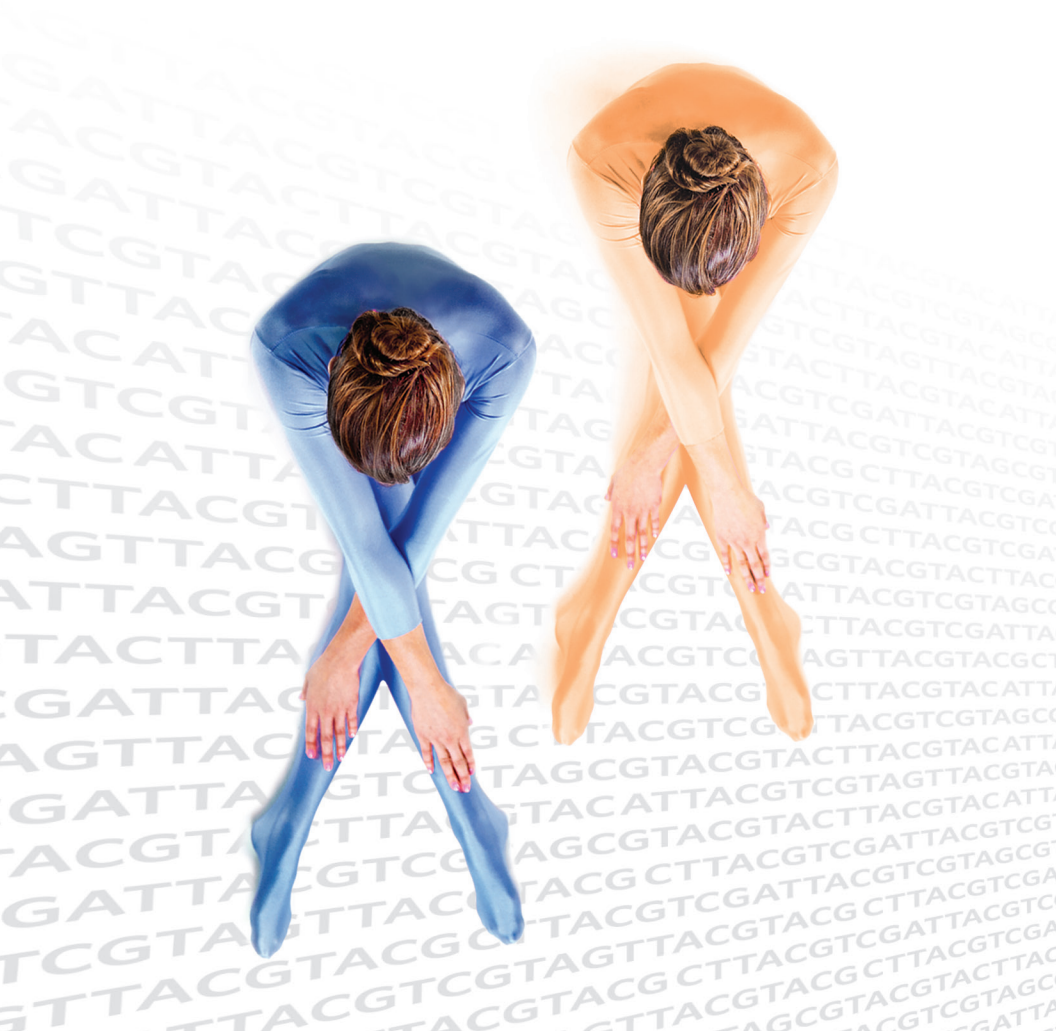


# Hội Chứng Lynch

Xét nghiệm cho ung thư đại trực tràng và ung thư tử cung  
do di truyền

HƯỚNG DẪN DÀNH CHO BỆNH NHÂN



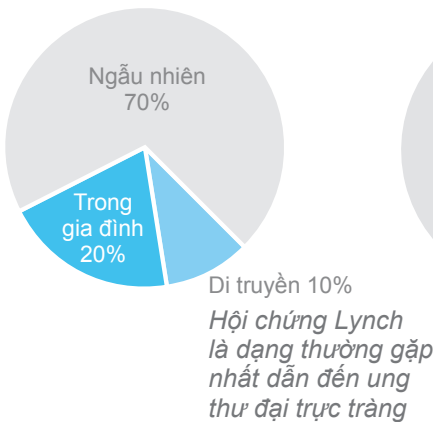
## Ung Thư Do Di Truyền Là Gì?

Ung thư ảnh hưởng đến nhiều người tại Hoa Kỳ (ung thư đại trực tràng ảnh hưởng đến khoảng 1/20 người và ung thư tử cung ảnh hưởng đến khoảng 1/38 phụ nữ). Đa số các ca ung thư đại trực tràng và ung thư tử cung xuất hiện ở người lớn tuổi ít có hoặc không có bệnh 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.

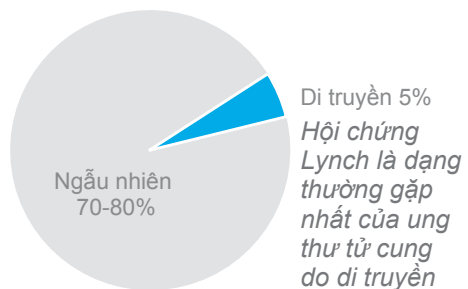
Mặc dù nhiều người có bệnh sử gia đình mắc ung thư, nhưng đa số các ca ung thư đại trực tràng và ung thư tử cung không phải do nguyên nhân di truyền. Chỉ có khoảng 10% ca ung thư là do "di truyền" (thừa hưởng những thay đổi gen được gọi là đột biến). Những người này mang đột biến ở các gen này từ lúc mới sinh – chúng không phát triển theo thời gian. Việc hiểu được liệu ung thư 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

UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG



UNG THƯ TỬ CUNG



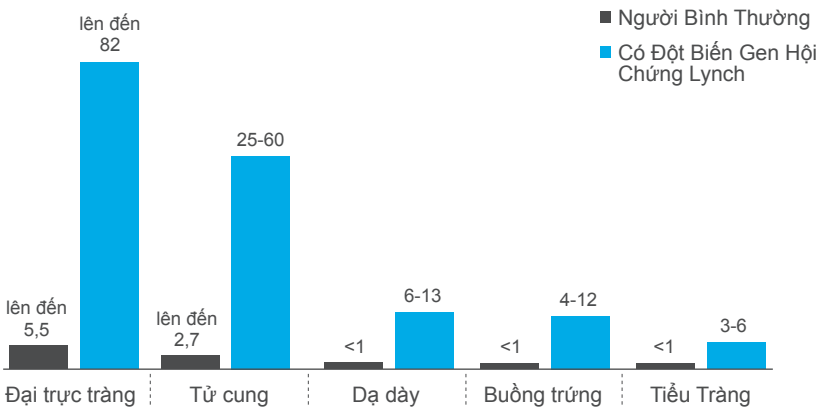
Nhiều gia đình có bệnh sử ung thư không có nguyên nhân di truyền xác định được. Các ca "trong gia đình" này có thể là do gen, các yếu tố chung chẳng hạn như môi trường và lối sống, hoặc một sự kết hợp của tất cả các nguyên nhân này.

## Nguy Cơ Ung Thư Đại trực tràng và/hoặc Ung Thư Tử Cung Của Bạn Là Gì?

Một 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.

- Một người không có bệnh sử gia đình mắc ung thư đại trực tràng, tử cung, hoặc ung thư liên quan đến hội chứng Lynch có nhiều khả năng nhất là có nguy cơ trung bình (được cho biết trên biểu đồ bên dưới như nguy cơ ở người bình thường).
- Đối với người có bệnh sử gia đình mắc ung thư đại trực tràng, ung thư tử cung, hoặc ung thư khác liên quan đến hội chứng Lynch, xét nghiệm di truyền có thể giúp xác định nguy cơ mắc ung thư của người đó.
- Nếu có người đã mắc ung thư đại trực tràng, ung thư tử cung, hoặc ung thư khác liên quan đến hội chứng Lynch, xét nghiệm di truyền có thể giúp xác định xem người đó có nguy cơ mắc các 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 về sàng lọc và phòng ngừa.

NGUY CƠ MẮC UNG THƯ SUỐT ĐỜI LIÊN QUAN ĐẾN HỘI CHỨNG LYNCH (%)\*



\*Các nghiên cứu gần đây cho thấy có nguy cơ thấp hơn đối với các gen mang đột biến *MSH6* và *PMS2*

Cũng có nguy cơ tăng cao (<10%) mắc ung thư đường gan-mật, ung thư đường tiểu trên, ung thư não, ung thư tụy, ung thư tuyến nhờn.

## Hội Chứng Lynch Là Gì?

Hội chứng Lynch là nguyên nhân thường gặp nhất dẫn đến ung thư đại trực tràng và ung thư tử cung do di truyền. Hội chứng này gây ra bởi đột biến ở các gen *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, và *EPCAM*. Người mắc hội chứng Lynch có nguy cơ tăng cao mắc ung thư kết tràng (đại tràng), trực tràng, tử cung (dạ con), buồng trứng, dạ dày, tiểu tràng, và những chỗ khác. Mọi người đều có hai bản sao của các gen này, chúng ta thừa hưởng chúng ngẫu nhiên từ cha mẹ.

## Xét Nghiệm Di Truyền Cho Hội Chứng Lynch Có Thích Hợp Với Bạn Không?

Xét nghiệm di truyền có thể thích hợp nếu bạn có bệnh sử cá nhân và/hoặc bệnh sử gia đình mắc bất kỳ bệnh trạng nào sau đây:

- Ung thư đại trực tràng hoặc ung thư tử cung được chẩn đoán trước 50 tuổi
- Hơn một bệnh ung thư liên quan đến hội chứng Lynch ở cùng một người (như ung thư đại trực tràng và ung thư tử cung, hoặc 2 khối u đại trực tràng khác nhau)
- Ung thư tử cung và/hoặc ung thư buồng trứng có bệnh sử gia đình mắc ung thư dạ dày-ruột\*
- 3 thành viên gia đình trở lên mắc ung thư đại trực tràng, tử cung, buồng trứng hoặc các bệnh ung thư khác liên quan đến hội chứng Lynch\*
- Đã biết có đột biến gen liên quan đến hội chứng Lynch trong gia đình
- Kết quả xét nghiệm khối u MSI và/hoặc IHC bất thường (MSI và IHC là các xét nghiệm khối u chuyên khoa, kiểm tra khả năng mắc hội chứng Lynch.)

\*Ở cùng phía trong dòng họ

GHI CHÚ

---

---

---

---

---

## Giải Thích Kết Quả Xét Nghiệm Di Truyền

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

### GHI CHÚ

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Các Khuyến Cáo Y Tế Chung Đối Với Người Mắc Hội Chứng Lynch

---

**Ung Thư đại Trực Tràng**

- Soi kết tràng một lần mỗi 1-2 năm bắt đầu ở 20-25 tuổi, hoặc 2-5 tuổi trước độ tuổi phát hiện ca ung thư đại trực tràng sớm nhất trong gia đình (nếu được chẩn đoán trước 25 tuổi)

---

**Ung Thư Tử Cung & Buồng Trứng**

- Cân nhắc tiến hành phẫu thuật giảm nguy cơ cắt bỏ buồng trứng và ống dẫn trứng sau sinh con
- Lấy mẫu nội mạc tử cung và siêu âm ngang âm đạo với CA-125 là các phương án theo chỉ định của nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn, mặc dù có ít nghiên cứu ủng hộ những thủ tục sàng lọc này

---

**Ung Thư Khác**

- Cân nhắc tiến hành nội soi tá tràng một lần mỗi 3-5 năm bắt đầu lúc 30-35 tuổi, nhất là người gốc Đông Á
- Cân nhắc tiến hành xét nghiệm nước tiểu bắt đầu lúc 25-30 tuổi
- Thăm khám lâm sàng hàng năm
- Các khuyến cáo khác có thể được đưa ra theo quyết định của nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn

---

## Các Khuyến Cáo Y Tế Chung Đối Với Người Không Phát Hiện Đột Biến Liên Quan Đến Hội Chứng Lynch

Đối với những người có bệnh sử cá nhân mắc ung thư đại trực tràng hoặc ung thư khác, nên chăm sóc và theo dõi dựa trên giai đoạn ung thư và các yếu tố khác.

Đối với những người có bệnh sử gia đình mắc ung thư đại trực tràng (không có bệnh sử cá nhân):

- Thảo luận với bác sĩ của bạn về việc bắt đầu tiến hành soi kết tràng ở tuổi trẻ hơn và/hoặc tiến hành thường xuyên hơn

Nếu đã biết có đột biến hội chứng Lynch trong gia đình bạn và xét nghiệm di truyền không phát hiện được gì ở bạn, thì sàng lọc ung thư đại trực tràng tổng quát có nhiều khả năng thích hợp nhất. Nếu có các dạng ung thư khác trong gia đình bạn, các phương án sàng lọc và phòng ngừa khác có thể thích hợp, tùy theo bệnh ung thư trong gia đình bạn. Bạn nên thảo luận tất cả vấn đề này với bác sĩ của mình.



# Những Câu Hỏi Thường Gặp Về Xét Nghiệm Di Truyền

## 1. XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN TÌM HỘI CHỨNG LYNCH ĐƯỢC TIẾN HÀNH NHƯ THẾ NÀO?

Xét nghiệm di truyền được thực hiện với một mẫu máu hoặc nước bọt. Mẫu xét nghiệm của bạn được vận chuyển qua đêm trong một bộ dụng cụ đặc biệt đến Ambry (việc này được nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn điều phối). Một khi mẫu xét nghiệm của bạn được đưa đến cơ sở Ambry, các gen theo chỉ định của nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn sẽ được nghiên cứu để tìm đột biến. Mọi người đều có các gen này – mỗi gen có một vai trò cụ thể trong cơ thể bạn. Xét nghiệm di truyền tìm kiếm 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 Cấm 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, TÔI CÓ CẦN PHẢI XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN HAY KHÔNG?

Xét nghiệm di truyền cho hội chứng Lynch có ích nhất khi được thực hiện lần đầu ở thành viên gia đình đã mắc ung thư có thể liên quan đến hội chứng Lynch. Kết quả xét nghiệm có thể giải thích lý do tại sao ung thư 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 có thể giúp các thành viên gia đình của bạn hiểu được nguy cơ mắc ung thư của họ.

## 4. 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 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. Có thể liên hệ với Phòng Xử Lý Hóa Đơn của chúng tôi theo số điện thoại +1-949-900-5795 hoặc [billing@ambrygen.com](mailto: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 TỐN 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 của nhà nước. 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 phòng tránh tình trạng này.

## Nguồn thông tin Dành Cho Bệnh Nhân

Các tài nguyên 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](http://hcctakesguts.org)

TỔ CHỨC I HAVE LYNCH SYNDROME  
[ihavelynchsyndrome.com](http://ihavelynchsyndrome.com)

TỔ CHỨC LYNCH SYNDROME INTERNATIONAL  
[lynchcancers.com](http://lynchcancers.com)

KINTALK  
[kintalk.org](http://kintalk.org)

THE COLON CLUB  
[colonclub.com](http://colonclub.com)

THÔNG TIN VỀ ĐẠO LUẬT CẨM PHÂN BIỆT ĐỐI XỬ DỰA TRÊN THÔNG TIN DI TRUYỀN  
[ginahelp.org](http://ginahelp.org)

## Tìm Tư Vấn Viên Di Truyền

HIỆP HỘI CÁC TƯ VẤN VIÊN DI TRUYỀN QUỐC GIA  
[nsgc.org](http://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 nghìn 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](mailto:info@ambrygen.com)

Để biết thêm chi tiết về các xét nghiệm này, truy cập [ambrygen.com](http://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/](http://www.asia-genomics.com/vn/)  
Thông tin chung: [Info@asia-genomics.com](mailto:Info@asia-genomics.com)