

ĐÁP ÁN ĐỀ 3

1. Nguyên nhân của chứng Xơ vữa động mạch (XVĐM) và các yếu tố nguy cơ của bệnh XVĐM. Làm thế nào để giảm thiểu nguy cơ XVĐM (1,5 điểm).

Nguyên nhân xơ động mạch là do rối loạn chuyển hoá lipid, tăng huyết áp, đái tháo đường, béo phì, nghiện thuốc lá...

- Các yếu tố nguy cơ của bệnh XVĐM

- Tuổi: xơ vữa phát triển theo tuổi, chủ yếu trên 40 tuổi.
- Giới: nam có khuynh hướng mắc bệnh nhiều hơn nữ.
- Tiền sử gia đình
- Tăng lipid máu
- Hút thuốc lá: làm giảm HDL-cholesterol, tăng nồng độ LDL-cholesterol, co mạch.
- Tăng huyết áp
- Lối sống ít vận động thể lực
- Bệnh đái tháo đường
- Tăng homocystein huyết thanh: là yếu tố làm tổn thương nội mạc động mạch, châm ngòi cho tiến trình hình thành và phát triển mảng vữa xơ động mạch.
- Căng thẳng tinh thần, xúc động mạnh, nhiều tham vọng.
- Chế độ ăn ít chất chống oxy hoá...

- Giảm thiểu nguy cơ: Khám sức khỏe thường xuyên, Tăng cường vận động, suy nghĩ tích cực, lành mạnh, dinh dưỡng hợp lý, không hút thuốc lá...

2. Nguyên lý xét nghiệm các enzyme trong nhồi máu cơ tim. Kể tên một số enzyme trong nhồi máu cơ tim và nêu những nguyên tắc chung khi biện luận kết quả xét nghiệm về enzyme. (1,5 điểm)

Nguyên lý xét nghiệm: Thông thường, nồng độ các enzyme và protein trong máu ở mức thấp. Khi cơ tim bị tổn thương do một cơn nhồi máu cơ tim thì các enzyme và các protein sẽ rò rỉ ra từ các tế bào cơ tim bị tổn thương và làm gia tăng nồng độ của chúng trong máu.

Xét nghiệm enzyme tim lúc này giúp xác định được mức độ tổn thương tim bằng cách đo nồng độ một số enzym và protein được tiết ra khi tế bào cơ tim bị chết.

Các enzyme:

CK (Kinase Creatine),

ALT (Alanin Aminotransferase), AST (Aspartat Aminotransferase),

LDH (Lactat Dehydrogenase), HBDH (Hydroxy- Butyratdehydrogenase)

Những nguyên tắc chung khi biện luận kết quả xét nghiệm về enzyme:

Tất cả sự tăng hoạt độ kéo dài của các enzym trên trị số bình thường chứng tỏ có tổn thương ở nhu mô và sự tiến triển của bệnh.

Hoạt độ của các enzym trở lại bình thường nhanh chóng trong vài ngày hoặc vài tuần biểu hiện tiên lượng tốt.

Sự tăng hoạt độ kéo dài nhiều tháng biểu hiện tiên lượng xấu.

3. Vì sao xét nghiệm Alpha-fetoprotein (AFP) được xem là một chỉ số phát hiện ung thư gan nguyên phát? Xét nghiệm bilirubin huyết thanh cho phép đánh giá chức năng gì của gan? (2 điểm).

- AFP được tạo ra bởi các tế bào gan chưa trưởng thành trong bào thai. AFP sẽ biến mất sau khi sinh 4 tuần do gan ngừng tổng hợp.
- Những người trưởng thành khỏe mạnh và không mang thai thường có nồng độ AFP trong máu rất thấp (không vượt quá 10 ng/ml).
- Chỉ số Alpha-fetoprotein (AFP) tăng cao chứng tỏ có sự tăng sinh bất thường tế bào gan do ung thư. Vì vậy AFP thường dùng giúp chẩn đoán ung thư gan nguyên phát.

Trước khi đi tới gan, bilirubin ở dạng chưa được kết hợp, gọi là bilirubin gián tiếp, khá độc, không tan trong nước. Khi đến gan bilirubin sẽ kết hợp với acid glucuronic tạo thành dạng liên hợp không độc, tan trong nước và qua được màng lọc cầu thận.

Bilirubin trực tiếp ra khỏi gan, vào trong ruột già sẽ được chuyển hóa lại thành dạng chưa kết hợp và được đào thải ra khỏi cơ thể. Vì vậy xét nghiệm bilirubin huyết thanh cho phép đánh giá chức năng thải độc của gan.

4. Trình bày đặc điểm cấu tạo và chức năng sinh lý của tụy (2 điểm)

Tụy nằm phía trên ổ bụng, dưới gan, sau khoang phúc mạc, kích thước lớn (70 – 100 g).

- Cấu tạo: gồm đầu tụy, thân tụy và đuôi tụy. Ống tụy còn gọi là ống Wirsung nằm dọc suốt chiều dài của tụy và dẫn lưu dịch tụy đổ vào tá tràng.
- Chức năng: Chức năng ngoại tiết của tụy là tiết dịch tụy và enzyme tiêu hóa. Bắt đầu bữa ăn có thể tiết ra 20% dịch tụy. Khi thức ăn xuống dạ dày sẽ tiết ra 5-10%; khi thức ăn đến ruột là 70% dịch tụy.
 - + Dịch tụy tiết ra theo ống tụy đổ vào tá tràng.
 - + Enzyme tiêu hóa gồm các enzyme thủy phân protein (trypsin, collagenase, Chymotrysinogen); enzyme phân giải lipid (lipase lecithinase) và enzyme phân giải Glucid (amylase).
- Chức năng nội tiết: Các tuyến nội tiết tiết ra nhiều loại hormon vào máu, trong số đó quan trọng nhất là insulin và glucagon.
- Insulin có tác dụng giảm đường huyết (nếu thiếu hụt sẽ gây tăng đường huyết, liên quan chặt chẽ tới bệnh đái tháo đường)
- Glucagon có tác dụng làm tăng đường huyết (tăng cường phân giải glycogen ở gan thành glucose ở máu).
- Somatostatin có tác dụng chế hormone tăng trưởng, điều chỉnh hệ thống nội tiết và ảnh hưởng đến sự dẫn truyền thần kinh và tăng sinh tế bào, ức chế bài tiết insulin và glucagon.

5. Mô tả quá trình tái hấp thu ở ống thận (2 điểm)

Nước tiểu đầu sau khi được lọc ở cầu thận do vẫn còn nhiều chất dinh dưỡng nên sẽ được tái hấp thu tại ống thận.

Trung bình mỗi ngày có khoảng 170-180 lít nước tiểu đầu được tạo ra nhưng sau khi tái hấp thu thì chỉ có khoảng 1-2 lít nước tiểu thực sự được hình thành.

Quá trình tái hấp thu tại ống thận lần lượt đi qua ống lượn gần, quai henle, ống lượn xa, ống góp.

Tại ống lượn gần, quá trình tái hấp thu hầu hết các chất dinh dưỡng, nước và chất điện giải. Chất không được tái hấp thu: một số chất được đào thải qua cầu thận nhưng không được tái hấp thu ở ống thận như inulin, manitol, natri hyposulfit. Vì vậy đo độ thanh thải của các chất này để đánh giá mức độ tổn thương của cầu thận.

- Tái hấp thu glucose: trong điều kiện bình thường glucose hầu như được tái hấp thu hoàn toàn nên trong nước tiểu chỉ có 6mg/24giờ.

Quá trình tái hấp thu glucose ở ống lượn là quá trình vận chuyển tích cực cần năng lượng là ATP và kèm theo sự hấp thu natri.

- Tái hấp thu nước:

Ở ống lượn gần: nước được tái hấp thu 80%. sự tái hấp thu nước được gọi là tái hấp thu "bắt buộc". Nước được tái hấp thu cùng với natri. Sự tái hấp thu natri, clo và nước làm cho nước tiểu không bị cô đặc hoặc hòa loãng. Ở quai Henle và ống lượn xa: 90% lượng nước còn lại được tái hấp thu, phụ thuộc vào ADH (hormon chống bài niệu).

- Tái hấp thu Na^+ , creatinin, ure: ở ống lượn gần 70% muối được tái hấp thu. Ở ống lượn xa khoảng hơn 10% natri được tái hấp thu, chịu ảnh hưởng của renin, angiotensin II và aldosteron.

- HCO_3^- được tái hấp thu gián tiếp thông qua khí CO_2 .

- Ure được tái hấp thu đến 40-50%, phụ thuộc vào nồng độ ure trong máu.

- Acid uric: được bài tiết ở cầu thận, ống thận và tái hấp thu ở ống thận.

- Creatinin: được lọc qua cầu thận và cũng được tái hấp thu ở ống thận.

ĐÁP ÁN ĐỀ 4

1. **Troponin là gì? Vai trò của Troponin trong xét nghiệm nhồi máu cơ tim và ý nghĩa lâm sàng của chỉ số xét nghiệm Troponin (1,5 điểm)**

Troponin là phức hợp protein hình cầu nằm trong các sợi mảnh của sợi cơ tim, tham gia vào quá trình điều hòa sự co cơ tim. Vì tính đặc hiệu tổ chức cao, troponin T của cơ tim (cTnT) là một dấu ấn (marker) đặc hiệu của tim với độ nhạy cao cho tổn thương cơ tim.

Ý nghĩa lâm sàng: Trong nhồi máu cơ tim cấp (acute myocardial infarction-AMI), hàm lượng troponin T trong huyết thanh tăng khoảng 3 - 4 giờ sau khi xảy ra các triệu chứng về tim và có thể duy trì mức tăng này đến 14 ngày.

Nồng độ cao của troponin có thể kéo dài trên 10 ngày chứng tỏ sự giải phóng một cách chậm chạp của phân tử này ra khỏi vùng bị nhồi máu.

Khi bị nhồi máu, nồng độ troponin-T tăng gấp 300 lần so với bình thường, thời gian tăng kéo dài và bền vững hơn so với CK và LDH.

Xét nghiệm troponin có giá trị chẩn đoán rất hiệu quả trong chẩn đoán NMCT cấp, bán cấp và NMCT diện rất nhỏ (chưa có hoại tử ở những bệnh nhân không có cơn đau ngực thường xuyên).

2. **Trình bày hệ thống bài tiết của gan (1,0 điểm).**

Hệ thống bài tiết của gan bắt đầu từ các mao quản mật, bắt nguồn từ khoảng gian bào giữa các tế bào gan để từ đó hình thành nên đường mật trong gan.

Đường mật trong gan tập hợp các sản phẩm bài tiết của các tế bào gan, hình thành ống gan phải và ống gan trái.

Hai ống gan hợp lại thành ống gan chung và đổ vào túi mật, nơi tập trung các sản phẩm bài tiết của gan trước khi đổ vào tá tràng.

3. **Giải thích nguyên nhân có mặt của một số chất bất thường trong nước tiểu (2,5 điểm)**

Glucid

Nước tiểu bình thường có một lượng nhỏ các monose như: glucose, fructose, arabinose, galactose do quá trình tái hấp thu ở ống thận.

Trong trường hợp bệnh đái tháo đường, nồng độ glucose trong máu tăng quá ngưỡng (1,7 g/L) nên bị đào thải ra nước tiểu. Trường hợp glucose máu không cao nhưng khả năng tái hấp thu ống thận giảm nên có glucose trong nước tiểu.

Protein

Nước tiểu bình thường có khoảng 50-100 mg/24h, bao gồm 55-60% protein có nguồn gốc huyết thanh (albumin, IgG, các mảnh của IgA, chuỗi nhẹ lamda, kappa) và khoảng 40% là các glycoprotein có nguồn gốc từ thận và các đường dẫn nước tiểu.

Với nồng độ này các xét nghiệm thông thường không phát hiện được nên trong nước tiểu người bình thường được coi là không có protein.

Nồng độ protein trong nước tiểu >150 mg/24 giờ được coi là bệnh lý, xuất hiện trong các trường hợp: sốt cao, lượng protein vừa phải, khoảng 0,5-1,0 g/24 giờ. Bệnh đái tháo đường với tổn thương sớm ở thận thể hiện trong nước tiểu có một lượng albumin rất nhỏ gọi là albumin niệu vi lượng (microalbuminurie).

Các chất ceton

Nước tiểu bình thường chứa acid acetic (vài miligam /L), acid beta hydroxybutyric (vài trăm miligam/L). Các chất này tăng trong trường hợp đói lâu ngày, trong bệnh đái tháo đường và sau một số trường hợp dùng thuốc mê.

- Sắc tố mật, muối mật

Sắc tố mật và muối mật có trong nước tiểu trong các trường hợp tổn thương gan và đường mật, nhất là trong các trường hợp vàng da do viêm gan và tắc mật.

Hồng cầu và hemoglobin

Nước tiểu có hồng cầu trong viêm thận cấp, lao thận, ung thư thận. Có hemoglobin trong các trường hợp sốt rét ác tính, hoàng đản do tiêu huyết, bóng nặng.

4. Đặc điểm cấu tạo, chức năng và nguyên lý xét nghiệm hormone ADH (2 điểm)

Tính chất của ADH:

Là hormone chống bài niệu, được sản xuất ở vùng dưới đồi, được dự trữ ở thùy sau tuyến yên điều khiển lượng nước được tái hấp thu ở thận. Vai trò sinh lý chủ yếu: duy trì độ thẩm thấu của huyết thanh, tăng tái hấp thu nước ở ống thận, tác dụng chống bài niệu của vasopressin có thể giữ lại tới 90% lượng nước lẽ ra được bài xuất qua nước tiểu, ADH cũng làm co các mạch máu ngoại vi, gây co cơ trơn của ruột, túi mật và bàng quang, do đó thuốc có tác dụng cầm máu và kích thích nhu động ruột.

Phương pháp miễn dịch được dùng để định lượng ADH trong huyết tương.

Với bệnh phẩm là huyết tương, đòi hỏi quá trình chiết tách để cô đặc lượng nhỏ hormone trong mẫu thử và loại bỏ các chất không gây nhiễu.

Phương pháp gián tiếp đo lường ADH là thử nghiệm nhịn nước qua đêm:

Bệnh nhân không được uống nước trong 8 giờ.

Một loạt các mẫu nước tiểu và máu được thu thập để đo áp lực thẩm thấu và bệnh nhân được cân.

Thiếu hụt ADH có sự tăng áp lực thẩm thấu máu và giảm áp lực thẩm thấu niệu trong thời gian thử nghiệm.

Có đáp ứng ADH bình thường sẽ không giảm cân quá 3%, và giảm lượng nước đưa vào sẽ kích thích bài tiết ADH.

Sự tăng bài tiết ADH làm áp lực thẩm thấu máu trở về bình thường do tăng tái hấp thu nước từ ống thận và giá trị vẫn nằm trong khoảng bình thường.

5. Nêu đặc điểm một số hội chứng sai lệch nhiễm sắc thể ở thai nhi. Nguyên lý phương pháp xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn NIPT. (2 điểm)

Một số hội chứng sai lệch NST:

- 1) Hội chứng Down (Trisomy 21): Bệnh Down là một hội chứng bệnh do đột biến số lượng nhiễm sắc thể, thừa một nhiễm sắc thể số 21 dẫn đến bệnh lý nghiêm trọng ở hệ thống thần kinh, bệnh lý tim bẩm sinh. Biểu hiện mũi tẹt, mặt phẳng, mắt xếch
- 2) Hội chứng Patau (Trisomy 13): có 3 NST 13. Ngoại hình hội chứng Patau: Sứt môi, hở hàm ếch. Mắt nhỏ hoặc chỉ có một mắt, khoảng cách giữa hai mắt gần nhau. Đầu nhỏ, trán nghiêng, méo mó. Tai ngắn, thấp, có thể điếc. Mũi phình lớn bất thường. U máu.
- 3) Hội chứng Trisomy 18 (Hội chứng Edwards): là hội chứng trẻ có thêm một nhiễm sắc thể 18 trong tất cả các tế bào hoặc trong một số tế bào.

Nguyên lý và phương pháp xét nghiệm:

Xét nghiệm NIPT (non-invasive prenatal test) -Xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn là phương pháp xét nghiệm tiên tiến và hiện đại nhất trên thế giới hiện nay. Đây là xét nghiệm có khả năng sàng lọc và kiểm tra các bệnh lý dị tật thai nhi với ưu điểm vượt trội như: độ nhạy và độ đặc hiệu cao, xét nghiệm từ rất sớm (tuần thai thứ 10), an toàn không xâm lấn, phân tích đơn giản từ 7-10 ml máu mẹ. Phương pháp dựa trên phân tích ADN tự do của thai nhi có trong máu mẹ. Ngay từ khi mẹ bắt đầu mang thai, trong máu mẹ đã xuất hiện thêm ADN tự do của thai nhi. Tỷ lệ ADN tự do của thai nhi có trong máu mẹ trung bình khoảng 10%. Từ máu mẹ, với máy móc và kỹ thuật hiện đại, ADN thai nhi sẽ được tách riêng, sau đó được phân tích kiểm tra nhiễm sắc thể. Do đó, các bác sỹ biết được bất thường nhiễm sắc thể cũng như nguyên nhân chủ yếu gây ra những bất thường, dị tật bẩm sinh này.