



triSureProcure

Xét nghiệm NIPT duy nhất

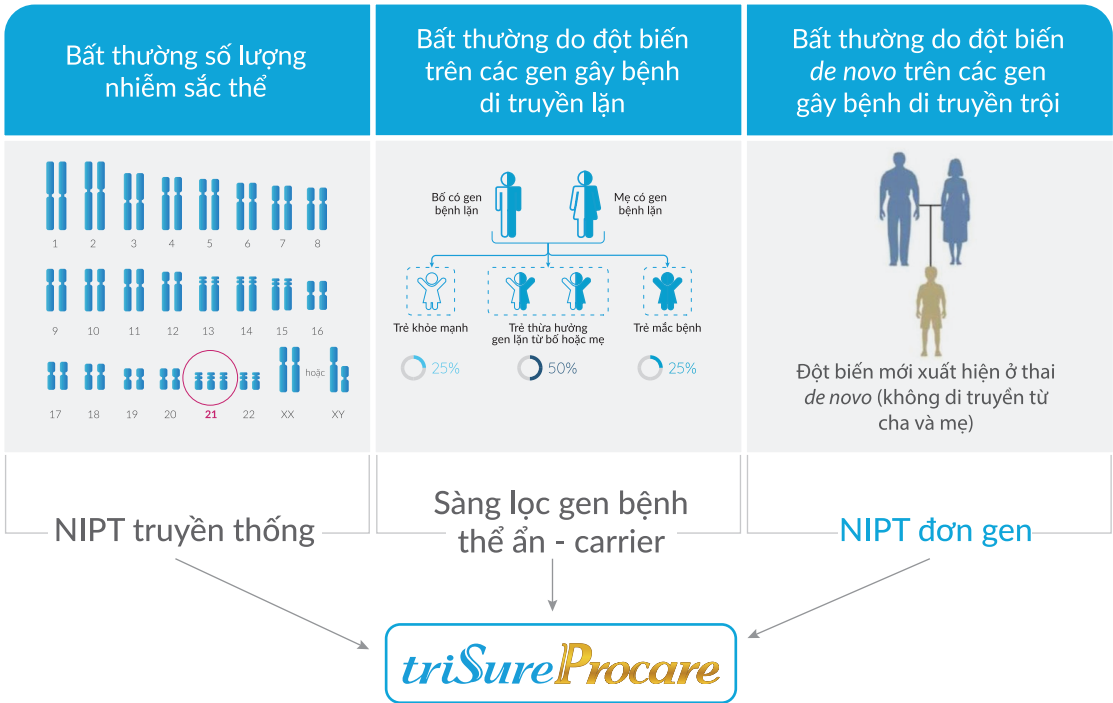
**SÀNG LỌC TOÀN DIỆN
3 LOẠI BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN**
phổ biến trong thai kỳ

- 25 bất thường số lượng nhiễm sắc thể cho thai
- 25 bệnh di truyền trội đơn gen phổ biến nhất cho thai
- 09 bệnh di truyền lặn đơn gen cho mẹ

**CHỈ THU MÁU 1 LẦN,
HIỆU QUẢ VÀ TIỆN LỢI!**



XÉT NGHIỆM DUY NHẤT TẠI VIỆT NAM SÀNG LỌC TOÀN DIỆN 3 TRONG 1



THÁCH THỨC CỦA BỆNH DI TRUYỀN TRỘI ĐƠN GEN



60% các bệnh đơn gen nặng sau sinh là do các đột biến mới xuất hiện ở thai - *de novo* (không di truyền từ cha và mẹ)¹



Đột biến mới - *de novo* ở thai gia tăng theo tuổi cha (không liên quan đến tuổi mẹ)²



Tần suất cộng gộp của 25 bệnh di truyền trội đơn gen là 1/600, cao hơn hội chứng Down (1/700)³

(1) Baird, P. A. et al. Am. J. Hum.Genet. 42, 677-693 (1988).


(2) ACMG, Practice guideline, June 2008

(3) GeneReviews

TRISURE PROCARE LÀ GÌ?

triSure Procure là xét nghiệm NIPT đầu tiên tại Việt Nam sử dụng công nghệ giải trình tự thế hệ mới NGS với độ phủ sâu (ultra deep sequencing) để phát hiện đồng thời nhiều bất thường di truyền trên DNA ngoại bào của thai nhi (cell-free DNA).

PHẠM VI KHẢO SÁT CỦA TRISURE PROCARE

XÉT NGHIỆM	TRISURE PROCARE
NHIỄM SẮC THỂ/GEN	<p>Bất thường số lượng nhiễm sắc thể cho thai</p> <ul style="list-style-type: none">• Hội chứng Down - Edwards - Patau (T21 - T18 -T13)• Hội chứng Turner (XO)• Hội chứng Klinefelter (XXY)• Hội chứng Triple X (XXX)• Các bất thường NST khác: 1-12, 14-17, 19-20, 22 <p>9 bệnh di truyền lặn đơn gen: sàng lọc gen bệnh cho mẹ</p> <ul style="list-style-type: none">• Tan máu bẩm sinh Thalassemia thể Alpha• Tan máu bẩm sinh Thalassemia thể Beta• Không dung nạp đạm (Phenylketon niệu)• Thiếu men G6PD• Dị ứng sữa (rối loạn chuyển hóa galactose)• Vàng da ứ mật do thiếu hụt citrin• Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase• Bệnh Pompe (rối loạn dự trữ glycogen loại 2)• Bệnh Wilson (rối loạn chuyển hóa đồng) <p>25 bệnh di truyền trội đơn gen cho thai</p> <p>Loạn sản xương-sụn-mô liên kết: Achondroplasia, Hypochondroplasia, Loạn sản xương gây tử vong, Bệnh xương thủy tinh, Hội chứng CATSHL, Hội chứng Ehlers-Danlos</p> <p>Hội chứng dính khớp sọ sớm: Hội chứng Muenke, Hội chứng Crouzon, Hội chứng Antley Bixler, Hội chứng Apert, Hội chứng Pfeiffer, Hội chứng Jackson Weiss</p> <p>Hội chứng tim mạch: Hội chứng Noonan, Hội chứng LEOPARD, Hội chứng tim mạch-Cardiofaciocutaneous</p> <p>Hội chứng thần kinh/đa dị tật: Hội chứng Alagille, Hội chứng CHARGE, Hội chứng Cornelia de Lange, Hội chứng Costello, Bệnh động kinh ở trẻ em, Thiếu năng trí tuệ, Bệnh bạch cầu cấp nguyên bào tủy vị thành niên, Hội chứng Rett, Hội chứng Sotos, Bệnh xơ cứng củ</p>
CÔNG NGHỆ	<p>Giải trình tự gen thế hệ mới NGS độ phủ sâu 10.000X bằng công nghệ Illumina, Hoa Kỳ</p> 

AI NÊN LÀM TRISURE PROCARE?



Thai phụ muốn
sàng lọc toàn diện
cho con



Thai phụ có
chồng trên
40 tuổi



Siêu âm bất thường
(theo chỉ định của
bác sĩ chuyên khoa:
như độ mờ da gáy
tăng trong quý 1
thai kỳ...)



Tiền căn gia đình
mắc bệnh di truyền
trong các gen
được khảo sát

LỢI ÍCH CỦA XÉT NGHIỆM

- Xét nghiệm duy nhất tầm soát được 3 loại bất thường di truyền với chỉ 1 lần thu máu mẹ khi thai tròn 9 tuần
- Phát hiện chính xác nhóm bệnh di truyền trội đơn gen dễ bị bỏ sót trong giai đoạn tiền sản (do siêu âm có khả năng bỏ sót bệnh, không thể phát hiện bằng các xét nghiệm sàng lọc NIPT truyền thống, hoặc tiền sử gia đình không phải là yếu tố để phát hiện nguy cơ hiệu quả)
- Can thiệp kịp thời và điều trị hiệu quả cho trẻ sau sinh, hoặc có phương án quản lý thai kỳ tốt hơn

QUY TRÌNH THỰC HIỆN



1 Tư vấn
trước xét
nghiệm



2 Lấy 10ml máu
của người mẹ
bằng ống
Streck và tách
DNA ngoại bào



3 Giải trình tự
DNA ngoại bào
với công nghệ
NGS độ phủ sâu



4 Trả kết quả
sau 7 ngày
và tư vấn

CÁC KẾT QUẢ BAO GỒM:

Với xét nghiệm **Sàng lọc bất thường số lượng nhiễm sắc thể (triSure3, triSure9.5, triSure, triSure Procure):**

- Dương tính: Phát hiện bất thường NST (Z-score ≥ 3)
- Nghi ngờ: Nghi ngờ có bất thường NST ($2 \leq Z\text{-score} < 3$)
- Âm tính: Không phát hiện bất thường NST (Z-score < 2)
- Không có kết quả: Do hàm lượng DNA của con trong máu mẹ quá thấp ($< 2\%$) nên không đủ để đánh giá bất thường NST

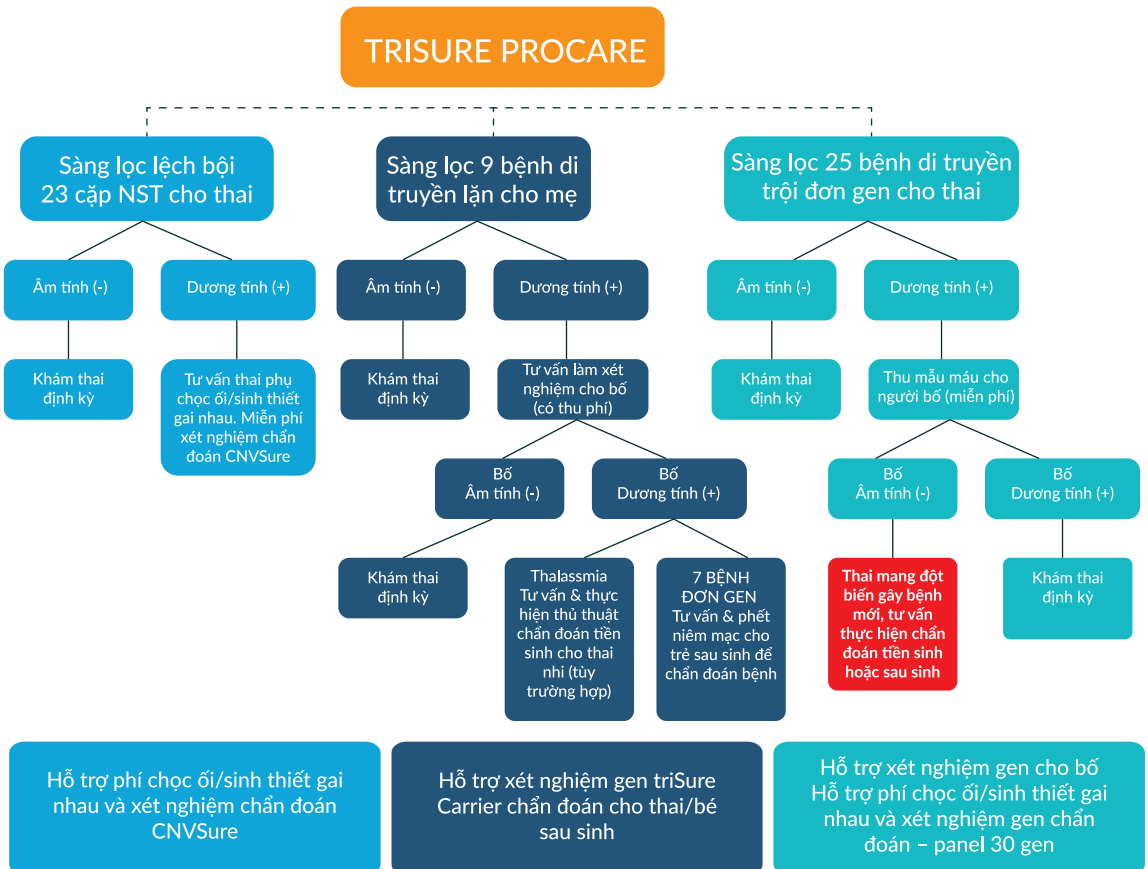
Với xét nghiệm **Sàng lọc 25 bệnh đơn gen trội (thuộc gói triSure Procure):**

- Dương tính: Phát hiện đột biến gây bệnh trên các gen được khảo sát từ DNA tự do của nhau thai và không phát hiện trong mẫu DNA nội bào của cha mẹ
- Âm tính: Không phát hiện đột biến gây bệnh trên các gen được khảo sát
- Không có kết quả: Do hàm lượng DNA của con trong máu mẹ thấp ($< 4\%$) nên không đủ để đánh giá bất thường đột biến điểm trên gen

Với xét nghiệm **Sàng lọc 9 bệnh di truyền lặn triSure Carrier:**

- Dương tính: Phát hiện đột biến gây bệnh trên các gen được khảo sát từ mẫu được xét nghiệm
- Âm tính: Không phát hiện đột biến gây bệnh trên các gen được khảo sát từ mẫu được xét nghiệm

QUY TRÌNH TƯ VẤN SAU XÉT NGHIỆM



CHƯƠNG TRÌNH HỖ TRỢ SAU XÉT NGHIỆM

XÉT NGHIỆM	KẾT QUẢ	CHƯƠNG TRÌNH HỖ TRỢ	TRỊ GIÁ
<p>Sàng lọc bất thường số lượng nhiễm sắc thể (triSure3/ triSure9.5 (NIPT9.5)/ triSure/ triSure Procure)</p>	<p>Dương tính (Z - score ≥ 3) Hoặc Nghi ngờ ($2 \leq Z$ - score < 3)</p>	<p>Tư vấn và hỗ trợ chi phí nếu thai phụ thực hiện chọc ối/ sinh thiết gai nhau.</p>	<p>Tối đa 3.500.000 đồng</p>
		<p>MIỄN PHÍ xét nghiệm chẩn đoán CNVSure nếu mẫu dịch ối của thai phụ được gửi về MGI-GS để thực hiện.</p>	<p>Xét nghiệm CNVSure trị giá 4.500.000 đồng</p>
	<p>Âm tính (Z - score < 2)</p>	<p>Xác định “Âm tính giả” với tam NST 21, 18, 13^(*) Nếu bé sinh ra và xác định mắc một trong các hội chứng nêu trên (ngoại trừ trường hợp thể khảm) và được chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm karyotype trong vòng 01 năm kể từ lúc sinh ra.</p>	<p>200.000.000 đồng</p>
		<p>Xác định “Âm tính giả” với tam NST 21, 18, 13^(*) Nếu thai phụ làm xét nghiệm xâm lấn sau đó trong quá trình mang thai, kết quả xâm lấn là “Dương tính” với các hội chứng nêu trên (ngoại trừ trường hợp thể khảm).</p>	<p>30.000.000 đồng</p>
		<p>Kết quả siêu âm bất thường^(**) Nếu thai phụ sau đó siêu âm có bất thường sẽ được hỗ trợ MIỄN PHÍ gói xét nghiệm chẩn đoán CNVSure/ G4500 nếu mẫu dịch ối của thai phụ được gửi về MGI-GS để tìm nguyên nhân bất thường theo chỉ định của bác sĩ chuyên môn.</p>	<p>Xét nghiệm CNVSure/ G4500 trị giá 8.500.000 đồng</p>
	<p>Không có kết quả Do hàm lượng DNA của con trong máu mẹ quá thấp ($< 2\%$)</p>	<p>Thai phụ được thu mẫu MIỄN PHÍ lần 2 - sau ít nhất 2 tuần và thai lớn hơn 15 tuần tuổi. Nếu lần 2 vẫn “không có kết quả”, thai phụ sẽ được tư vấn và hỗ trợ chi phí thực hiện chọc ối/ sinh thiết gai nhau.</p>	<p>Tối đa 3.500.000 đồng</p>
<p>MIỄN PHÍ triSure Carrier cho thai phụ thực hiện xét nghiệm triSure9.5/ triSure/ triSure Procure: Thai phụ thực hiện xét nghiệm triSure9.5/ triSure/ triSure Procure sẽ được MIỄN PHÍ thực hiện thêm xét nghiệm gen triSure Carrier dựa trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi, để sàng lọc 09 bệnh di truyền lặn phổ biến ở người Việt:</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Tan máu bẩm sinh thể Alpha ● Tan máu bẩm sinh thể Beta ● Thiếu hụt men G6PD ● Rối loạn chuyển hóa galactose ● Phenylketon niệu ● Vàng da ứ mật do thiếu hụt citrin ● Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase ● Bệnh Pompe (rối loạn dự trữ glycogen loại 2) ● Bệnh Wilson (rối loạn chuyển hóa đồng) 			
<p>Sàng lọc 25 bệnh đơn gen trội (thuộc gói triSure Procure)</p>	<p>Dương tính</p>	<p>MIỄN PHÍ xét nghiệm gen cho chồng để xác định đột biến của thai là đột biến mới xuất hiện. Hỗ trợ chi phí chọc ối và xét nghiệm gen chẩn đoán cho thai (mẫu sinh thiết gai nhau/ mẫu ối) hoặc cho bé sau sinh khi kết quả sàng lọc dương tính với các gen mục tiêu (trong trường hợp đột biến được khẳng định là mới phát sinh hay xét nghiệm đột biến ở bố là âm tính).</p>	<p>Tối đa 3.500.000 đồng</p>
	<p>Âm tính</p>	<p>Xác định “Âm tính giả” với 1 trong 25 bệnh NIPT đơn gen bất kỳ^(**) Nếu bé sinh ra và xác định mắc một trong các hội chứng sàng lọc liên quan đến 30 gen khảo sát và được chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm gen trong vòng 01 năm kể từ lúc sinh ra.</p>	<p>200.000.000 đồng</p>
		<p>Xác định “Âm tính giả” với 1 trong 25 bệnh NIPT đơn gen bất kỳ^(**) Nếu thai phụ làm xét nghiệm chẩn đoán trong quá trình mang thai, kết quả là Dương tính - thai mang đột biến gây bệnh với các hội chứng sàng lọc liên quan đến 30 gen mục tiêu.</p>	<p>30.000.000 đồng</p>
	<p>Không có kết quả Do hàm lượng DNA của con trong máu mẹ quá thấp ($< 4\%$)</p>	<p>Thai phụ được thu máu MIỄN PHÍ lần 2.</p>	

(*) Các chính sách bảo hiểm âm tính giả không áp dụng cho trường hợp đa thai/ đa thai tiêu biến.

(**) Không áp dụng cho đột biến mới được phân loại gây bệnh/ có khả năng gây bệnh theo Clinvar sau thời điểm thai phụ thực hiện xét nghiệm.

Mọi thắc mắc vui lòng liên hệ với chúng tôi qua **hotline 0287 101 8688** hoặc email cskh@genesolutions.vn

HỘI CHỨNG LIÊN QUAN ĐẾN BẤT THƯỜNG SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

HỘI CHỨNG	BIỂU HIỆN
Down	<ul style="list-style-type: none">● Chậm phát triển trí tuệ● Dị tật cơ quan: tim mạch, tiêu hóa,...● Trương lực cơ kém● Có thể sống tới trường thành
Edwards	<ul style="list-style-type: none">● Bất thường chi (thường tử vong < 1 tuổi)● Chậm phát triển trong tử cung● Dị tật cơ quan: tim mạch, tiêu hóa,...● Chậm phát triển trí tuệ nghiêm trọng● Trương lực cơ tăng
Patau	<ul style="list-style-type: none">● Khuyết tật phát triển & trí tuệ● Bất thường về tim, não, thận...● Sứt môi và chẻ vòm hầu
Turner	<ul style="list-style-type: none">● Dị tật về cấu trúc tim● Tâm vóc thấp● Rối loạn chức năng buồng trứng, gây vô sinh
Triple X	<ul style="list-style-type: none">● Cao hơn chiều cao trung bình● Khó khăn khi học tập, nói, chậm phát triển ngôn ngữ● Chậm phát triển kỹ năng vận động● Khó khăn trong hành vi và cảm xúc● Phát triển giới tính và khả năng sinh sản không bình thường, có thể gây suy buồng trứng sớm. <p><i>Lưu ý: Trong một số trường hợp, kiểu hình lâm sàng có thể bình thường.</i></p>
Klinefelter	<ul style="list-style-type: none">● Khó khăn khi học tập, nói, chậm phát triển ngôn ngữ● Cao hơn chiều cao trung bình● Tinh hoàn kém phát triển● Vô sinh
Tam nhiễm sắc thể khác	<ul style="list-style-type: none">● Sảy thai● Thai chết lưu● Thể khảm khu trú bán nhau dẫn đến hạn chế phát triển trong tử cung và rối loạn liên quan đến lưỡng bội từ bố hoặc mẹ● Khuyết tật trí tuệ và khuyết tật phát triển cũng như khuyết tật bẩm sinh● Trong một số trường hợp, kiểu hình lâm sàng có thể bình thường

BỆNH DI TRUYỀN LẶN ĐƠN GEN (BỆNH ĐƠN GEN LẶN)

CÁC BỆNH ĐƯỢC LỰA CHỌN THỎA CÁC TIÊU CHÍ

PHỔ BIẾN NHẤT

Là các bệnh phổ biến Việt Nam - có tần suất người mang gen bệnh là >1/100

KHỞI PHÁT BỆNH SỚM

0-2 tuổi sau sinh và ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống

CAN THIỆP ĐIỀU TRỊ HIỆU QUẢ

Có thể phát hiện trước sinh và có khả năng can thiệp nhằm cải thiện tiên lượng sau sinh

BỆNH KHẢO SÁT	TẦN SUẤT*	GEN	BIỂU HIỆN
Tan máu bẩm sinh Thalassemia thể Alpha	1/22	HBA1 & HBA2	Thế rất nặng có biểu hiện phù thai, tử vong trong thai kỳ Thiếu máu, vàng da, gan lách to, biến dạng xương, chậm phát triển tâm thần và vận động
Tan máu bẩm sinh Thalassemia thể beta	1/32	HBB	Thiếu máu, vàng da, gan lách to, biến dạng xương, dễ nhiễm trùng, chậm phát triển
Thiếu men G6PD	1/36	G6PD	Thiếu máu, vàng da, vàng mắt, tiểu hemoglobin
Không dung nạp đạm (Phenylketon niệu)	1/60	PAH	Không dung nạp acid amine phenylalanine gây ra khiếm khuyết trí tuệ, rối loạn vận động, chậm phát triển, tật đầu nhỏ
Dị ứng sữa (rối loạn chuyển hóa galactose)	1/416	GALT	Không dung nạp thành phần Galactose trong sữa gây ra nôn mửa, bú kém, chán ăn, chậm phát triển
Vàng da ứ mật do thiếu hụt citrin	1/32	SLC25A13	Vàng da, ứ mật, viêm gan, chậm tăng trưởng, giảm protein máu, giảm các yếu tố đông máu, thiếu máu tán huyết và/hoặc hạ đường huyết
Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase	1/43	SRD5A2	Cơ quan sinh dục không rõ ràng, dương vật nhỏ bất thường và niệu đạo mở ở mặt dưới của dương vật
Bệnh Pompe (rối loạn dự trữ glycogen loại 2)	1/52	GAA	Sự tích tụ glycogen gây ra tình trạng yếu cơ tiến triển (bệnh cơ) khắp cơ thể và ảnh hưởng đến tim, cơ xương, gan và hệ thần kinh
Bệnh Wilson (rối loạn chuyển hóa đồng)	1/110	ATP7B	Vàng da vàng mắt, mệt mỏi, chán ăn và bụng kết hợp các vấn đề về thần kinh hoặc tâm thần

* Số liệu nghiên cứu độc quyền trên 26.000 người Việt Nam và Công bố quốc tế về "Tần suất bệnh thể ẩn ở người Việt Nam" dựa trên thống kê từ 985 mẫu G4500 trên tạp chí Human Mutation (IF 4.8)

BỆNH DI TRUYỀN TRỘI ĐƠN GEN (BỆNH ĐƠN GEN TRỘI)

CÁC BỆNH ĐƯỢC LỰA CHỌN THỎA CÁC TIÊU CHÍ SAU

Bệnh phổ biến nhất

(có tần suất cộng gộp phổ biến hơn hội chứng Down - không được tầm soát bởi NIPT truyền thống và sàng lọc gen bệnh thể ẩn)

Bệnh nghiêm trọng

(suy giảm nhận thức, cần chăm sóc tích cực, ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống)

Gen khảo sát có độ thấp cao (>90%)

(thai mang đột biến gây bệnh thì khả năng mắc bệnh sẽ cao)

Có tính hữu dụng lâm sàng

(tầm soát sớm để chủ động quản lý tiền sinh, chuyển dạ và sau sinh)

BỆNH/ HỘI CHỨNG	GEN	BIỂU HIỆN	QUẢN LÝ ĐIỀU TRỊ LÂM SÀNG
Loạn sản xương - Achondroplasia	FGFR3	Dạng phổ biến nhất của loạn sản xương; có thể gây ra não úng thủy, chậm phát triển vận động, và hẹp ống sống	Quản lý chuyển dạ sinh con, theo dõi hẹp ống sống, theo dõi giấc ngủ để phòng ngừa SIDS
Loạn sản xương- Hypochondroplasia	FGFR3	Một dạng lùn tương đối nhẹ; có thể gây co giật với chậm phát triển thứ phát	Theo dõi và điều trị cơn động kinh
Loạn sản xương gây tử vong - Thanatophoric dysplasia	FGFR3	Một chứng rối loạn xương nghiêm trọng thường dẫn đến thai chết lưu hoặc tử vong ở trẻ sơ sinh do suy hô hấp	Quản lý chuyển dạ sinh con
Hội chứng Muenke	FGFR3	Một dạng của dị tật dính sớm khớp sọ; có thể gây mất thính giác, chậm phát triển và sứt môi và/hoặc chẻ vòm.	MRI thai nhi, phẫu thuật chỉnh hình, áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ ký hiệu và hành vi
Hội chứng Crouzon	FGFR2, FGFR3	Một dạng của dị tật dính khớp sọ sớm, cũng gây ra mất thính lực và vấn đề về răng ở một số trường hợp	MRI thai, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi não úng thủy, áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ ký hiệu
Bệnh xương thủy tinh, loại I, II, III, IV - Osteogenesis imperfecta	COL1A1, COL1A2	Là viết tắt của Camptodactyly (co rút gấp ngón tay), Tall stature (thân hình cao), soliosiss (vẹo cột sống) và hearing loss (mất thính giác), có thể làm tăng nguy cơ thiếu năng trí tuệ	Áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ và điều trị hành vi
Hội chứng CATSHL	FGFR3	Khiến xương dễ gãy, thường không xác định được nguyên nhân	Quản lý chuyển dạ sinh con, chăm sóc sơ sinh, nhận biết sớm và điều trị gãy xương
Hội chứng Ehlers-Danlos	COL1A1, COL1A2	Dị tật ở các mô liên kết, từ lỏng các khớp đến các tình trạng gây nguy hiểm đến tính mạng như bóc tách động mạch chủ	Điều trị chỉnh hình, theo dõi các biến chứng hệ tim mạch
Hội chứng Antley Bixler	FGFR2	Một loại bệnh của dị tật dính khớp sọ sớm (craniosynostosis); gây ra tình trạng dính các xương ở tay, tắc nghẽn mũi và tình trạng mở rộng các khớp	Chụp MRI thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi não úng thủy
Hội chứng Apert	FGFR2	Một loại bệnh của dị tật dính khớp sọ sớm (craniosynostosis); cũng gây ra các bất thường ở ngón tay, ngón chân, đốt sống, và các cơ quan khác	Chụp MRI thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi não úng thủy

BỆNH/ HỘI CHỨNG	GEN	BIỂU HIỆN	QUẢN LÝ ĐIỀU TRỊ LÂM SÀNG
Hội chứng Pfeiffer	<i>FGFR2</i>	Một dạng của dị tật dính sọ khớp sọ; cũng gây mất thính giác, thiếu năng trí tuệ, bất thường ở tay và có thể dẫn đến tử vong sớm	Chụp MRI cho thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh sửa, theo dõi não úng thủy, áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ ký hiệu và hành vi
Hội chứng Jackson Weiss	<i>FGFR2</i>	Một dạng của dị tật dính khớp sọ sớm; có thể gây ra bất thường ở chân	Chụp MRI thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi cho não úng thủy
Hội chứng Noonan	<i>PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SOS2, SHOC2, BRAF, MAP2K1, HRAS, CBL</i>	Gây ra tầm vóc thấp, dị tật tim, các vấn đề về đông máu và trong một số trường hợp gây thiếu năng trí tuệ nhẹ	Siêu âm tim thai, quản lý chuyển dạ sinh con, đánh giá sớm quá trình phát triển
Hội chứng LEOPARD	<i>PTPN11, RAF1</i>	Tương tự như hội chứng Noonan, với các nốt da tăng sắc tố; gây ra tầm vóc thấp, dị tật tim, các vấn đề về đông máu, và trong một số trường hợp, thiếu năng trí tuệ mức độ nhẹ	Siêu âm tim thai
Hội chứng Cardiofaciocutaneous (Tim mạch - mặt - da)	<i>BRAF, MAP2K1, MAP2K2</i>	Gây ra các bất thường ở tim, mặt, da và tóc; có thể chậm phát triển và thiếu năng trí tuệ	Siêu âm tim thai
Hội chứng Alagille	<i>JAG1</i>	Ảnh hưởng nhiều cơ quan và có thể gây ra các vấn đề về tăng trưởng, dị tật tim bẩm sinh và các bất thường về đốt sống	Điều trị dựa theo triệu chứng
Hội chứng CHARGE	<i>CDH7</i>	Viết tắt của Coloboma (hội chứng mắt mèo), heart defects (dị tật tim), atresia of the choanae (tắc khoang mũi sau), retardation of growth and development (chậm phát triển tăng trưởng), genital abnormality (bất thường có quan sinh dục), ear abnormalities (bất thường tai); nguy cơ mất thính lực, chậm phát triển và sứt môi và/hoặc chẻ vòm	Khám nội tiết sớm Áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ ký hiệu và hành vi
Hội chứng Cornelia de Lange	<i>NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8</i>	Gây ra các bất thường về hình thái, nhận thức và là thách thức với ngành y học	Theo dõi các bất thường tim mạch, tiêu hóa và chi
Hội chứng Costello	<i>HRAS</i>	Dị tật tim, thiếu năng trí tuệ, chậm phát triển tăng trưởng, và nguy cơ phát triển các khối u ác tính	Nuôi ăn qua sonde, điều trị hỗ trợ và điều trị hành vi
Bệnh động kinh ở trẻ em	<i>CDKL5</i>	Động kinh và chậm phát triển thứ phát	Theo dõi điều trị cơn động kinh
Thiếu năng trí tuệ	<i>SYNGAP1</i>	Thiếu năng trí tuệ và chậm phát triển	Áp dụng sớm các can thiệp hỗ trợ và điều trị hành vi sớm
Bệnh bạch cầu cấp nguyên bào tủy vị thành niên (Juvenile myelomonocytic leukemia)	<i>PTPN11, CBL</i>	Một bệnh ung thư máu ở trẻ em hiếm gặp; tỷ lệ sống sót sau năm năm là khoảng 50%	Theo dõi xét nghiệm máu và điều trị chuyên khoa
Hội chứng Rett	<i>MECP2</i>	Gây ra sự thụt lùi nhanh chóng về ngôn ngữ và kỹ năng vận động khi trẻ 6-18 tháng tuổi; tự kỷ, động kinh và hội chứng QT dài thường xuất hiện	Đánh giá nguy cơ tim mạch, theo dõi và điều trị cơ giết, hỗ trợ điều trị hành vi
Hội chứng Sotos	<i>NSD1</i>	Hội chứng phát triển quá mức; có thể gây chậm phát triển tâm thần và các vấn đề về hành vi	Siêu âm tim thai, siêu âm thận thai và can thiệp điều trị hành vi sớm
Bệnh xơ cứng củ - Tuberous sclerosis	<i>TSC1, TSC2</i>	Khối u lành tính phát triển ở nhiều hệ cơ quan trong cơ thể có thể nguy hiểm đến tính mạng; cũng có thể gây động kinh và chậm phát triển thứ phát	Siêu âm tim thai nhi, MRI sau sinh, điều trị hỗ trợ hành vi

HỆ SINH THÁI GENE SOLUTIONS

KHỞ ĐẦU VÔ GIÁ

Cặp đôi chuẩn bị/ đang mang thai
Sàng lọc 09 bệnh di truyền lặn
triSureCarrier



CÙNG MẸ VƯỢT CẠN

Khi thai tròn 9 tuần
Sàng lọc toàn diện các bất thường
di truyền trong thai kỳ
triSure triSureProcure



TƯƠNG LAI CHO CON

Trẻ sơ sinh (24h - 72h sau sinh)
Sàng lọc và chẩn đoán sơ sinh
babySure



CÙNG CON KHÔN LỚN

Trẻ dưới 18 tuổi
Giải mã gen hiệu xuất phát điểm của con
**GEN KID
LOVE**



YÊU BẢN THÂN TỪ GEN

Từ 18 tuổi
Da đẹp dáng khỏe, chăm sóc bản thân từ gen

**GEN ME
LOVE**

**GEN SKIN
LOVE**

**GEN FIT
LOVE**



TẦM SOÁT NGUY CƠ

Từ 25 tuổi
Ung thư và bệnh mạn tính di truyền

GEN DL

**pink
CARE**

**Men
CARE**

oncoSure

**oncoSure
Plus**

**gencare
PREMIUM**



CHẨN ĐOÁN BỆNH DI TRUYỀN

Thai/ bệnh nhi/ bệnh nhân
Khảo sát bất thường 23 cặp NST

WGS WES BỆNH TY THỂ

**DIAG
SURE**

**CNV
SURE**

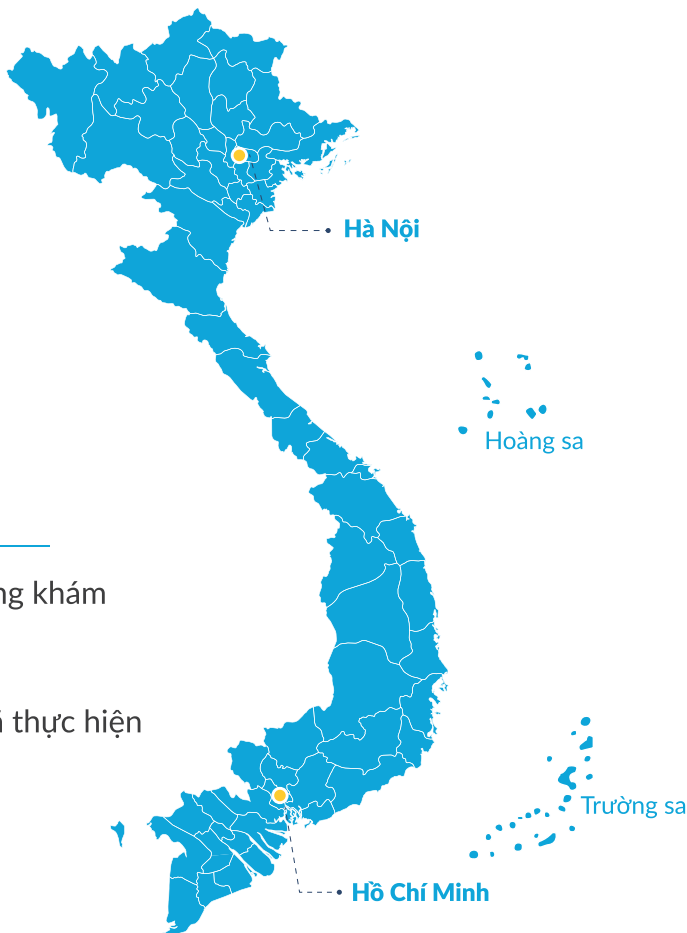
G4500



HỖ TRỢ ĐIỀU TRỊ UNG THƯ

Bệnh nhi/ bệnh nhân
Công nghệ sinh thiết lỏng
oncoGS





63 tỉnh thành
GENE SOLUTIONS
cung cấp dịch vụ

2.000+ bệnh viện và phòng khám

2.500+ bác sĩ đồng hành

250.000+ xét nghiệm đã thực hiện

CÔNG TY CỔ PHẦN GIẢI PHÁP GENE

TP. HỒ CHÍ MINH

Công Ty Cổ Phần Giải Pháp Gene

110 Nguyễn Chí Thanh, P. 2, Q. 10

Viện Di Truyền Y Học

186-188 Nguyễn Duy Dương, P. 2, Q. 10

HOTLINE: 0287 101 8688

facebook.com/giaiphapgen

www.genesolutions.vn

support@genesolutions.vn

TP. HÀ NỘI

Tầng 5, tòa nhà NHS Center, số 214 Hào Nam,
Phường Cát Linh, Quận Đống Đa

Chúng tôi tuân thủ Luật HIPAA và Quy tắc Bảo mật để Bảo vệ Thông tin Y khoa của bạn,
vui lòng xem thêm tại website của chúng tôi cho các chính sách bảo mật này

Lưu hành nội bộ_220429