

Thông tin cho bệnh nhân

Sàng lọc mở rộng người mang mầm bệnh

Sàng lọc sinh sản người
mang mầm bệnh với hơn
400 bệnh trạng di truyền



Việc sàng lọc sinh sản người mang mầm bệnh có thể xác định rủi ro sinh con có bệnh di truyền nghiêm trọng, trước khi thụ thai (ưu tiên) hoặc trong thời kỳ đầu mang thai. Xét nghiệm này đang trở thành phần thiết yếu trong kế hoạch mang thai và cho phép quý vị có đủ thông tin khi quyết định các lựa chọn sinh sản và chăm sóc trước khi sinh. Tại Úc, sàng lọc mở rộng Beacon người mang mầm bệnh được cung cấp độc quyền thông qua Sonic Genetics.

Sàng lọc mở rộng Beacon người mang mầm bệnh kiểm tra hơn 400 gen. Những gen này có thể gây ra các bệnh di truyền gọi là rối loạn 'nhiễm sắc thể (NST) điển hình lặn' ('autosomal recessive') hoặc 'liên kết với NST X' ('X-linked'). Việc sàng lọc nhằm xác định quý vị có mang bệnh lý di truyền nào đó có thể ảnh hưởng đến bé sơ sinh của mình không. Một trong 20 cặp vợ chồng có khả năng cao sinh con bị một trong các rối loạn có trong xét nghiệm này. Quý vị và bác sĩ có thể dùng thông tin này giúp lựa chọn kế hoạch mang thai.

Người mang mầm bệnh là gì?

Người mang mầm bệnh là người có thay đổi hoặc đột biến gen trong ADN (DNA) của họ nhưng không có vấn đề sức khỏe kèm theo. Người mang mầm bệnh thường không bị ảnh hưởng vì có một bản sao bình thường thứ hai của hầu hết các gen, và điều này đủ giúp người đó khỏe mạnh. Tuy nhiên, vẫn có những trường hợp ngoại lệ với các đột biến trên nhiễm sắc thể X.

Nếu trẻ thừa hưởng gen bất thường từ cha hoặc mẹ, bé sẽ không có bản sao bình thường gen này nên bị ảnh hưởng. Một lần nữa, có một số trường hợp ngoại lệ với nhiễm sắc thể X.

Tại sao phải kiểm tra những bệnh trạng này?

Trước đây, manh mối duy nhất về một người khỏe mạnh lại mang mầm bệnh là chẩn đoán bệnh trạng di truyền ở người con bị ảnh hưởng của họ. Việc sàng lọc sinh sản người mang mầm bệnh xem xét gen của cặp vợ chồng trước khi người nữ mang thai (trước thai kỳ), hoặc trong thời kỳ đầu mang thai, để xem họ có phải là người mang mầm bệnh và có nguy cơ cao sinh con bị ảnh hưởng hay không.

Nếu cặp vợ chồng cho thấy nguy cơ cao sinh con bị ảnh hưởng, họ có thể đủ thông tin để chọn chấp nhận rủi ro đó hoặc xem xét nhiều lựa chọn sinh sản, như thụ tinh ống nghiệm (IVF) và/hoặc xét nghiệm trước khi sinh hầu giảm rủi ro đó.

Khi cha mẹ đều mang gen bị lỗi trên nhiễm sắc thể của họ (NST điển hình lặn)

Có một phần tư khả năng (25%) mỗi lần mang thai, người con sẽ thừa hưởng bản sao gen bị lỗi từ cha mẹ và bị ảnh hưởng do bệnh di truyền này. Điều này xảy ra ở cả bé trai và gái. Ví dụ về các bệnh trạng dạng này bao gồm xơ nang và teo cơ tủy sống.

Khi mẹ là người mang gen bị lỗi trên nhiễm sắc thể X (liên kết X)

Có một nửa khả năng (50%) mỗi lần mang thai, trẻ sẽ thừa hưởng gen bị lỗi trên nhiễm sắc thể X. Con trai bị ảnh hưởng bệnh di truyền này vì chỉ có một nhiễm sắc thể X (di truyền từ mẹ). Nữ có hai nhiễm sắc thể X, vì vậy, sẽ là người mang mầm bệnh và có thể không bị ảnh hưởng. Tuy nhiên, một số người nữ mang mầm bệnh liên quan đến NST X có thể bị ảnh hưởng. Ví dụ về bệnh trạng dạng này là hội chứng X dễ vỡ ('fragile X syndrome').

Những bệnh trạng này phổ biến ra sao?

Sàng lọc mở rộng Beacon người mang mầm bệnh tìm kiếm biến thể ở nhiều gen gây bệnh di truyền nghiêm trọng ảnh hưởng đến trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ.

Hầu hết các bệnh trạng này rất hiếm. Thường không có tiền sử gia đình về bệnh, và cách duy nhất để biết quý vị có phải là người mang mầm bệnh không là khám sàng lọc người mang mầm bệnh.

Quá trình xét nghiệm

Sàng lọc sinh sản người mang mầm bệnh có thể được thực hiện với cá nhân hoặc cặp đôi (vợ chồng).

- **Xét nghiệm cá nhân** – Người nữ được xét nghiệm hơn 400 gen, bao gồm hơn 50 gen trên nhiễm sắc thể X. Nam giới được kiểm tra hơn 350 gen; họ không cần xét nghiệm các gen trên nhiễm sắc thể X vì chúng được cho là không bị ảnh hưởng.
- **Xét nghiệm cặp đôi** – Cả hai được kiểm tra đồng thời xem họ có mang cùng một gen bị lỗi gây bệnh nào đó trong số hơn 350 bệnh trạng hay không. Người nữ cũng được kiểm tra lỗi trong hơn 50 gen trên nhiễm sắc thể X của mình. Xin lưu ý xét nghiệm vợ chồng sẽ cho quý vị thông tin về rủi ro gặp phải trong các kỳ mang thai.

Tư vấn di truyền

Chúng tôi đặc biệt khuyên cặp vợ chồng có nhiều rủi ro sinh con bị ảnh hưởng nên đến chuyên gia tư vấn di truyền hỏi về các lựa chọn cho họ.

Cặp vợ chồng được Sonic Genetics kiểm tra và phát hiện có nguy cơ cao sinh con bị ảnh hưởng sẽ được tư vấn di truyền miễn phí,[^] khi được bác sĩ giới thiệu.

[^]Các điều khoản và điều kiện được áp dụng.
Vui lòng tham khảo sonicgenetics.com.au/rcs/gc

Cách quý vị sẽ nhận kết quả xét nghiệm của mình

Bác sĩ sẽ thảo luận về kết quả (báo cáo) với quý vị và cho biết có cần điều tra nào khác không. Trong lần tư vấn đầu với bác sĩ, chúng tôi khuyến cáo quý vị nên thảo luận những gì sẽ làm với kết quả có được, trước khi yêu cầu xét nghiệm.

Sẽ không có báo cáo của cặp đôi trừ khi người phối ngẫu của quý vị đồng ý cho phép chia sẻ kết quả của họ với quý vị và nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe.

Để biết thêm thông tin, vui lòng tham khảo trang mạng của chúng tôi, sonicgenetics.com.au/besp

Sắp xếp xét nghiệm

1

Bác sĩ quý vị sẽ hoàn tất mẫu đơn yêu cầu sàng lọc mở rộng người mang mầm bệnh, cung cấp chi tiết về:

- Tiền sử bệnh trạng gia đình của quý vị (và của người phối ngẫu), khiến ảnh hưởng đến sức khỏe, tăng trưởng và phát triển
- Kết quả xét nghiệm gen trước đây (nếu có)

2

Mẫu máu quý vị có thể được lấy tại các trung tâm thu thập bệnh lý của chúng tôi. Không cần chuẩn bị đặc biệt nào hay đặt chỗ trước.

3

Mẫu (máu) của quý vị được Fulgent Genetics kiểm tra và kết quả được một trong những nhà nghiên cứu bệnh học di truyền của chúng tôi ở Úc xác nhận.

4

Kết quả của quý vị sẽ được báo lại cho bác sĩ, thường trong vòng 3-5 tuần kể từ khi phòng thí nghiệm nhận được mẫu máu.

Chi phí

Vui lòng tham khảo trang mạng chúng tôi để biết giá cả hiện tại, sonicgenetics.com.au/beccs.

Khoản trợ giá Medicare không áp dụng với sàng lọc mở rộng Beacon người mang mầm bệnh và xét nghiệm này được cấp hóa đơn riêng.*

Cần thanh toán đầy đủ trước khi xử lý mẫu.~

*Chính xác tại thời điểm in.

~Có thể yêu cầu hủy thử nghiệm trước khi xử lý mẫu.

Một khoản phí hành chính có thể áp dụng.

Quyền Riêng tư

Mẫu và thông tin cá nhân của quý vị (bao gồm thông tin sức khỏe) được gửi đến Fulgent Genetics, một phòng thí nghiệm Hoa Kỳ được CLIA công nhận, nhằm mục đích phân tích và giải thích. Fulgent Genetics có thể không bị ràng buộc với luật lệ cung cấp mức bảo vệ tương đương cho thông tin cá nhân theo Nguyên tắc Quyền Riêng tư của Úc (APPs).

Sonic Genetics là trung tâm hàng đầu của Sonic Healthcare trong việc kiểm tra bệnh lý di truyền. Là nhà cung cấp bệnh lý lớn nhất trong nước, các phòng thí nghiệm hiện đại của Sonic Healthcare và mạng lưới trung tâm thu gom rộng khắp phục vụ đến từng thủ phủ tiểu bang và vùng lãnh thổ, cũng như các vùng phụ cận và nông thôn Úc.

Douglass Hanly Moir Pathology

Sullivan Nicolaides Pathology

Melbourne Pathology

Barratt & Smith Pathology

Capital Pathology

Clinipath Pathology

Bunbury Pathology

Clinpath Pathology

Hobart Pathology

Launceston Pathology

North West Pathology

Southern.IML Pathology



Để biết thêm thông tin, vui lòng tham khảo trang mạng chúng tôi, sonicgenetics.com.au hoặc gọi chúng tôi theo số 1800 010 447

Sonic Healthcare

Level 22, 225 George Street, Sydney NSW 2000, Australia
sonichealthcare.com