.

Tháng 8/2020 BN tái khám với lỗ dò vùng cằm kèm chảy mủ nhiều, da nóng đỏ, đau, lộ xương hàm dưới. BN được chẩn đoán là BIONJ giai đoạn 3. Xử trí: phẫu thuật nhổ các răng hàm dưới, lấy xương chết, nạo đường dò. Sau phẫu thuật, BN được theo dõi định kỳ mỗi 3 tháng

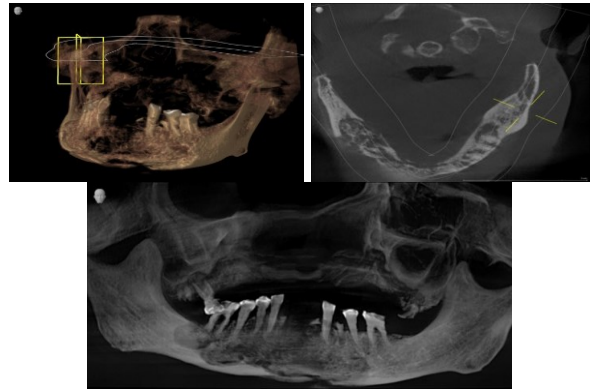
Ảnh trước phẫu thuật



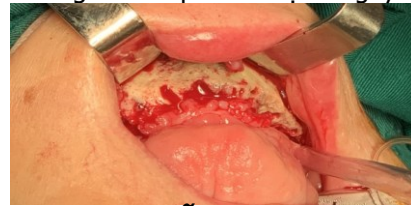
Hình 1a: Lỗ dò kèm chảy mủ tự nhiên vùng cằm **Hình 1b:** lộ toàn bộ xương ổ răng hàm trên



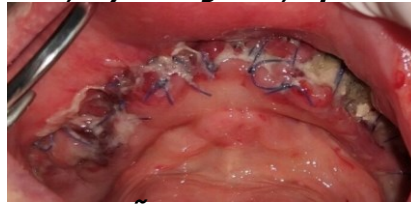
Hình 1c: lộ 1 phần xương ổ răng hàm dưới, tổn thương lan đến ngách tiền đình



Hình 2: Hình ảnh Conebeam CT: ổ hoại tử lan rộng ở hàm dưới, gián đoạn bờ nền XHD
Ảnh trong và sau phẫu thuật 1 ngày

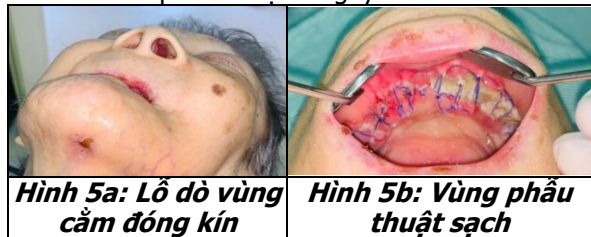


Hình 3: Trong phẫu thuật: Nhổ các răng hàm dưới, lấy xương chết, nạo đường dò



Hình 4: Sau phẫu thuật 1 ngày: Vùng phẫu thuật nề nhẹ

Ảnh sau phẫu thuật 4 ngày



Hình 5a: Lỗ dò vùng cằm đóng kín

Hình 5b: Vùng phẫu thuật sạch

Ảnh sau phẫu thuật 2 năm, 4 năm



Hình 6a: Sau phẫu thuật 2 năm: lỗ dò khô, sạch

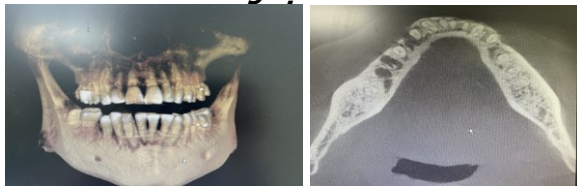
Hình 6b: Sau phẫu thuật 4 năm: có ít dịch tại lỗ dò

4.2. Ca lâm sàng thứ 2. Bệnh nhân nữ 61 tuổi đến khám vì lý do chảy mủ quanh răng tự nhiên, BN đã khám và điều trị theo hướng viêm

quanh răng nhiều nơi nhưng không hoại. BN có tiền sử điều trị ung thư vú bằng BP trên 5 năm liên tục và đã được bác sỹ điều trị khuyến cáo về tác dụng phụ của BP. Qua thăm khám, hỏi bệnh và chụp quang chúng tôi thấy:



Hình 7: Triệu chứng lâm sàng không đặc hiệu: viêm nha chu cấp, chảy mủ quanh răng tự nhiên



Hình 8: Hình ảnh phim CT conebeam: hình ảnh thấu quang quanh nhiều RHD, Có phá huỷ vỏ ngoài vùng R44,45

Ở bệnh nhân này, chúng tôi chẩn đoán BIONJ giai đoạn 2, tiến hành điều trị kháng sinh (Amoxicillin + Acid Clavulanic) , hướng dẫn vệ sinh với nước súc miệng có Chlohexidine 0,12% và hẹn tái khám mỗi 3 tháng.

V. BÀN LUẬN

Ca lâm sàng đầu tiên của chúng tôi đủ tiêu chuẩn chẩn đoán BIONJ theo AAOMS: lộ xương hàm trên 8 tuần, đã dùng BP 4,5 năm liên tục và không có tiền sử xạ trị.

Bệnh nhân đến lần đầu được chẩn đoán BIONJ với biểu hiện ở xương hàm trên: BN xuất hiện dò mủ ở ngách lợi tương ứng R25, sau nhổ R24,25 suốt 3 tháng không liền thương, mà lộ xương ổ răng. Những dấu hiệu lâm sàng tương ứng giai đoạn 2 của bệnh. Hướng xử trí chúng tôi đã thực hiện là: hướng dẫn dùng BP, súc miệng hàng ngày với dung dịch sát khuẩn chlohexidine 0,12%, giảm đau, kháng sinh đường uống. Những lần tái khám tiếp theo cách mỗi 3 tháng, những dấu hiệu của bệnh nặng hơn và sau 2 năm BN chuyển sang giai đoạn 3 của bệnh với các biểu hiện: lộ toàn bộ xương ổ răng hàm trên; hàm dưới có ổ dò vùng cằm chảy dịch mủ, tổn thương lan đến bờ nền xương hàm dưới. Chúng tôi đã thực hiện phẫu thuật nhổ các răng và chân răng hàm dưới, cắt nạo đường dò kết hợp kháng sinh và hướng dẫn súc miệng hàng ngày với chlohexidine 0,12%. Kết quả sau 4 ngày, ổ dò được đóng kín, bệnh nhân đỡ đau,

ăn uống được cải thiện. Quá trình theo dõi sau đó được duy trì mỗi 3 tháng và kết quả sau 2 năm ghi nhận bệnh nhân đóng được ổ dò, sức khoẻ BN ổn định. Tuy nhiên, sau phẫu thuật 4 năm xuất hiện dịch trong tại ổ dò, bệnh nhân được theo dõi, hướng dẫn vệ sinh răng miệng, dùng kháng sinh nếu có bội nhiễm.

Ở bệnh nhân thứ 2, với triệu chứng nhiễm trùng, biểu hiện ổ dò thông với xương hàm dưới, chúng tôi điều trị kháng sinh kết hợp súc miệng hàng ngày với Chlohexidine 0,12% và hướng dẫn BN vệ sinh răng miệng, hẹn tái khám định kỳ mỗi 3 tháng.

VI. KHUYẾN CÁO

Vì những triệu chứng và hậu quả nặng nề mà bệnh nhân phải gánh chịu, chúng tôi xin đưa ra những khuyến cáo sau [9]:

6.1. Quản lý bệnh nhân sử dụng BP giành cho bác sỹ điều trị:

- Thông báo cho bệnh nhân biết tác dụng phụ của BP có thể gây ra hoại tử xương hàm nếu sử dụng thuốc kéo dài.

- Khi bệnh nhân có triệu chứng sớm ở RHM, cần nhắc có nên dùng BP hay không?

6.2. Quản lý bệnh nhân sử dụng BP giành cho bác sỹ RHM:

- Tất cả các bệnh nhân cần được hỏi về tiền sử sử dụng BP (đặc biệt BP đường tĩnh mạch)

BN chưa bắt đầu điều trị BP	BN đã điều trị BP
<ul style="list-style-type: none"> - Khám và điều trị nha khoa tổng thể - Nhổ răng có chỉ định nhổ - Phẫu thuật nha chu - Thay thế phục hình nếu cần 	<ul style="list-style-type: none"> - Tiến hành vệ sinh răng miệng, lấy cao răng. - Nên tránh tất cả những điều trị có nguy cơ gây HTXH: nhổ răng, phẫu thuật nha chu... - Nên điều trị tuỷ hơn là nhổ răng

- Với bệnh nhân bắt buộc phải nhổ răng:
+ Trao đổi với bác sỹ điều trị việc dùng BP
+ Lựa chọn phương pháp nhổ nhẹ nhàng, tránh lật vạt

+ Vô trùng phải được kiểm soát
+ Duy trì sử dụng Chlohexidine 2 lần / ngày trong 2 tháng.

+ Nếu có thể được: cắt thân răng, giữ lại chân răng sau điều trị tuỷ.

- Với bệnh nhân đã xuất hiện hoại tử xương hàm
+ Nếu nghi ngờ hoại tử xương hàm: chụp xq toàn cảnh để xác định mức độ và vị trí tổn thương.

+ Cấy vi khuẩn ở vị trí mô mềm liên quan sưng tấy hoặc chảy mủ để xác định bội nhiễm và sử dụng kháng sinh phù hợp.

+ Cần tránh thêm bất kỳ chấn thương răng

miệng nào.

+ Hoại tử xương hàm cần xác định đúng triệu chứng và giai đoạn để điều trị hợp lý.

6.3. Khuyến cáo giành cho bệnh nhân có sử dụng BP

- Nằm được các triệu chứng của HTXH để BN có thể báo cáo sớm với BS nếu các triệu chứng phát triển.

- Hiểu được tầm quan trọng của vệ sinh răng miệng tốt và thực hiện nghiêm túc.

- Khám răng định kỳ mỗi 3 tháng.

VII. KẾT LUẬN

BIONJ tuy là biến chứng hiếm gặp nhưng lại vô cùng nặng nề. Dự phòng vẫn là yếu tố quan trọng trong điều trị BIONJ. Do vậy, trước khi điều trị với BP, các bác sỹ nên chú ý cho bệnh nhân thăm khám chuyên khoa răng hàm mặt để chăm sóc cũng như dự phòng loại trừ những nguy cơ tiềm năng. Trong quá trình điều trị, cũng nên cho bệnh nhân biết về nguy cơ BIONJ và việc tiếp tục duy trì hay dừng thuốc nên là quyết định của bác sỹ nội khoa. Chúng ta nên có sự phối hợp chặt chẽ giữa bác sỹ nội khoa và bác sỹ răng hàm mặt trong quá trình điều trị bệnh nhân có sử dụng BP để hạn chế những biến chứng như BIONJ và để cùng hướng tới mục tiêu là mang lại kết quả điều trị tốt nhất cho bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Huỳnh Anh Lan, Bùi Hữu Lâm.** Hoại tử xương hàm liên quan bisphosphonate – Những điều cần biết trong thực hành răng hàm mặt. Thời sự y học, 11/2016.
2. **Marx, R.E, and R.Tursun.** "Suppurative

osteomyelitis, bisphosphonate induced osteonecrosis, osteoradionecrosis: a blinded histopathologic comparison and its implications for the mechanism of each disease." International journal of oral and maxillofacial surgery 41.3 (2012): 283-289.

3. **McLeod, Niall MH, PeterA. Brennan, and Salvatore L.Ruggiero.** "Bisphosphonate osteonecrosis of the jaw: a historical and contemporary review." The Surgeon 10.1 (2012): 36-42.
4. **Rodan GA, Fleisch HA.** Bisphosphonates: mechanisms of action. The Journal of clinical investigation, 1996.
5. **Ruggiero L.S, Dodson T.B, Assael L.A.** American association of Oral and Maxillofacial Surgeons position paper on bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaws- 2009 update. J Oral Maxillofac Surg 2009; 67: 2- 12.
6. **Ruggiero L.S., Fantasia J., Carlson E.** Bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaw: background and guidelines for diagnosis, staging and management. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Radiol Endod 2006; 102(4):433-441.
7. **Wilde, Frank, et al.** "The role of surgical therapy in the management of intravenous bisphosphonates-related osteonecrosis of the jaw." Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology 111.2 (2011): 153-163.
8. **Yamazaki T, Yamori M, Ishizaki T, Asai K, Goto K, Takahashi K, Nakayama K, Bessho K,** Increased incidence of osteonecrosis of the jaw after tooth extraction in patients treated with bisphosphonates: a cohort study. International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery. Volume 41, Issue 11, 2012, Pages 1397-1403, ISSN 0901-5027.
9. **Sandeep Kalra^a and Veena Jain^b,** Dental complications and management of patients on bisphosphonate therapy: A review article. Journal of Oral Biology and Craniofacial Research. 2013 Jan-Apr; 3(1): 25–30.

MÔ TẢ HAI CA BỆNH UNG THƯ TUYẾN TIỀN LIỆT MANG ĐỘT BIẾN GEN BRCA2

Nguyễn Thị Hoài¹, Lương Thị Lan Anh¹,
Bùi Bích Mai², Phạm Cẩm Phương^{1,2,3}

TÓM TẮT

Ung thư tuyến tiền liệt (UTTTL) là loại ung thư phổ biến và đứng thứ năm về tỷ lệ tử vong liên quan

đến ung thư ở nam trên toàn thế giới. Các đột biến dòng mầm gen BRCA2 có liên quan đặc biệt đến việc tăng nguy cơ mắc ung thư tuyến tiền liệt và các kết cục bất lợi về lâm sàng và điều trị. Ngoài ra đột biến gen BRCA2 còn là một trong những tiêu chí lựa chọn điều trị các thuốc ức chế PARP (Poly ADP ribose polymerase) trong các trường hợp ung thư tuyến tiền liệt kháng cắt tinh hoàn, di căn. Nghiên cứu mô tả các đặc điểm lâm sàng, tiền sử của bệnh và tư vấn di truyền của hai ca bệnh UTTTL có đột biến dòng mầm tại vị trí c.8364G>A và c.2612C>G trên gen BRCA2. Đột biến gen BRCA2 được phát hiện bằng xét nghiệm giải trình tự thế hệ mới và giải trình tự trực tiếp Sanger. **Từ khoá:** Ung thư tuyến tiền liệt, gen BRCA2.

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Trung tâm Y học Hạt nhân và Ung bướu - Bệnh viện Bạch Mai

³Trường Đại học Y Dược - Đại học Quốc gia Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Cẩm Phương

Email: phamcamphuong@gmail.com

Ngày nhận bài: 5.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 16.10.2024

Ngày duyệt bài: 15.11.2024