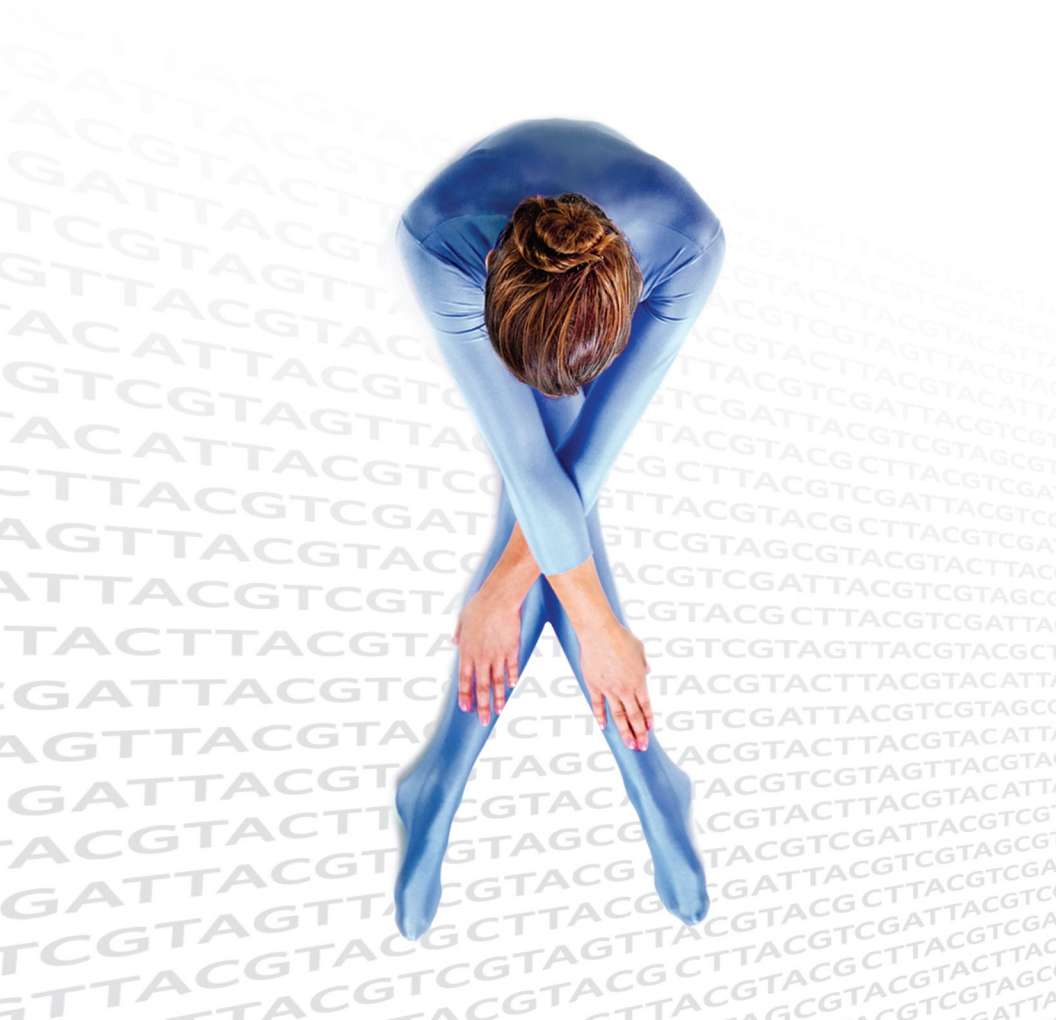


ColoNext

Xét nghiệm cho ung thư đại trực tràng do di truyền

HƯỚNG DẪN DÀNH CHO BỆNH NHÂN



Ung Thư Đại Trực Tràng Do Di Truyền Là Gì?

Ung thư đại trực tràng là ung thư thường gặp thứ ba tại Hoa Kỳ (ảnh hưởng đến 1/20 người). Đa số các ca ung thư đại trực tràng xuất hiện ở người lớn tuổi ít có hoặc không có tiền sử gia đình mắc bệnh này và không có nguy cơ di truyền. Các trường hợp này được gọi là ung thư ngẫu nhiên và xuất hiện đột ngột.

Mặc dù nhiều người có bệnh sử gia đình mắc ung thư, đa số các ca ung thư đại trực tràng không phải do nguyên nhân di truyền. Chỉ có khoảng 10% ca ung thư đại trực tràng là do “*di truyền*” (do thừa hưởng những thay đổi gen được gọi là đột biến). Những người này mang đột biến từ lúc được sinh ra – chúng không phát triển theo thời gian. Việc hiểu được liệu ung thư đại trực tràng có phải là do đột biến di truyền hay không có thể giúp làm rõ những nguy cơ mắc ung thư trong tương lai và giúp xác định các phương án sàng lọc và phòng ngừa ung thư.

PHÂN TÍCH DẠNG UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG



Có nhiều gen khác nhau được chứng minh có liên quan đến ra ung thư đại trực tràng do di truyền.

Nhiều gia đình có bệnh sử ung thư đại trực tràng không có nguyên nhân di truyền xác định được. Các ca “*trong gia đình*” này có thể là do các gen khác, các yếu tố chung như môi trường và lối sống, hoặc sự kết hợp tất cả các yếu tố này.

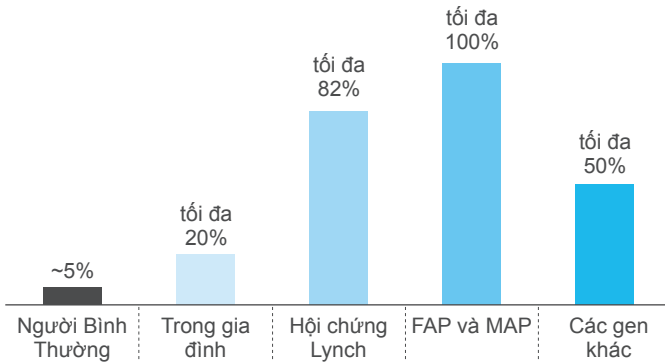
GHI CHÚ

Nguy Cơ Ung Thư Đại Trục Tràng Của Bạn Là Gì?

Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe có thể giúp bạn tìm hiểu về nguy cơ mắc ung thư đại trực tràng của bạn.

- Người không có bệnh sử ung thư đại trực tràng có nhiều khả năng nhất là có nguy cơ ở mức trung bình. Nguy cơ mắc ung thư đại trực tràng trung bình là khoảng 5% trong suốt thời gian sống.
- Đối với người có bệnh sử gia đình mắc ung thư đại trực tràng, xét nghiệm di truyền có thể giúp xác định nguy cơ mắc ung thư đại trực tràng của người đó.
- Nếu đã mắc ung thư đại trực tràng, xét nghiệm di truyền có thể giúp xác định xem người đó có nguy cơ mắc các bệnh ung thư khác cao hơn hay không.
- Việc xác định nguy cơ ung thư của một người giúp cho các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của người đó đưa ra những khuyến cáo cá nhân hóa về sàng lọc và phòng ngừa.

NGUY CƠ UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG SUỐT THỜI GIAN SỐNG



Các gen khác: *BMP1A*, *CDH1*, *CHEK2*, *GREM1*, *POLD1*, *POLE*, *PTEN*, *SMAD4*, *STK11*, *TP53*

FAP: Bệnh đa polyp gia đình

MAP: bệnh đa polyp liên quan đến *MUTYH*

GHI CHÚ

Gen ColoNext và (các) Ung Thư Liên Quan

GEN	UNG THƯ	HỘI CHỨNG
<i>APC</i>	Đại trực tràng, tiểu tràng, dạ dày, tụy, giáp, gan, hệ thần kinh trung ương	Bệnh đa polyp trong gia đình (FAP) FAP suy giảm Hội chứng Gardner Hội chứng Turcot
<i>BMPR1A, SMAD4</i>	Đại trực tràng, tụy, dạ dày	Hội chứng polyp Juvenile (JPS)
<i>CDH1</i>	Vú (dạng tiểu thùy), dạ dày (dạng phân tán), đại trực tràng	Ung thư dạ dày phân tán di truyền
<i>CHEK2</i>	Vú, đại trực tràng	
<i>GREM1</i>	Đại trực tràng	Hội chứng polyp hỗn hợp do di truyền (HMPS)
<i>MLH1*, MSH2*, MSH6*, PMS2*, EPCAM</i>	Đại trực tràng, tử cung, dạ dày, buồng trứng, tiểu tràng, gan-mật, đường niệu, não, tụy, tuyến nhờn	Hội chứng Lynch Hội chứng Muir-Torre Hội chứng Turcot *Hội chứng suy giảm sửa chữa bắt cặp sai thể tạng (Constitutional mismatch repair deficiency, CMMRD): hội chứng ung thư ở trẻ em mang đột biến ở cả 2 bản sao của gen
<i>MUTYH</i>	Đại trực tràng, vú	Đa polyp liên quan đến <i>MUTYH</i> - (MAP) có đột biến ở cả 2 bản sao gen <i>MUTYH</i>
<i>POLD1, POLE</i>	Đại trực tràng	Đa polyp liên quan chức năng đọc sửa của polymerase
<i>PTEN</i>	Vú, giáp, tử cung, đại trực tràng, thận	Hội chứng u mô thừa <i>PTEN</i> (PHTS) Hội chứng Cowden (CS)
<i>STK11</i>	Đại trực tràng, vú, tiểu tràng, tụy, buồng trứng	Hội chứng Peutz-Jeghers (PJS)
<i>TP53</i>	Vú, mô liên kết, não, vô thương thận, bệnh bạch cầu, đường tiêu hóa, sinh dục-niệu	Hội chứng Li-Fraumeni (LFS)

Giải Thích Kết Quả Xét Nghiệm Di Truyền

Nếu bạn làm xét nghiệm, bạn sẽ nhận được một trong các kết quả có thể sau đây: dương tính, âm tính, hoặc không xác định (khác biệt chưa rõ nghĩa hay VUS).

KẾT QUẢ	GIẢI THÍCH
Dương tính	<ul style="list-style-type: none">• Phát hiện đột biến ở một trong các gen được xét nghiệm• Tăng nguy cơ mắc ung thư đặc trưng đối với gen có đột biến• Khuyến cáo sàng lọc và phòng ngừa ung thư theo gen• Nên xét nghiệm di truyền đối với người thân trưởng thành có khả năng mang một đột biến cụ thể
Âm tính	<ul style="list-style-type: none">• Không phát hiện khác biệt, hay đột biến, trong bất kỳ gen nào được xét nghiệm• Nguy cơ mắc ung thư dựa trên bệnh sử cá nhân và gia đình• Khuyến cáo sàng lọc và phòng ngừa ung thư dựa trên bệnh sử gia đình• Xét nghiệm di truyền có nhiều khả năng là không thích hợp với các thành viên gia đình
Không xác định	<ul style="list-style-type: none">• Phát hiện đột biến gen, nhưng không rõ đột biến này có làm tăng nguy cơ mắc ung thư hay không• Nguy cơ ung thư thay đổi theo bệnh sử ung thư của gia đình• Khuyến cáo sàng lọc và phòng ngừa ung thư dựa trên bệnh sử gia đình• Nghiên cứu về gia đình có thể có ích

GHI CHÚ

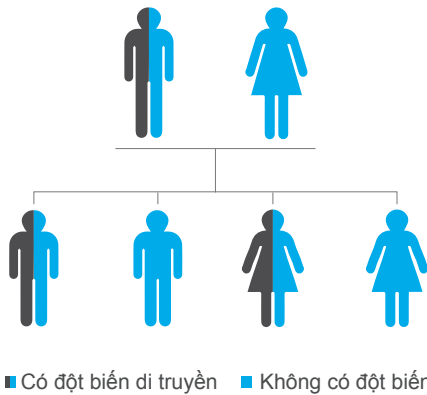
Nếu Bạn Có Kết Quả Xét Nghiệm Đột Biến Gen Dương Tính

- Sàng lọc đại trực tràng có nhiều khả năng nhất sẽ bắt đầu ở tuổi trưởng thành và được thực hiện thường xuyên hơn so với một người bình thường
- Sàng lọc tìm (các) ung thư khác sẽ được khuyến cáo theo gen trong đó phát hiện đột biến
- Các phương án phòng ngừa ung thư sẽ được thảo luận
- Các thành viên gia đình có thể được xét nghiệm để tìm hiểu

Ý Nghĩa Của Việc này Đối Với Gia Đình

Có xác suất ngẫu nhiên 50/50 là đột biến di truyền trong gen ColoNext được truyền lại cho các con của bạn. Hình ảnh bên dưới cho thấy rằng cả nam giới lẫn nữ giới đều có thể mang và truyền lại các gen đột biến này. Hầu hết các hội chứng ung thư di truyền xuất hiện khi đột biến gen được thừa hưởng từ cha/mẹ.*

*Thông thường, bệnh polyp liên quan đến *MUTYH* xuất hiện khi một đột biến trong *MUTYH* được thừa hưởng từ cả hai cha mẹ.



GHI CHÚ

Những Câu Hỏi Thường Gặp Về Xét Nghiệm Di Truyền

1. XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN COLONEXT HOẠT ĐỘNG NHƯ THỂ NÀO?

Xét nghiệm di truyền được thực hiện với một mẫu máu hoặc nước bọt. Mẫu xét nghiệm của bạn được lấy bằng một bộ dụng cụ đặc biệt được vận chuyển qua đêm đến Ambry (tất cả đều được nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn điều phối). Một khi mẫu xét nghiệm của bạn đến cơ sở Ambry, 17 gen ung thư đại trực tràng sẽ được phân tích. Mọi người đều có các gen này – mỗi gen có một vai trò cụ thể trong cơ thể bạn. Xét nghiệm dò tìm bất kỳ đột biến nào làm tăng nguy cơ ung thư.

2. KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN CÓ THỂ ĐƯỢC SỬ DỤNG GÂY BẤT LỢI CHO TÔI HAY KHÔNG?

Đạo Luật Cẩm Phân Biệt Đối Xử Dựa Trên Thông Tin Di Truyền (Genetic Information Nondiscrimination Act, 2008) cấm các công ty bảo hiểm sức khỏe và chủ hãng sở phân biệt đối xử dựa trên thông tin di truyền. Địa phương của bạn có thể có các điều luật bổ sung, toàn diện hơn về lĩnh vực này.

3. NẾU TÔI ĐÃ MẮC UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG, TÔI CÓ CẦN PHẢI XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN HAY KHÔNG?

Xét nghiệm di truyền cung cấp thông tin hiệu quả nhất khi được thực hiện lần đầu ở thành viên gia đình đã mắc ung thư đại trực tràng hoặc đa polyp. Kết quả có thể giải thích lý do tại sao ung thư/polyp xuất hiện, và, quan trọng hơn là, có thể cung cấp thông tin về nguy cơ mắc ung thư trong tương lai. Kết quả xét nghiệm di truyền có thể làm thay đổi việc kiểm soát y tế thường lệ của bạn và giúp các thành viên gia đình của bạn hiểu được nguy cơ mắc ung thư của họ.

4. NẾU TRƯỚC ĐÂY TÔI ĐÃ XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN TÌM UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG VÀ KHÔNG TÌM THẤY ĐỘT BIẾN THÌ SAO?

ColoNext có thể lý tưởng cho bạn vì các gen ung thư đại trực tràng hữu ích khác khi được phân tích có thể mang lại câu trả lời cho bạn và gia đình mình. Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn có thể cho biết trên giấy chỉ định rằng xét nghiệm di truyền trước đây đã được thực hiện.

5. TÔI CÓ THỂ CHO NGƯỜI THÂN CỦA MÌNH BIẾT KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN CỦA MÌNH BẰNG CÁCH NÀO?

Kết quả xét nghiệm di truyền có thể được chia sẻ theo một số cách bao gồm qua điện thoại, trực tiếp, qua thư hoặc email. Điều này đôi khi có thể khó khăn vì xét nghiệm di truyền là một quy trình rất cá nhân, và mọi người phản ứng với dạng thông tin này một cách khác nhau. Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn có thể giúp bạn đưa ra kế hoạch thông báo cho thành viên gia đình của bạn, theo cách có lợi nhất cho tất cả.

Kết Quả Xét Nghiệm và Khuyến Cáo

Sẽ do bạn và nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn điền vào khi bạn nhận được kết quả xét nghiệm và khuyến cáo kiểm soát y tế

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM.

- Không phát hiện đột biến
- Dương tính với đột biến ở gen _____
- Khác biệt chưa rõ nghĩa _____

KHUYẾN CÁO DÀNH CHO BẠN

KHUYẾN CÁO DÀNH CHO CÁC THÀNH VIÊN GIA ĐÌNH

- Xét nghiệm di truyền là không thích hợp với các thành viên gia đình
- Xét nghiệm di truyền được đề nghị thực hiện cho các thành viên gia đình

Các Câu Hỏi về Lập Hóa Đơn: Kế Hoạch Bảo Vệ Bệnh Nhân của Ambry

1. CHÍNH SÁCH LẬP HÓA ĐƠN CỦA AMBRY LÀ GÌ?

Chính sách lập hóa đơn của Ambry là xác minh trước bảo hiểm (có hoặc không có mẫu của bạn) đối với xét nghiệm di truyền. Chúng tôi sẽ liên hệ với bạn sau khi nhận được mẫu của bạn, nếu chi phí thực trả của bạn ước tính cao hơn \$100. Chúng tôi cam kết hợp tác với bạn và bác sĩ của bạn để đảm bảo quy trình xét nghiệm di truyền được đơn giản và tiết kiệm chi phí nhất có thể, và Phòng Xử Lý Hóa Đơn của chúng tôi sẽ có thể giải đáp bất kỳ thắc mắc nào bạn có thể có. Vui lòng liên hệ với Phòng Xử Lý Hóa Đơn của chúng tôi theo số điện thoại +1-949-900-5795 hoặc billing@ambrygen.com.

2. BẢN GIẢI THÍCH CÁC QUYỀN LỢI (EOB) LÀ GÌ?

Công ty bảo hiểm của bạn sẽ gửi EOB cho bạn để giải thích bất kỳ phương pháp điều trị/dịch vụ nào được thanh toán thay mặt bạn. Đây không phải là hóa đơn và không yêu cầu thanh toán. Bạn có thể trực tiếp liên hệ với chúng tôi để trao đổi với chuyên viên xử lý Hóa Đơn nếu có thắc mắc/quan ngại về EOB của bạn.

3. XÉT NGHIỆM CỦA AMBRY TỒN BAO NHIÊU?

Chúng tôi cam kết đảm bảo quy trình xét nghiệm di truyền được đơn giản và tiết kiệm chi phí nhất có thể. Giá cả phụ thuộc vào việc liệu chương trình bảo hiểm của bạn có hợp đồng với Ambry hay không, và họ là chương trình tư nhân hay công cộng. Chúng tôi cũng đề nghị giá khi có người thanh toán bằng tiền mặt, hoặc khi thanh toán bởi một tổ chức. Điều này không nhất thiết được phản ánh trên EOB, do đó vui lòng trực tiếp liên hệ với chúng tôi để trao đổi với chuyên viên xử lý Hóa Đơn nếu có thắc mắc/quan ngại.

4. TẠI SAO TÔI NHẬN ĐƯỢC HÓA ĐƠN SAU HƠN MỘT THÁNG XÉT NGHIỆM?

Một số xét nghiệm di truyền mất vài tuần để xử lý để có kết quả chính xác nhất. Ngoài ra, các công ty bảo hiểm có thể mất hai tháng để giải quyết yêu cầu bồi thường bảo hiểm, và lâu hơn nếu chúng tôi cần phải gửi lại thông tin. Tất cả việc này có thể làm chậm hóa đơn của bạn, nhưng chúng tôi cố gắng hết sức để tránh tình trạng này.

Nguồn Thông Tin Dành Cho Bệnh Nhân

Các nguồn thông tin này và các tài nguyên khác có thể giúp xây dựng ý thức của cộng đồng và hỗ trợ giải đáp một số thắc mắc thường gặp.

TỔ CHỨC UNG THƯ KẾT TRÀNG DO DI TRUYỀN

hcctakesguts.org

LIÊN MINH UNG THƯ KẾT TRÀNG

ccalliance.org

TỔ CHỨC I HAVE LYNCH SYNDROME

ihavelynchsyndrome.com

TỔ CHỨC LYNCH SYNDROME INTERNATIONAL

lynchcancers.com

NHÓM HỖ TRỢ FAP

familialadenomatouspolyposis.com

THÔNG TIN VỀ ĐẠO LUẬT CẤM PHÂN BIỆT ĐỐI XỬ DỰA TRÊN THÔNG TIN DI TRUYỀN

ginahelp.org

Tìm Tư Vấn Viên Di Truyền

HIỆP HỘI CÁC TƯ VẤN VIÊN DI TRUYỀN QUỐC GIA

nsgc.org

Giới Thiệu Về Ambry

SỰ ĐỔI MỚI

Ambry là nhà cung cấp dịch vụ xét nghiệm di truyền chẩn đoán hàng đầu, với nhiều năm kinh nghiệm dùng các công nghệ giải trình tự thế hệ mới.

CHUYÊN MÔN

Từ năm 2001, Ambry đã tiến hành hàng trăm ngàn ca xét nghiệm di truyền và xác định trên 45.000 đột biến ở trên 500 gen khác nhau.

AMBRY GENETICS

15 Argonaut
Aliso Viejo, CA 92656

(866) 262-7943

info@ambrygen.com

Để biết thêm chi tiết về các xét nghiệm này, truy cập ambrygen.com

ambrygen.com



Mọi thắc mắc hay yêu cầu,
Vui lòng liên hệ Asia Genomics
ĐT: +65 6336 2050 (Singapore) hoặc +84
839 152 990 (Việt Nam)
Fax: +65 6220 3718
www.asia-genomics.com/vn/
Thông tin chung: Info@asia-genomics.com