

GÓI XÉT NGHIỆM

- KTest NM— 551 gene
- KTest NM thân nhân

MÔ TẢ XÉT NGHIỆM

Gói xét nghiệm người mang KTest

Bao gồm 551 gene có liên quan đến 400 bệnh di truyền, được chọn dựa trên những tiêu chí:

- ☞ Tần suất người mang cao.
- ☞ Có biểu hiện lâm sàng rõ ràng.
- ☞ Biểu hiện bệnh nặng.
- ☞ Bệnh khởi phát sớm.
- ☞ Tác động nghiêm trọng đến chất lượng sống.
- ☞ Có khả năng can thiệp y khoa.

Các bệnh trong gói xét nghiệm “người mang” bao gồm bệnh của hệ sinh sản, chuyển hóa, dị dạng bẩm sinh, tim mạch, xương, da, hệ miễn dịch, thận, thần kinh, máu, mắt, tai-mũi-họng, ung thư di truyền.

Gói xét nghiệm “Người mang” thân nhân

Phát hiện đúng đột biến gây bệnh đã tìm thấy ở vợ hay chồng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

Committee Opinion. Carrier screening in the age of genomic medicine. ACOG 2017. No 690

Edwards JG et al. Expanded carrier screening in reproductive medicine—points to consider. Obstet Gynecol 2015. 0:1-10.

Henneman L et al. Responsible implementation of expanded carrier screening. Eur J Hum Genet 24: e1– e12



QUY TRÌNH THỰC HIỆN

B1: Tư vấn di truyền trước xét nghiệm từ bác sĩ điều trị hoặc tư vấn viên KTest.

B2: Nhân viên KTest thu mẫu (máu).

B3: Các xét nghiệm được tiến hành tại PXN KTest.

B4: Trả kết quả.

B5: Tư vấn di truyền sau xét nghiệm từ bác sĩ điều trị hoặc tư vấn viên KTest.

ĐỐI VỚI GÓI KTest NM thân nhân

Quy trình được tiến hành tương tự như trên.

VÌ SAO CHỌN KTEST ?

☞ Đội ngũ chuyên gia lâm sàng và cận lâm sàng giàu kinh nghiệm.

☞ Thiết bị và hóa chất từ các nhà cung cấp hàng đầu trong lĩnh vực sinh học phân tử-di truyền (Illumina, Agilent, Applied Biosystems, Qiagen, ...).

☞ Quy trình xét nghiệm được nội kiểm và ngoại kiểm chặt chẽ.

☞ Kết quả được phân tích bằng các phần mềm do các tổ chức khoa học quốc tế có uy tín khuyến cáo.

☞ Biến thể có ý nghĩa lâm sàng được xác nhận lại bằng kỹ thuật giải trình tự Sanger, đảm bảo tính chính xác cao nhất.

☞ Tư vấn di truyền trước và sau xét nghiệm đầy đủ.

LIÊN HỆ VỚI CHÚNG TÔI

Nếu cần thêm thông tin, xin liên hệ với chúng tôi:

Website: www.ktest.vn Điện thoại: **(028) 2213 3254**

Email: info@ktest.vn Facebook: **KTestGenetics**

Địa chỉ: **D5/126, Quốc Lộ 50, Ấp 4, Xã Phong Phú, Huyện Bình Chánh, Tp.HCM**

Văn phòng tư vấn: **311 Điện Biên Phủ, Phường 4, Quận 3, tp.HCM (tòa nhà báo Phụ Nữ)**

Thông tin cho nhân viên y tế

XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN

NGƯỜI MANG



NGƯỜI MANG LÀ GÌ ?

Gene là một trình tự DNA quy định tính trạng của một sinh vật. Trình tự DNA của gene không giống nhau ở tất cả mọi người, những sự khác nhau này được gọi là “biến thể” (đột biến). Một số biến thể không ảnh hưởng đến hoạt động sống của cơ thể. Nhưng một số biến đổi khác là những đột biến gây bệnh cho người mang đột biến, và có thể được truyền cho thế hệ sau. Đối với mỗi gene, chúng ta có 2 bản sao, một thừa hưởng từ cha, một từ mẹ.

Người mang là người mang một bản sao gene có đột biến gây bệnh ở thể lặn, bản sao còn lại bình thường. Người mang thường hoàn toàn bình thường, không biểu hiện triệu chứng bệnh hoặc biểu hiện rất nhẹ.

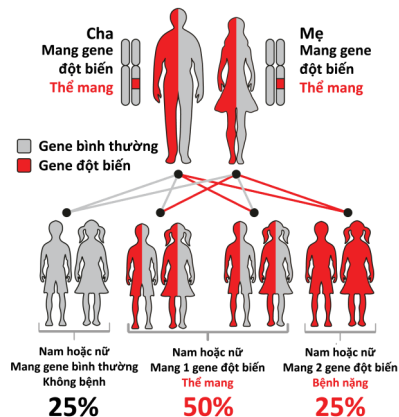
BỆNH DI TRUYỀN ĐƯỢC DI TRUYỀN TRONG GIA ĐÌNH NHƯ THẾ NÀO ?

Bệnh di truyền gồm ba dạng chính: bệnh di truyền theo kiểu sinh dưỡng trội, sinh dưỡng lặn, hoặc liên kết với nhiễm sắc thể X.

Khái niệm “Người mang” liên quan đến các bệnh di truyền lặn, và bệnh liên kết với nhiễm sắc thể X.

XÉT NGHIỆM NGƯỜI MANG LÀ GÌ ?

Xét nghiệm người mang là xét nghiệm di truyền nhằm xác định khả năng một người lành có mang đột biến gene bệnh ở thể lặn.



VÌ SAO NÊN THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM NGƯỜI MANG ?

Nhiều trẻ mắc bệnh di truyền được sinh ra từ những cặp vợ chồng là người mang, hoàn toàn bình thường. Khoảng 20 % trẻ sơ sinh tử vong và 18 % trẻ phải nhập viện có nguyên nhân là các bệnh di truyền ở thể lặn. Các nghiên cứu cho thấy mỗi người đều có ít nhất một bất thường di truyền ở thể lặn nhưng không biết điều đó cho đến khi được xét nghiệm sau khi sinh con mắc bệnh.

Gần đây, Hội Sản Phụ khoa Hoa Kỳ khuyến cáo cung cấp xét nghiệm người mang cho mọi phụ nữ mang thai và những cặp đôi chuẩn bị có con.

Nếu cả hai vợ chồng đều là người mang cùng bất thường di truyền, các xét nghiệm tiền sinh như chọc ối, lấy gai nhau có thể xác định khả năng mắc bệnh của thai nhi. Bên cạnh đó, thụ tinh nhân tạo kết hợp với chẩn đoán tiền làm tổ cũng có thể được thực hiện để giảm thiểu khả năng mắc bệnh của phôi thai.

NHỮNG NGƯỜI NÊN ĐƯỢC KHUYẾN CÁO THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM NGƯỜI MANG

- ☑ Những cặp vợ chồng muốn biết các nguy cơ di truyền của họ, dù không có tiền sử gia đình về bệnh.
- ☑ Những cặp vợ chồng có tiền sử gia đình về một bệnh di truyền, hoặc đã có con mắc bệnh di truyền.
- ☑ Những cặp vợ chồng sống ở các địa phương, hoặc thuộc các chủng tộc có tần suất cao mắc một bệnh di truyền.

PHƯƠNG PHÁP XÉT NGHIỆM

Xét nghiệm được tiến hành trên mẫu máu, hoặc nước bọt. DNA được tách chiết, xử lý, giải trình tự bằng phương pháp giải trình tự gene thế hệ mới.

Các trình tự được giải bao gồm: vùng mã hóa của gene (exon) và vùng nối giữa exon và vùng không mã hóa của gene (intron). Các trình tự gene sau đó được so sánh với trình tự gene chuẩn, từ đó phát hiện các đột biến gene, nếu có.

Nếu phát hiện thấy đột biến gây bệnh ở vợ hoặc chồng, người còn lại có thể được xét nghiệm để phát hiện đột biến gây bệnh đó bằng phương pháp giải trình tự gene Sanger, có chi phí thấp hơn rất nhiều so với giải trình tự gene thế hệ mới.

GIỚI HẠN CỦA XÉT NGHIỆM

Mọi xét nghiệm đều có giới hạn.

☑ Gói xét nghiệm KTest NM không phát hiện các đột biến gene không phải do di truyền, mà do phát sinh trong đời sống của người được xét nghiệm.

☑ Có nguy cơ xét nghiệm để lọt một số trường hợp “Người mang”. Mức nguy cơ phụ thuộc gene, chủng tộc, tần suất đột biến trong cộng đồng. ([xem thêm](https://marketing.invitae.com/acton/attachment/7098/f-0c2e/1/-/-/-/F245_Invitae_Carrier_detection_rates.pdf))

☑ Phần lớn đột biến gây bệnh nằm trong exon và vùng nối giữa exon-intron. Tuy nhiên, một số đột biến không nằm trong những vùng nêu trên sẽ không được phát hiện bởi gói xét nghiệm này.

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN

Kết quả xét nghiệm di truyền gồm 5 loại, dựa trên tính chất của đột biến gene phát hiện được: đột biến lành tính, có thể lành tính, đột biến không rõ ý nghĩa, đột biến có thể gây bệnh và gây bệnh.

Đối với gói xét nghiệm “Người mang” của KTest, chỉ những kết quả “**có thể gây bệnh**” và “**gây bệnh**” mới được báo cáo trong phiếu trả kết quả.