

# Giới thiệu về di truyền học và hệ gen

Hệ gen là nghiên cứu về bộ gen.

Hệ gen là một tập hợp thông tin di truyền hoàn chỉnh của sinh vật, còn được gọi là ADN. Tất cả các sinh vật sống đều có bộ gen riêng, mỗi bộ gen là độc nhất.

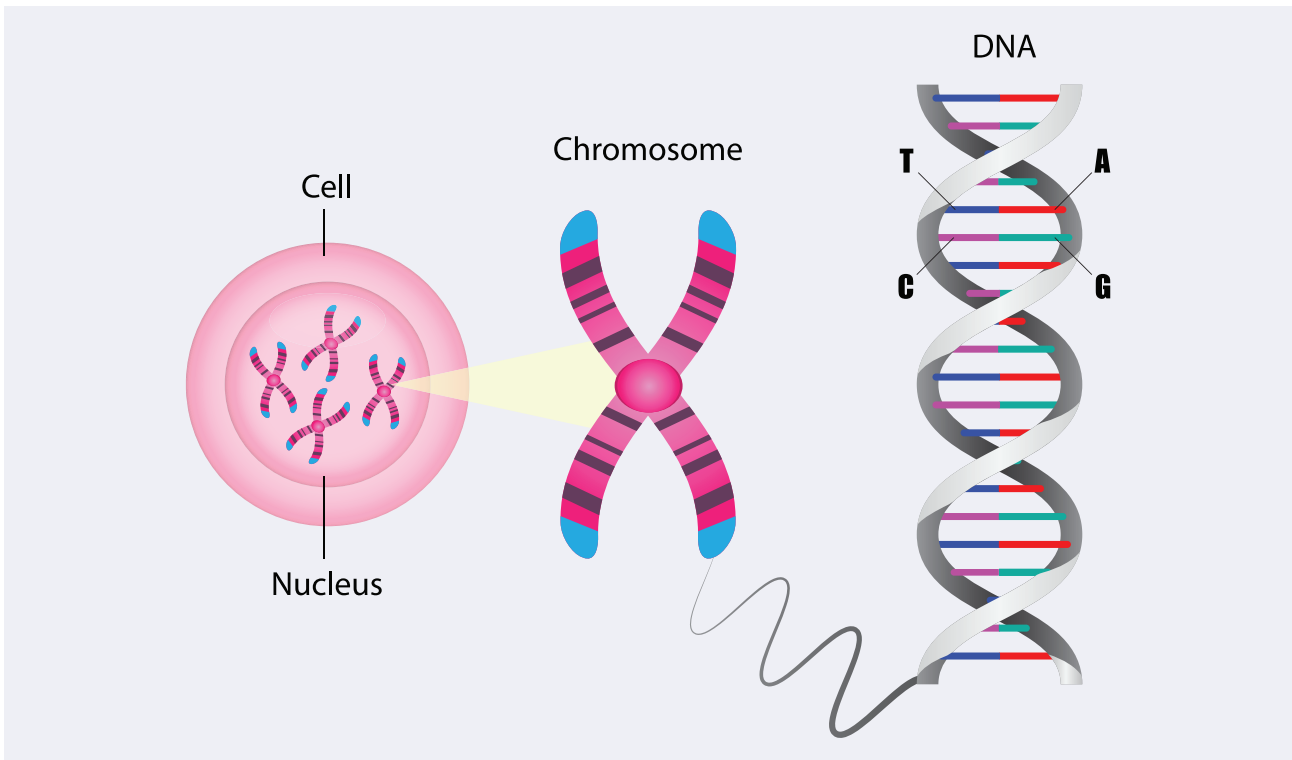
Cơ thể chúng ta chứa hàng triệu tế bào, là những khối cấu trúc tạo nên tất cả các mô trong cơ thể chúng ta (ví dụ như da, xương và cơ).

Bên trong tế bào của chúng ta là ADN, ADN chỉ cho tế bào của chúng ta cách hoạt động. ADN có thể được coi là hướng dẫn sử dụng cho cơ thể bạn về cách hoạt động.

Các tế bào hoạt động khác nhau tùy thuộc vào phần nào của ADN được sử dụng để lấy thông tin của chúng.

Thông tin di truyền cá nhân của bạn xác định nhiều đặc điểm (ví dụ như màu mắt và tóc hoặc nhóm máu của bạn)

Mặc dù không phải tất cả các bệnh đều di truyền nhưng những thay đổi (hoặc đột biến) trong ADN của bạn đôi khi có thể gây ra các vấn đề về sức khỏe.



Hệ gen là một tập hợp thông tin di truyền hoàn chỉnh của một sinh vật, còn được gọi là ADN (DNA).

## Thuật ngữ quan trọng

### Nhiễm sắc thể

Các cấu trúc trong tế bào nơi ADN của bạn được đóng gói.

### ADN

Cấu trúc hóa học hợp thành vật chất di truyền của bạn.

### Exome

Tất cả các gen trong hệ gen được gọi là exome.

### Gen

Một phần của vật chất di truyền của bạn kiểm soát cách phát triển các đặc điểm của bạn. Con người có khoảng 20.000 gen trong bộ gen của họ.

### Hệ gen

Tất cả vật chất di truyền của bạn, bao gồm gen và ADN giữa các gen.

### Đột biến

Đây là những khác biệt trong một gen khiến con người có những đặc điểm khác nhau. Đây có thể là những đặc điểm điển hình như màu mắt hoặc những đặc điểm bất lợi có thể gây bệnh.

## Sự khác biệt giữa di truyền và hệ gen trong chăm sóc sức khỏe là gì?

Hệ gen kiểm tra nhiều gen trong xét nghiệm chẩn đoán. Di truyền học kiểm tra một vài gen (1 đến 5 gen) trong một xét nghiệm chẩn đoán.

Trong khi công nghệ được sử dụng trong các xét nghiệm chẩn đoán khác nhau giữa hệ gen và di truyền học, trong các cuộc thảo luận lâm sàng với bệnh nhân, các từ thường được sử dụng thay thế cho nhau mà không có vấn đề gì.

# Tìm chẩn đoán?

Nếu bạn mắc một căn bệnh hiếm gặp hoặc lo lắng về vấn đề bệnh sử của gia đình, việc tư vấn với một chuyên gia sức khỏe di truyền có thể giúp bạn tìm hiểu xem tình trạng của bạn có phải là di truyền hay không.

Sức Khỏe Di Truyền Queensland (Genetic Health Queensland - GHQ) là dịch vụ chăm sóc sức khỏe công và chuyên trên toàn tiểu bang của Bộ Y tế Queensland (Queensland Health) dành cho những người và các gia đình nghi hoặc biết có các vấn đề về sức khỏe di truyền.

## GHQ LÀM GÌ?

GHQ mang các nhà di truyền học lâm sàng và dịch vụ tư vấn di truyền đến với bệnh nhân trong hệ thống y tế công cộng của Queensland.



**Nhà di truyền học lâm sàng** là bác sĩ được đào tạo chuyên khoa về chẩn đoán các tình trạng di truyền.



**Cố vấn di truyền học** là chuyên gia y tế hỗ trợ lâm sàng được đào tạo chuyên ngành về di truyền học.

Họ đều làm việc với các cá nhân, cặp đôi và gia đình có nguy cơ hoặc được chẩn đoán mắc bệnh di truyền. Họ cũng giúp giải thích kết quả, trang bị kiến thức và hỗ trợ bệnh nhân và gia đình của họ.

## LÀM THẾ NÀO ĐỂ TIẾP CẬN CÁC DỊCH VỤ CỦA GHQ?

Bác sĩ đa khoa (GP) hoặc chuyên gia y tế của bạn có thể giới thiệu bạn đến với chuyên gia di truyền của GHQ.

Một số chuyên gia y tế cũng có thể sắp xếp các xét nghiệm di truyền chẩn đoán cho các trường hợp nằm trong lĩnh vực chuyên môn của họ.

Bác sĩ hoặc chuyên gia y tế của bạn có thể tìm trực tuyến các tiêu chí ưu tiên lâm sàng về di truyền tổng quát và di truyền ung thư:

- **Di truyền Tổng quát** - [www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist\\_service/refer-your-patient/genetic-health](http://www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/genetic-health)
- **Di truyền Ung thư** - [www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist\\_service/refer-your-patient/cancer-genetics](http://www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/cancer-genetics)

Khi bạn hoàn tất các cuộc hẹn với GHQ, nhà di truyền học lâm sàng của bạn sẽ viết một bản báo cáo cho bác sĩ giới thiệu của bạn, và gửi một bản báo cáo và/hoặc thư cho bạn với tư cách là bệnh nhân. Sau đó, GP hoặc chuyên gia y tế của bạn sẽ dựa trên kết quả báo cáo đó để quản lý việc chăm sóc lâm sàng của bạn.

## TÔI CÓ THỂ ĐẾN VỚI DỊCH VỤ CỦA GHQ Ở ĐÂU?

GHQ là một dịch vụ toàn tiểu bang, có trụ sở tại Brisbane với nhiều phòng khám ở các khu vực ngoại ô.

Nếu phù hợp về mặt lâm sàng, bạn cũng có thể đặt hẹn khám sức khỏe từ xa, có sẵn cho tất cả các khu vực ngoại ô ở Queensland.



## CHI PHÍ DỊCH VỤ CỦA GHQ?

Bộ Y tế Queensland cung cấp các dịch vụ y tế công cộng của GHQ. Nếu xét nghiệm được chỉ định lâm sàng thì sẽ được bệnh viện hoặc Medicare tài trợ. Điều này có nghĩa là bạn không phải trả tiền túi cho các cuộc hẹn khám hoặc xét nghiệm được chỉ định lâm sàng.

Chỉ định lâm sàng có nghĩa là kết quả xét nghiệm có thể thay đổi việc quản lý sức khỏe hoặc chăm sóc xã hội của bệnh nhân và/hoặc gia đình của họ.

## THỜI GIAN CHỜ ĐỢI DỊCH VỤ GHQ LÀ BAOLÂU?

Thời gian chờ cho các cuộc hẹn của GHQ thay đổi tùy theo mức độ khẩn cấp - ví dụ: nếu bạn đang mang thai hoặc mắc bệnh giai đoạn cuối.

### LOẠI 1

Đặt mục tiêu gặp bệnh nhân trong vòng 30 ngày

### LOẠI 2

Đặt mục tiêu gặp bệnh nhân trong vòng 90 ngày

### LOẠI 3

Đặt mục tiêu gặp bệnh nhân trong vòng 365 ngày

## DỊCH VỤ DI TRUYỀN TƯ NHÂN

### TÔI CÓ THỂ SỬ DỤNG DỊCH VỤ TƯ NHÂN KHÔNG?

Có những nhà di truyền học lâm sàng tư nhân làm việc ở Queensland. Một số cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe từ xa cho bệnh nhân ở các khu vực ngoại ô.

Tham khảo tờ thông tin về Nhà Di truyền học Lâm sàng ở Queensland (công và tư) để biết thêm thông tin.

### CHI PHÍ CỦA DỊCH VỤ TƯ NHÂN LÀ GÌ?

Bệnh nhân tư có thể tự túc kinh phí xét nghiệm di truyền, giá từ vài trăm đến vài nghìn đô.

Khi các tiêu chí cụ thể được đáp ứng, một số xét nghiệm di truyền có thể được tài trợ y tế của chính phủ (Bulk Billed). Bạn có thể hỏi bác sĩ xem liệu điều này có áp dụng cho bạn hay không.

Khi so sánh các nhà cung cấp, hãy kiểm tra những dịch vụ nào được bao gồm trong mức phí đó. Một số nhà cung cấp làm việc ở phòng thí nghiệm không bao gồm phân tích dữ liệu để đưa ra kết quả và có thể có phụ phí cho dịch vụ này.

### XÉT NGHIỆM BAO GỒM NHỮNG GÌ?

Nếu bạn chọn xét nghiệm di truyền, bạn sẽ cần cung cấp một mẫu ADN của mình - mẫu này sẽ ở dạng nước bọt hoặc mẫu máu.

### CÁC CHUYÊN GIA KHÁC (TƯ VÀ CÔNG)

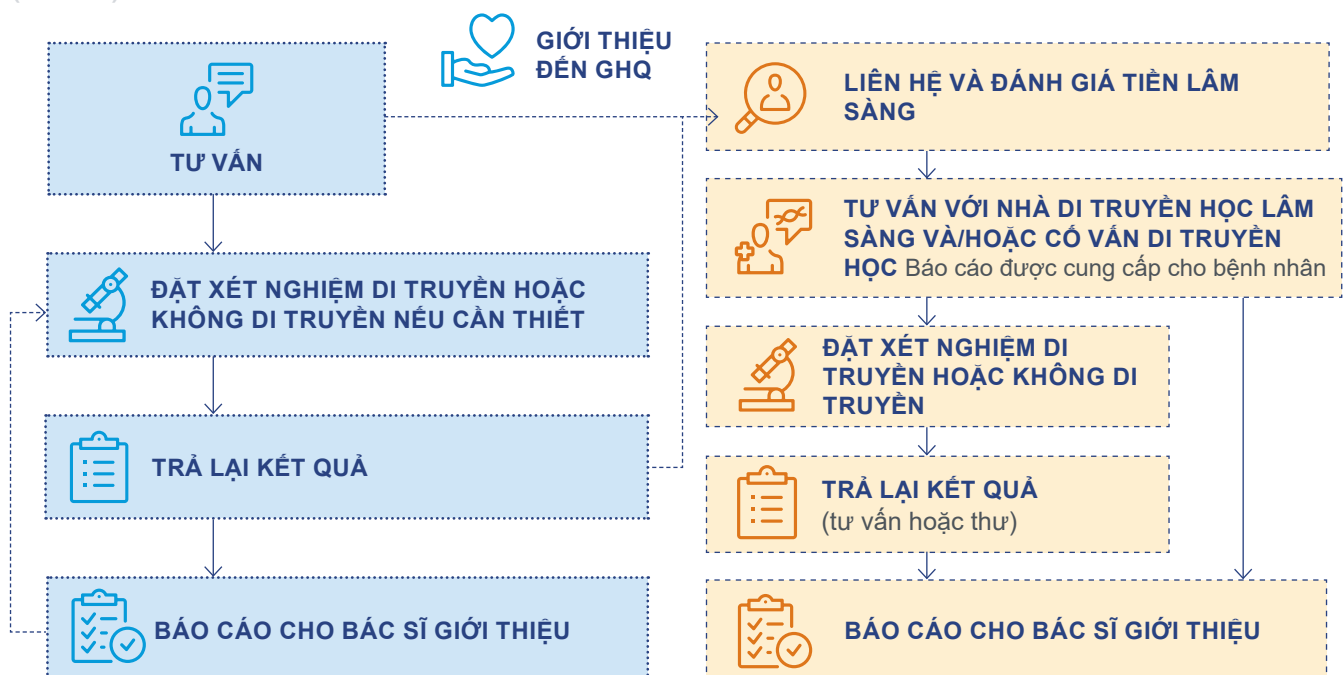
Một số chuyên gia có kinh nghiệm về các tình trạng di truyền liên quan đến lĩnh vực của họ có thể yêu cầu các xét nghiệm di truyền hoặc chẩn đoán các tình trạng di truyền.

## CÁC BƯỚC ĐỂ NHẬN ĐƯỢC SỰ CHĂM SÓC?

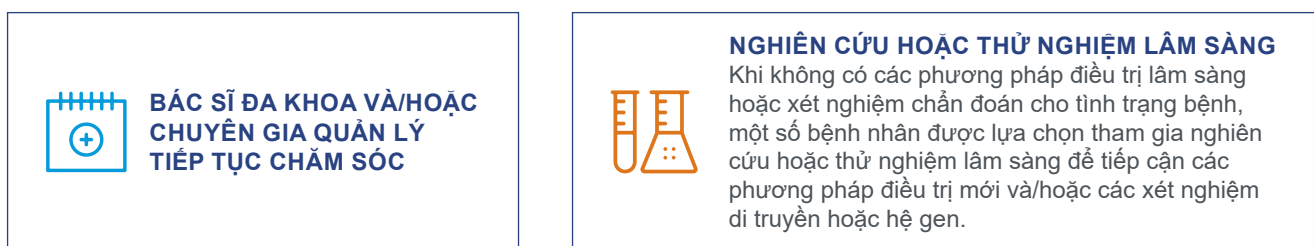
### GIỚI THIỆU



### (CÁC) TƯ VẤN



### TIẾP TỤC CHĂM SÓC



Xét nghiệm di truyền hoặc hệ gen có thể hoặc không thể dẫn đến việc chẩn đoán của bệnh nhân. Khi hiểu biết của chúng ta về bệnh di truyền được cải thiện, một số kết quả xét nghiệm có thể được phân tích lại hoặc đánh giá lại. Việc phân tích lại có thể dẫn đến thay đổi việc chẩn đoán của bệnh nhân. Chuyên gia di truyền, chuyên gia chính thống hoặc GHQ có thể khuyên bạn liên hệ lại với họ để thảo luận xem có cần xét nghiệm lại hoặc phân tích lại hay không.

# Các nhà Di truyền học Lâm sàng ở Queensland (công và tư)



Nhà di truyền học lâm sàng là những bác sĩ chuyên chẩn đoán và đưa ra lời khuyên cho những bệnh nhân có tình trạng sức khỏe được thừa hưởng hoặc di truyền. Có một số nhà di truyền học lâm sàng làm việc ở Queensland thông qua hệ thống y tế công và tư.

TÊN	CƠ QUAN	NHÀ CUNG CẤP	CHI TIẾT LIÊN HỆ	CHUYÊN MÔN	KHU VỰC LÀM VIỆC	CẦN GIẤY GIỚI THIỆU CỦA BÁC SĨ ĐA KHOA (GP)
Các nhà Di truyền học Lâm sàng (Various Clinical Geneticists)	Sức khỏe Di truyền Queensland (Genetic Health Queensland)	Công	<ul style="list-style-type: none"> <li>☎ (07) 3646 1686</li> <li>✉ GHQ@health.qld.gov.au</li> <li>📍 health.qld.gov.au/ghq</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Di truyền lâm sàng ở Trẻ em &amp; Người lớn</li> <li>• Ung thư</li> <li>• Tiền sản</li> </ul>	Phòng khám ở Brisbane và các trung tâm ở các khu ngoại ô lớn. Có thể đặt hẹn khám chữa bệnh từ xa.	Có
Giáo sư David Coman		Tư nhân	<ul style="list-style-type: none"> <li>☎ (07) 3832 9876</li> <li>✉ reception@drdavidcoman.com.au</li> <li>📍 drdavidcoman.com.au</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Di truyền lâm sàng ở Trẻ em &amp; Người lớn</li> <li>• Trao đổi chất</li> <li>• Tiền sản</li> <li>• Ung thư</li> </ul>	Brisbane. Các bệnh nhân ở ngoài Brisbane có thể đặt hẹn khám chữa bệnh từ xa.	Có
Bác sĩ Di Milnes	Gen Úc (Genes Australia)	Tư nhân	<ul style="list-style-type: none"> <li>☎ (07) 3088 6983</li> <li>✉ admin@genesaustralia.com.au</li> <li>📍 genesaustralia.com.au</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Di truyền lâm sàng ở Trẻ em &amp; Người lớn</li> <li>• Ung thư</li> <li>• Tiền sản</li> </ul>	Brisbane Các bệnh nhân ở ngoài Brisbane có thể đặt hẹn khám chữa bệnh từ xa.	Tùy trường hợp
Bác sĩ Michael Gattas	Di truyền học Brisbane (Brisbane Genetics)	Tư nhân	<ul style="list-style-type: none"> <li>☎ (07) 3217 8244</li> <li>✉ email@brisbanegenetics.com.au</li> <li>📍 brisbanegenetics.com.au</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Di truyền lâm sàng ở Trẻ em &amp; Người lớn</li> <li>• Ung thư</li> </ul>	Brisbane Các bệnh nhân ở ngoài Brisbane có thể đặt hẹn khám chữa bệnh từ xa.	Có
	Di truyền học Suối nguồn (Wellspring Genetics)		<ul style="list-style-type: none"> <li>☎ (07) 3556 3896</li> <li>✉ email@wellspringgenetics.com.au</li> <li>📍 wellspringgenetics.com.au</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tiền thai sản</li> <li>• Ung thư</li> </ul>		Không
Bác sĩ Stephen Withers	Di truyền Y học Úc (Medical Genetics Australia)	Tư nhân	<ul style="list-style-type: none"> <li>☎ (07) 3202 5547</li> <li>📍 medgen.com.au</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ung thư</li> <li>• Thần kinh</li> </ul>	Gold Coast Các bệnh nhân ở ngoài Gold Coast có thể đặt hẹn khám chữa bệnh từ xa.	Có

**LƯU Ý:** Các bác sĩ lâm sàng này là chuyên gia FRACP về Di truyền Lâm sàng. Các chuyên gia khác có thể có các chuyên ngành phụ về di truyền học được công nhận nhưng không được đưa vào danh sách này. Hỏi chuyên gia y tế của bạn xem liệu họ có cung cấp dịch vụ tư vấn và xét nghiệm di truyền hay không.



Khi gặp một nhà di truyền học lâm sàng, bạn thường sẽ cần giấy giới thiệu của bác sĩ đa khoa.  
 Vui lòng xem tờ thông tin liên quan của chúng tôi về Tìm chẩn đoán?

Thông tin này do Nhóm Cộng đồng Queensland Genomics (Queensland Genomics Community Group) cung cấp cho Bộ Công cụ Thông tin Hệ Gen (Genomics Information Toolkit) cho bệnh nhân.  
 Thông tin này chính xác vào tháng 9 năm 2020. Muốn tìm hiểu thêm thông tin hoặc xem các tờ thông tin khác, hãy truy cập [queenslandgenomics.org/ptc](https://queenslandgenomics.org/ptc).  
 Muốn tìm hiểu thêm thông tin về Sức khỏe Di truyền Queensland, hãy truy cập [bit.ly/GHQld](https://bit.ly/GHQld)

# Hướng dẫn về các xét nghiệm di truyền và hệ gen

Di truyền học và hệ gen là những lĩnh vực phát triển nhanh chóng với các thuật ngữ mới và các xét nghiệm khác nhau xuất hiện thường xuyên.

Tờ thông tin này là hướng dẫn để bạn hiểu những thuật ngữ này và giải thích một số các loại xét nghiệm di truyền và hệ gen khác nhau.

Nếu bạn đang tìm chẩn đoán và điều trị, nhà di truyền học lâm sàng hoặc chuyên gia y tế liên quan của bạn sẽ xem xét thông tin có sẵn và đề xuất xét nghiệm tốt nhất cho bạn.

## Các thuật ngữ quan trọng

### **Nhiễm sắc thể**

Các cấu trúc trong tế bào nơi ADN của bạn được đóng gói.

### **ADN**

Cấu trúc hóa học hợp thành vật chất di truyền của bạn.

### **Exome**

Tất cả các gen trong hệ gen được gọi là exome.

### **Gen**

Một phần của vật chất di truyền của bạn kiểm soát cách phát triển các đặc điểm của bạn. Con người có khoảng 20.000 gen trong bộ gen của họ.

### **Bộ gen**

Tất cả vật chất di truyền của bạn, bao gồm gen và ADN giữa các gen.

### **Đột biến**

Đây là những khác biệt trong một gen khiến con người có những đặc điểm khác nhau. Đây có thể là những đặc điểm điển hình như màu mắt hoặc những đặc điểm bất lợi có thể gây bệnh.



## Một số loại xét nghiệm?

### Xét nghiệm nhiễm sắc thể

*Phân tích nhiễm sắc thể đồ phân tử Micro-array hoặc cấu trúc nhiễm sắc thể*

Phân tích nhiễm sắc thể: Những xét nghiệm này kiểm tra số lượng nhiễm sắc thể hoặc nếu bất kỳ nhiễm sắc thể nào có mảnh thừa hoặc thiếu. Các xét nghiệm này cũng có thể xác định xem nếu có sự tái sắp đặt về cấu trúc lớn hay không.

### Điều kiện cụ thể

*Xét nghiệm gen đơn hoặc xét nghiệm đa gen cụ thể*

Các xét nghiệm này kiểm tra một hoặc nhiều gen để tìm các đột biến gây ra các bệnh cụ thể như bệnh xơ hóa nang.

### Xét nghiệm triệu chứng cụ thể

*Xét nghiệm nhóm bệnh hoặc xét nghiệm đa gen diện rộng*

Các xét nghiệm này tìm kiếm các đột biến trong nhiều gen có liên quan đến các triệu chứng hoặc hội chứng tương tự với nhau - ví dụ: nhóm ung thư di truyền, nhóm tim di truyền hoặc nhóm động kinh ở trẻ sơ sinh.

### Giải trình tự vùng hệ gen exome (Whole Exome Sequencing - WES) và giải trình tự toàn bộ hệ gen (Whole Genome Sequencing - WGS)

Cả hai xét nghiệm đều thu thập dữ liệu từ gần như tất cả các gen. Phân tích thường tập trung vào một nhóm các gen có liên quan đến tình trạng được quan tâm.

WES tiết kiệm chi phí hơn và tập trung vào những phần của hệ gen có nhiều thông tin nhất.

WGS xem xét tất cả các phần của hệ gen. Với WGS, có thể tìm hiểu xem hệ gen có các mảnh thừa hay thiếu.

## Ai cần cung cấp mẫu?

Nếu bạn chọn xét nghiệm di truyền, bạn sẽ cần cung cấp một mẫu ADN của mình - mẫu này sẽ ở dạng nước bọt hoặc mẫu máu.

**Xét nghiệm đơn (singleton)** chỉ yêu cầu một mẫu từ bệnh nhân.

**Xét nghiệm bộ ba** yêu cầu mẫu từ bệnh nhân và cha mẹ ruột của họ.

**Xét nghiệm cặp đôi** yêu cầu lấy mẫu từ hai người đang có kế hoạch sinh con.

**Xét nghiệm cặp** chỉ dành cho bệnh nhân ung thư và yêu cầu một mẫu xét nghiệm gồm mô ung thư và bình thường của bệnh nhân.

## Mục đích xét nghiệm

**Xét nghiệm chẩn đoán** được sử dụng để xác định nguyên nhân gây ra các tình trạng của bệnh nhân.

**Xét nghiệm dự đoán** dành cho người không có dấu hiệu hoặc triệu chứng của tình trạng bệnh di truyền. Xét nghiệm dự đoán liệu người này có khả năng mắc bệnh trong tương lai hay không. Nói chung, điều này chỉ khả thi khi có thay đổi gen mà gây ra tình trạng bệnh đã được xác định ở một thành viên khác trong gia đình. Vì lý do đạo đức, xét nghiệm dự đoán các tình trạng khởi phát ở người lớn chỉ dành cho những người trưởng thành trong gia đình.

**Xét nghiệm tiền sản** dành cho trẻ chưa sinh ra hoặc mẹ bầu và được sử dụng để xác định xem đứa trẻ có tình trạng bệnh di truyền hay không.

**Xét nghiệm di truyền tiền cấy ghép** là xét nghiệm phôi trước khi cấy. Xét nghiệm này được sử dụng để kiểm tra xem phôi có có kết nối về biến thể di truyền với tình trạng di truyền hay không.

**Sàng lọc người mang thai** dành cho các cặp đôi đang có kế hoạch mang thai. Việc sàng lọc được sử dụng để xác định nguy cơ sinh con của cặp đôi với một tình trạng bệnh di truyền đã biết.

## Những điều quan trọng cần nhớ



**Xét nghiệm nhiễm sắc thể** được sử dụng để chẩn đoán tình trạng bệnh và thường chỉ yêu cầu mẫu từ bệnh nhân. Trong một số trường hợp cũng cần xét nghiệm của cha mẹ.



**Các xét nghiệm cụ thể về tình trạng bệnh hoặc triệu chứng** được sử dụng để chẩn đoán cho bệnh nhân hoặc thai nhi, dự đoán nguy cơ phát triển bệnh của bệnh nhân hoặc dự đoán nguy cơ trẻ mắc bệnh. Các xét nghiệm này yêu cầu mẫu từ bệnh nhân và trong một số trường hợp là mẫu của cha mẹ.



**WES hoặc WGS là các xét nghiệm** có thể xem xét nhiều gen cùng một lúc. Các xét nghiệm này yêu cầu mẫu từ bệnh nhân và trong một số trường hợp là mẫu của cha mẹ họ.