

Sổ tay xét nghiệm
SÀNG LỌC UNG THƯ DI TRUYỀN

NỘI DUNG

- 1 THÔNG TIN KHÁCH HÀNG
- 2 DI TRUYỀN LÀ GÌ?
- 3 DI TRUYỀN – UNG THƯ
- 4 CÁC LOẠI UNG THƯ
- 5 ĐỘT BIẾN TẾ BÀO MÀM – SOMA
- 6 ĐỘ BIỂU HIỆN – ĐỘ ẢNH HƯỞNG
- 7 AI NÊN LÀM XÉT NGHIỆM
- 8 VÌ SAO NÊN THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM
- 9 VÌ SAO CẦN KHẢO SÁT NHIỀU GEN
- 10 CÁC LOẠI KẾT QUẢ VÀ Ý NGHĨA
- 11 TÔI CẦN LÀM GÌ TIẾP THEO?
- 12 KHUYẾN CÁO TẦM SOÁT BỆNH UNG THƯ
- 13 CÁC LƯU Ý CỦA XÉT NGHIỆM
- 14 THÔNG TIN KHÁC



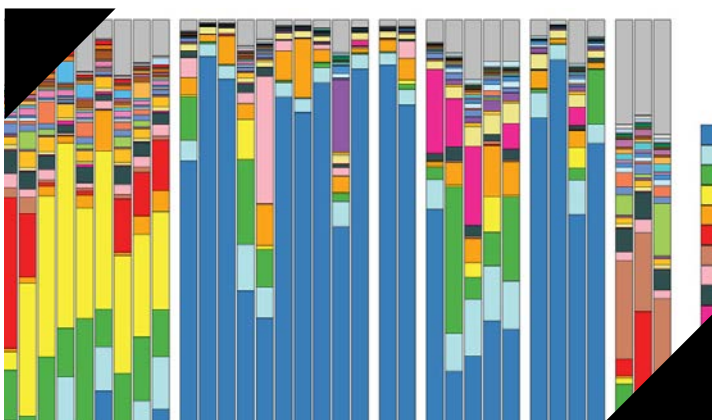
GIẢI PHÁP CBAS

CBAS được tích hợp hàng trăm công cụ phần mềm, cơ sở dữ liệu mới nhất hiện nay.



ĐÀO TẠO

LOBI thường xuyên tổ chức các khóa thực hành với dữ liệu thực tế.



DỊCH VỤ PHÂN TÍCH TIN SINH HỌC

Đồng hành cùng bạn từ thiết kế nghiên cứu, phân tích dữ liệu, trực quan hóa dữ liệu.



NGHIÊN CỨU VÀ CHUYỂN GIAO

Đưa ra giải pháp phân tích theo yêu cầu, kiểm thử và chuyển giao hệ thống phân tích.

VỀ CHÚNG TÔI



Công nghệ đọc trình tự thế hệ mới (next generation sequencing – NGS) có chi phí ngày càng rẻ, tốc độ ngày càng nhanh và chất lượng ngày càng cao. Do đó, dữ liệu Y Sinh học liên tục tăng cả về kích thước lẫn độ phức tạp, khiến cho việc xây dựng quy trình phân tích Tin sinh học tối ưu để có thể khai thác dữ liệu một cách hiệu quả là rất cần thiết. LOBI Việt Nam có hơn 7

năm kinh nghiệm, định hướng phát triển để trở thành doanh nghiệp khoa học công nghệ trong lĩnh vực nghiên cứu giải pháp và dịch vụ phân tích dữ liệu Y-Sinh học. Với kỹ năng phân tích sâu rộng (extensive analysis), chúng tôi cam kết đồng hành cùng bạn trong khai thác và biến chuyển dữ liệu Y Sinh thành tri thức ứng dụng hữu ích.

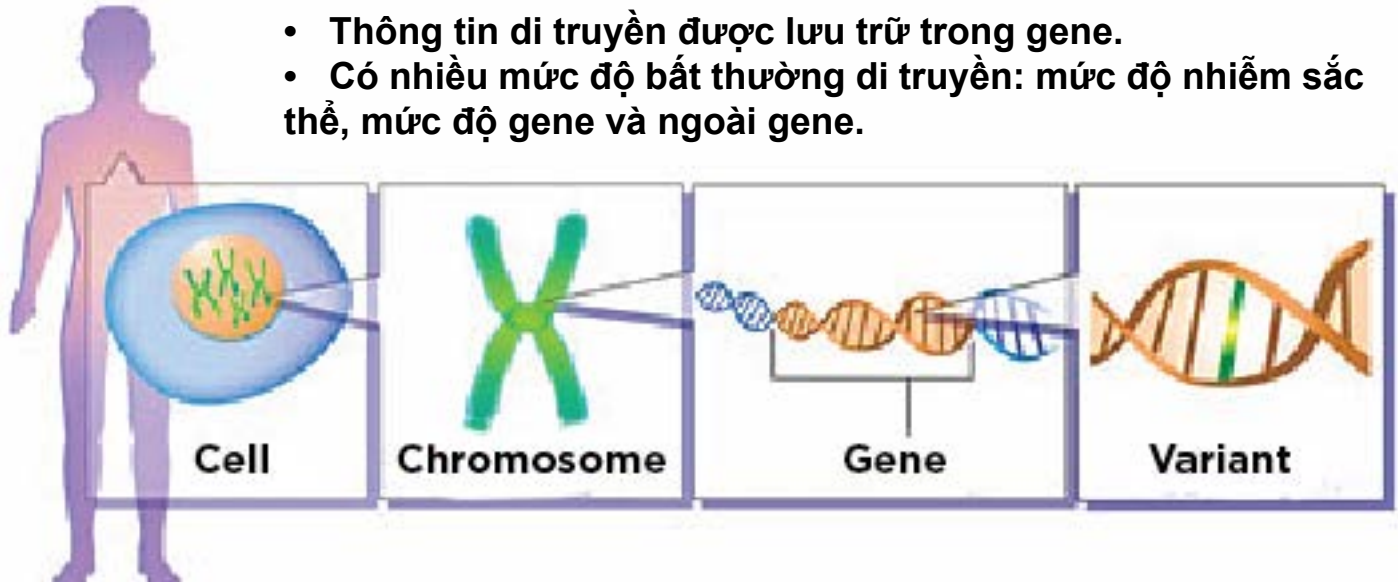
THÔNG TIN KHÁCH HÀNG

Phần lớn bệnh nhân ung thư do nguyên nhân môi trường. 5-10% loại ung thư là ung thư di truyền. Ung thư di truyền thường xuất hiện ở độ tuổi 30 – 40 tuổi hoặc sớm hơn.

THÔNG TIN HÀNH CHÍNH				
Họ và Tên:		Ngày sinh:	Giới tính:	
Có truyền máu trong 3 tháng gần đây		<input type="checkbox"/> Có	<input type="checkbox"/> Không	
THÔNG TIN Y TẾ CỦA BẢN THÂN				
<input type="checkbox"/> Chưa tiền căn chẩn đoán				
<input type="checkbox"/> Tiền căn chẩn đoán:		Tuổi chẩn đoán	Điều trị	Các thông tin khác
<input type="checkbox"/> Ung thư vú	<input type="checkbox"/> Trái			
	<input type="checkbox"/> Phải			
<input type="checkbox"/> Ung thư nội mạc tử cung				
<input type="checkbox"/> Ung thư buồng trứng				
<input type="checkbox"/> Ung thư tiền liệt tuyến				
<input type="checkbox"/> Ung thư đại trực tràng				
<input type="checkbox"/> Ung thư tụy				
<input type="checkbox"/> Ung thư khác				
<input type="checkbox"/> Ung thư khác				
THÔNG TIN Y TẾ CỦA GIA ĐÌNH				
<input type="checkbox"/> Không tiền căn gia đình bị ung thư				
Người thân	Bên cha	Bên mẹ	Loại ung thư/ số lượng polyps	Tuổi chẩn đoán
THÔNG TIN ĐÁNH GIÁ NGUY CƠ UNG THƯ VÚ				
Khách hàng		Số chị em gái trong gia đình		Thông tin khác
Chiều cao:	Cân nặng:	Số con gái:		Nhũ ảnh
Tuổi bắt đầu kinh nguyệt:				<input type="checkbox"/> Đã được chụp nhũ ảnh
Tình trạng kinh nguyệt hiện nay:		Số chị em gái:		Nếu có mật độ tuyến vú theo BI-RADS ATLAS 2013:
Tuổi bắt đầu có con:				
Sử dụng liệu pháp thay thế hormone (HRT)	<input type="checkbox"/> Có	<input type="checkbox"/> Không	Số chị em gái của mẹ:	<input type="checkbox"/> A-Thành phần vú hầu hết là mô mỡ
Loại HRT sử dụng				<input type="checkbox"/> B-Rải rác các vùng xơ tuyến, nhưng thành phần vú chủ yếu vẫn là các mô không đặc
<input type="checkbox"/> Kết hợp	<input type="checkbox"/> Estrogen	<input type="checkbox"/> Progesterone	Số chị em gái của bố:	<input type="checkbox"/> C-Mô đặc không đồng nhất, nghĩa là vẫn có những vùng mô không đặc, nhưng thành phần vú chủ yếu là mô đặc
<input type="checkbox"/> Hiện đang sử dụng				<input type="checkbox"/> D-Mật độ vú rất dày, hầu hết là mô đặc
Bắt đầu từ:	Dự định:			
<input type="checkbox"/> Đã sử dụng:				
Sinh thiết vú (nếu có):				
THÔNG TIN KHÁC				
Ngày đánh giá:				
Người được đánh giá			Người thực hiện đánh giá	

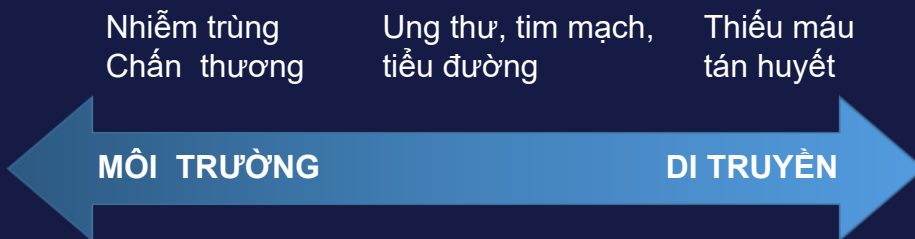
DI TRUYỀN LÀ GÌ ?

- Thông tin di truyền được lưu trữ trong gene.
- Có nhiều mức độ bất thường di truyền: mức độ nhiễm sắc thể, mức độ gene và ngoài gene.

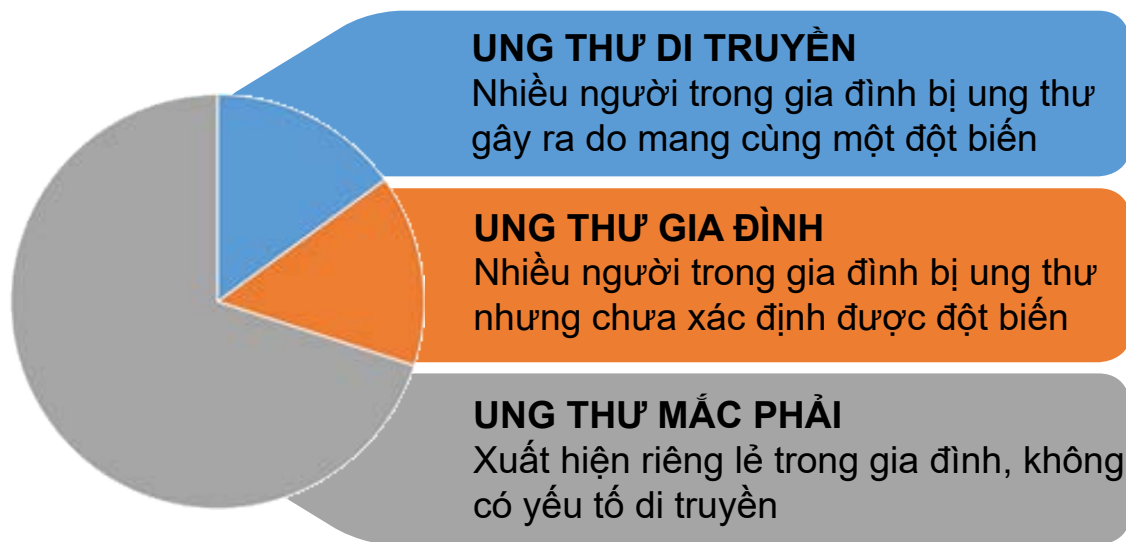


DI TRUYỀN - UNG THƯ

Phần lớn bệnh tật là hệ quả của tương tác giữa di truyền, môi trường và tuổi tác.



CÁC LOẠI UNG THƯ



1

ĐỘT BIẾN TẾ BÀO DÒNG SOMA

- Chỉ có **tế bào khối u** mang đột biến.
- Xét nghiệm sàng lọc nguy cơ ung thư di truyền **không phát hiện đột biến**.
- Phần lớn các loại **ung thư mắc phải** mang đột biến này.



UNG THƯ MẮC PHẢI

2

ĐỘT BIẾN TẾ BÀO DÒNG MÀM

- Gần như **tất cả các tế bào** đều mang đột biến
- Xét nghiệm sàng lọc nguy cơ ung thư di truyền **có thể phát hiện** được đột biến.
- Ung thư di truyền** liên quan đến loại đột biến này.



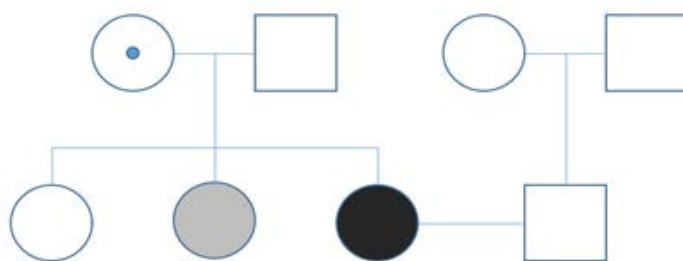
ĐỘT BIẾN TẾ BÀO DÒNG MÀM

“ ĐỘ BIỂU HIỆN - ĐỘ ẢNH HƯỞNG

*CÓ đột biến, KHÔNG nên lo sợ
KHÔNG đột biến, KHÔNG được chủ quan*

NGUY CƠ UNG THƯ = NGUY CƠ DI TRUYỀN + NGUY CƠ MÔI TRƯỜNG

- □ Gen (-), Bệnh (-)
- ● Gen (+), Bệnh (-)
- □ Gen (-), Bệnh (+)
- ● Gen (+), Bệnh (+)



Minh họa sơ đồ phả hệ

AI CẦN LÀM XÉT NGHIỆM?

1 NGƯỜI MẮC UNG THƯ LÚC TRẺ TUỔI

2 NGƯỜI MẮC UNG THƯ HIẾM
(Ung thư vú nam)

3 NGƯỜI CÓ NHIỀU Ổ UNG THƯ
(Ung thư vú hai bên, nhiều cơ quan)

4 NGƯỜI CÓ NGƯỜI THÂN UNG THƯ

VÌ SAO NÊN THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM VỚI NHÓM ĐỐI TƯỢNG TRÊN?

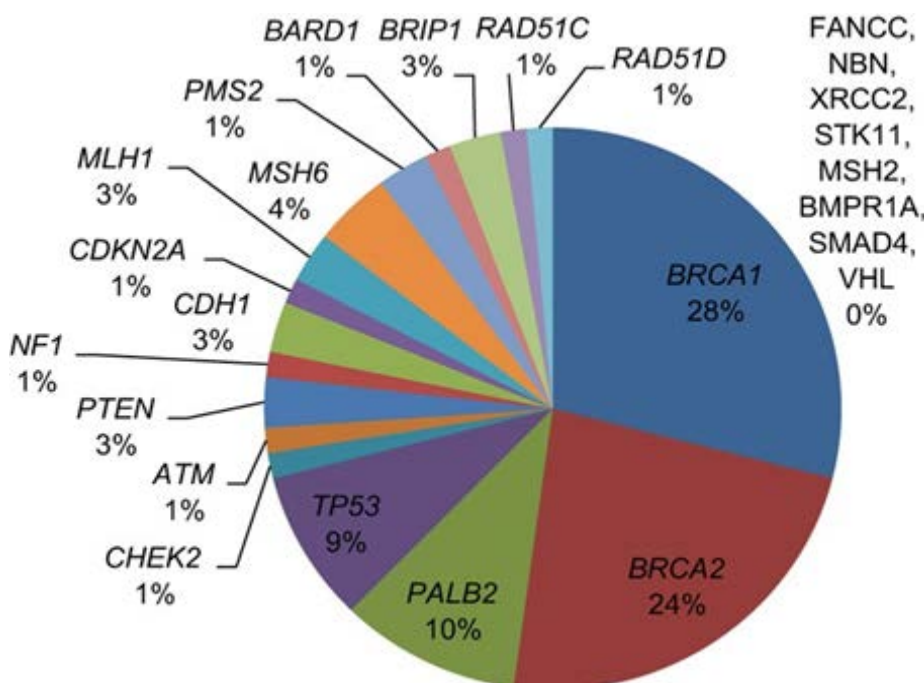


www.cancer.gov/brca-fact-sheet

KHI CÓ ĐỘT BIẾN

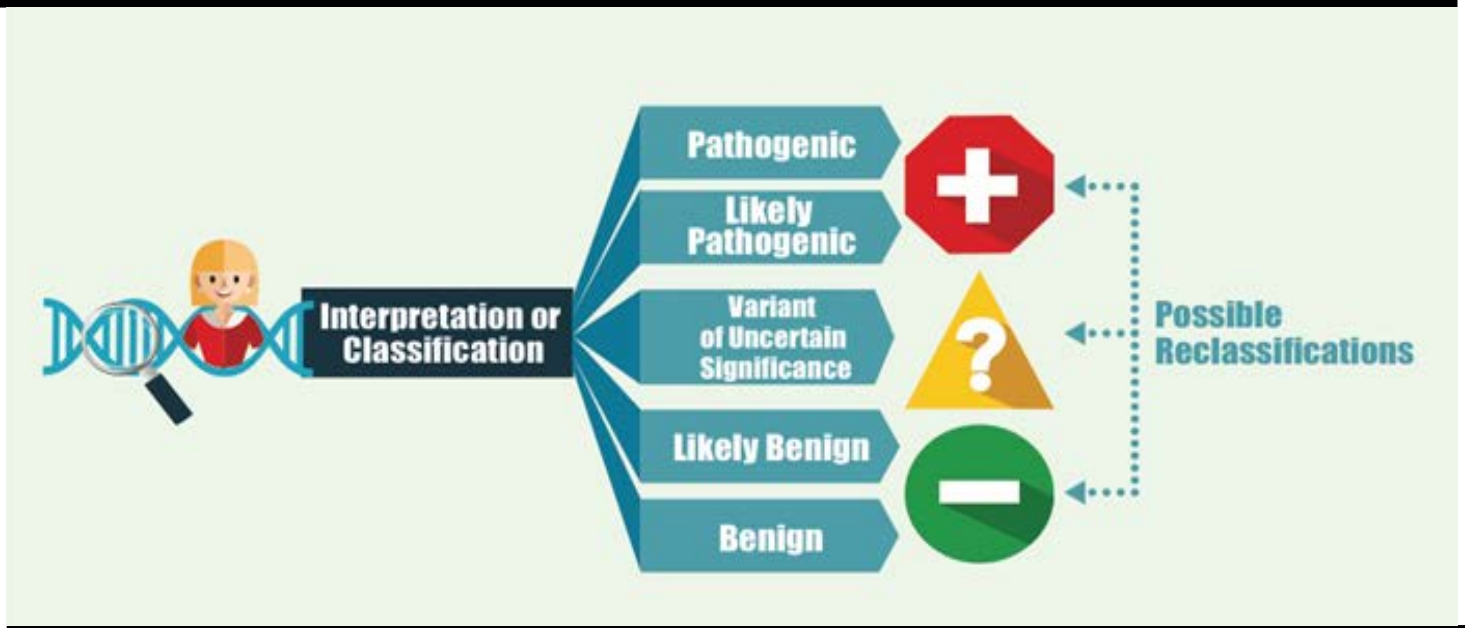
- Tăng nguy cơ ung thư nhiều lần.
- Truyền lại cho **thế hệ sau**.
- Ảnh hưởng khả năng đáp ứng thuốc điều trị

VÌ SAO CẦN KHẢO SÁT NHIỀU GEN?



- Xét nghiệm **nhiều gene** giúp **tăng khả năng phát hiện**.
- Theo nghiên cứu cho thấy chỉ xét nghiệm **nhóm gen BRCA** sẽ bỏ sót **gần 50%** số ca có đột biến gây tăng nguy cơ ung thư.

Wong, E., Shekar, S., Met-Domestici, M. et al. Inherited breast cancer predisposition in Asians: multi-gene panel testing outcomes from Singapore. *npj Genomic Med* 1, 15003 (2016).



CÁC KẾT QUẢ CÓ THỂ CÓ

“

Pathogenic: Gây bệnh. Likely Pathogenic: Có thể gây bệnh.

Variant of Uncertain Significance: Chưa xác định ý nghĩa lâm sàng. Likely Benign: Có thể lành tính. Benign: Lành tính

”

**Gây bệnh/
Có thể gây bệnh**

- Đột biến được tìm thấy có bằng chứng khoa học liên quan đến biểu hiện bệnh.
- Tăng nguy cơ ung thư về mặt di truyền so với quần thể.
- Kết hợp thêm nguy cơ trên lâm sàng.

**Chưa xác định
ý nghĩa**

- Đột biến được tìm thấy chưa đủ bằng chứng liên quan đến biểu hiện bệnh.
- Nguy cơ ung thư về mặt di truyền chưa xác định.
- Kết hợp thêm nguy cơ lâm sàng.

**Lành tính/
Có thể lành tính**

- Đột biến khảo sát đủ bằng chứng không liên quan biểu hiện bệnh.
- Không tăng nguy cơ về mặt di truyền so với quần thể.
- Kết hợp thêm nguy cơ lâm sàng.

TÔI CẦN LÀM GÌ TIẾP THEO



- *Đánh giá nguy cơ dựa vào thông tin lâm sàng, tiền căn bản thân và gia đình.*
- *Quản lý sức khỏe theo khuyến cáo chung cho quần thể.*



- *Chú ý hơn vào cơ quan liên quan đột biến chưa xác định ý nghĩa.*



- *Kết hợp đánh giá nguy cơ theo lâm sàng.*
- *Quản lý sức khỏe theo khuyến cáo từng gen đột biến.*

KHUYẾN CÁO TẦM SOÁT MỘT VÀI BỆNH LÝ UNG THƯ THƯỜNG GẶP

Ung thư	Quần thể	Phương pháp	Khuyến cáo
Vú	Phụ nữ từ 40-54 tuổi	X-quang vú	40-45 tuổi, có thể bắt đầu sàng lọc hàng năm. 45-54 tuổi, nên bắt đầu sàng lọc hàng năm
	Phụ nữ từ 55 tuổi trở đi		Nên sàng lọc hàng năm hoặc hai năm một lần. Tiếp tục sàng lọc khi sức khỏe còn tốt và có thể sống thêm được ít nhất 10 năm nữa
Cổ tử cung	Phụ nữ từ 21 đến 29 tuổi	Xét nghiệm Pap	Nên sàng lọc 3 năm một lần
	Phụ nữ từ 30 đến 65 tuổi	Xét nghiệm Pap và HPV	Nên sàng lọc 5 năm một lần
	Phụ nữ từ 65 tuổi trở đi		Không cần sàng lọc nếu có kết quả sàng lọc âm tính trong 10 năm qua
	Phụ nữ đã cắt bỏ toàn bộ tử cung		Không cần sàng lọc
Đại trực tràng	Tất cả mọi người từ 45 – 75 tuổi	Xét nghiệm FIT 3 năm một lần hoặc theo khuyến cáo của nhà sản xuất kit xét nghiệm Nội soi 10 năm một lần CT colonography hoặc flexible sigmoidoscopy 5 năm một lần	Tất cả mọi người từ 45 tuổi nên bắt đầu thực hiện sàng lọc. Những người có kết quả dương tính với xét nghiệm FIT tiếp tục được theo dõi định kỳ bằng phương pháp nội soi. Tiếp tục sàng lọc khi sức khỏe còn tốt và có thể sống thêm được ít nhất 10 năm nữa.
	Tất cả mọi người từ 76 – 85 tuổi		Sàng lọc sẽ được quyết định đối với từng trường hợp cụ thể
	Tất cả mọi người từ 86 tuổi trở lên		Không cần sàng lọc
Nội mạc tử cung	Phụ nữ ở tuổi sinh sản		Tất cả phụ nữ nên được đào tạo về nguy cơ và triệu chứng của bệnh ung thư nội mạc tử cung. Thông báo ngay với bác sỹ về những chảy máu bất thường ở vùng kín
Phổi	Những người đã hoặc đang hút thuốc với liều lượng ít nhất là 30-pack năm, nhưng sức khỏe tốt và ở độ tuổi từ 55-74	Chụp cắt lớp vi tính liều lượng thấp	Sàng lọc mỗi năm một lần

LỢI ÍCH MANG LẠI CỦA XÉT NGHIỆM

CÁC ĐIỂM CẦN LƯU Ý KHI XÉT NGHIỆM

Nhận thức tốt tầm quan trọng khám
sức khỏe **định kỳ và thường xuyên**

Không chủ quan với **kết quả âm tính**

Có nhiều cơ hội **can thiệp** làm giảm
nguy cơ (nếu có)

Không loại trừ hoàn toàn các nguyên
nhân ung thư

Ước tính **nguy cơ** cho **thế hệ tiếp theo**

Cần được tư vấn di truyền trước và sau
xét nghiệm để hiểu về xét nghiệm.

Giúp **giảm lo âu, căng thẳng**

Là xét nghiệm **sàng lọc**.
Không phải xét nghiệm chẩn đoán

Tránh can thiệp không cần thiết

Không thay thế được các phương pháp
sàng lọc khác.

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM



DANH SÁCH GENE VÀ CÁC BỆNH UNG THƯ

Các gen khảo sát

<i>AIP</i>	<i>ALK</i>	<i>APC</i>	<i>ATM</i>	<i>BAP1</i>	<i>BLM</i>	<i>BMPRIA</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>BRIP1</i>
<i>BUB1B</i>	<i>CDC73</i>	<i>CDH1</i>	<i>CDK4</i>	<i>CDKN1C</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>CEBPA</i>	<i>CEP57</i>	<i>CHEK2</i>	<i>CYLD</i>
<i>DDB2</i>	<i>DICER1</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>EGFR</i>	<i>EPCAM</i>	<i>ERCC2</i>	<i>ERCC3</i>	<i>ERCC4</i>	<i>ERCC5</i>	<i>EXT1</i>
<i>EXT2</i>	<i>EZH2</i>	<i>FANCA</i>	<i>FANCB</i>	<i>FANCC</i>	<i>FANCD2</i>	<i>FANCE</i>	<i>FANCF</i>	<i>FANCG</i>	<i>FANCI</i>
<i>FANCL</i>	<i>FANCM</i>	<i>FH</i>	<i>FLCN</i>	<i>GATA2</i>	<i>GPC3</i>	<i>HNFI1A</i>	<i>HRAS</i>	<i>KIT</i>	<i>MAX</i>
<i>MEN1</i>	<i>MET</i>	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH6</i>	<i>MUTYH</i>	<i>NBN</i>	<i>NF1</i>	<i>NF2</i>	<i>NSD1</i>
<i>PALB2</i>	<i>PHOX2B</i>	<i>PMS1</i>	<i>PMS2</i>	<i>PRF1</i>	<i>PRKARIA</i>	<i>PTCH1</i>	<i>PTEN</i>	<i>RAD51C</i>	<i>RAD51D</i>
<i>RB1</i>	<i>RECQL4</i>	<i>RET</i>	<i>RHBDF2</i>	<i>RUNX1</i>	<i>SBDS</i>	<i>SDHAF2</i>	<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>
<i>SLX4</i>	<i>SMAD4</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>STK11</i>	<i>SUFU</i>	<i>TMEM127</i>	<i>TP53</i>	<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>VHL</i>
<i>WRN</i>	<i>WT1</i>	<i>XPA</i>	<i>XPC</i>						

Các loại ung thư khảo sát

Vú	Đa tuyến nội tiết	Tế bào cận hạch thần kinh gia đình
Buồng trứng	Tuyến giáp	Võng mạc
Tuyến tiền liệt	Cận giáp	Sụn (Loại I, II)
Đại trực tràng	U sợi thần kinh	Mô đệm đường tiêu hóa
Tuyến tụy	Nội tiết thần kinh	Hắc tố

QUY TRÌNH THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM



CÁC THÔNG TIN KHÁC



1/ Những mẫu còn dư lại của tôi có thể sử dụng cho mục đích nghiên cứu

- Mẫu xét nghiệm có thể được sử dụng cho mục đích nghiên cứu nhằm cải tiến và phát triển kiến thức y học cho Việt Nam và thế giới. Vì vậy sự đồng ý đóng góp mẫu còn dư của bạn rất có ý nghĩa cho cộng đồng. Bác sỹ di truyền và bác sỹ lâm sàng sẽ thông báo cho bạn về vấn đề này cùng với những chính sách về bảo mật thông tin liên quan. Quyền quyết định cuối cùng thuộc về người làm xét nghiệm.

2/ Chính sách bảo đảm quyền riêng tư về thông tin mẫu xét nghiệm cũng như kết quả xét nghiệm

- Những thông tin về mẫu sinh phẩm sẽ được mã hóa và lưu trữ theo quy định nội bộ công ty nhằm đảm bảo bí mật về thông tin cho người làm xét nghiệm.
- Các thông tin khác về lâm sàng có thể sẽ được lưu trữ nhằm mục đích nghiên cứu. Tuy nhiên chúng tôi sẽ loại bỏ thông tin hành chính của khách hàng nhằm đảm bảo sự bảo mật.
- Người được làm xét nghiệm có quyền tùy chọn chia sẻ thông tin về kết quả di truyền với bác sỹ cá nhân của mình. Tuy nhiên việc tư vấn di truyền trước và sau xét nghiệm giúp người được làm xét nghiệm hiểu rõ hơn về tình trạng sức khỏe của mình.

3/ Chính sách về chi phí, thủ tục, thời gian trả kết quả và các vấn đề khác liên quan

- Xét nghiệm XNG-064 sẽ có kết quả sau 30 ngày kể từ ngày nhận mẫu
- Chi phí xét nghiệm: 25,000,000 VNĐ (có thể thay đổi theo thời giá).
- Trong một số trường hợp nếu lượng mẫu không đạt chất lượng để tiến hành thực hiện xét nghiệm, chúng tôi sẽ thông báo và thu mẫu lại. Việc thu mẫu lại hoàn toàn miễn phí.
- Việc cập nhật biến thể được thực hiện miễn phí khi có thông tin thay đổi. Quý khách vui lòng liên hệ hotline để biết thêm thông tin chi tiết.
- Khi quý khách có nhu cầu hỗ trợ tâm lý, xin vui lòng thông báo lúc đặt lịch hẹn để được sắp xếp phù hợp.

4/ Thông tin thêm:

- Để biết thêm thông tin chi tiết về xét nghiệm, xin vui lòng liên lạc theo email: info@lobi.com.vn.

[illegible]

CÔNG TY TNHH LOBI VIỆT NAM



Địa chỉ:
Tòa A3, 18B, Hoàng Quốc Việt
Email:
info@lobi.com.vn