

GeneDx

Xét nghiệm exome cho bệnh nhi

Bao gồm tình trạng chậm phát triển,
thiếu năng trí tuệ, rối loạn phổ tự kỷ
và động kinh





Xét nghiệm di truyền là gì?

Xét nghiệm di truyền xem xét các gen, đây là những chỉ dẫn quy định cách cơ thể chúng ta phát triển và hoạt động. Đôi khi những thay đổi trong gen (hay còn gọi là biến thể di truyền) khiến cơ thể tăng trưởng hoặc phát triển khác với dự kiến. Việc xét nghiệm di truyền có thể phát hiện được những thay đổi này trong gen. Biết được những điều đó có thể giúp xác định:

- cách kiểm soát hoặc điều trị tốt nhất cho một tình trạng
- những dự kiến trong tương lai
- nguồn lực và hỗ trợ bổ sung nào có thể giúp ích



Exome là gì?

Exome là nhóm bao gồm tất cả các đoạn DNA cho cơ thể biết cách tạo ra protein, có ý nghĩa quan trọng để cơ thể chúng ta hoạt động đúng chức năng. Xét nghiệm exome xem xét cụ thể các exon để cố gắng tìm ra biến đổi di truyền mà biến đổi đó có thể là nguyên nhân gây ra sự khác biệt trong cách cơ thể hoạt động hoặc phát triển.

Bảng chú giải thuật ngữ di truyền

DNA là cẩm nang hướng dẫn cho cơ thể biết cách phát triển và hoạt động.

Gen là những hướng dẫn riêng lẻ trong cẩm nang cho cơ thể biết cách tạo ra protein.

Chúng được tạo thành từ hai phần:

- **Exon** là các đoạn kết hợp lại với nhau để cho cơ thể biết cách tạo ra protein.
- **Intron** là những vùng ở giữa các exon bị cắt ra khi dịch mã protein.

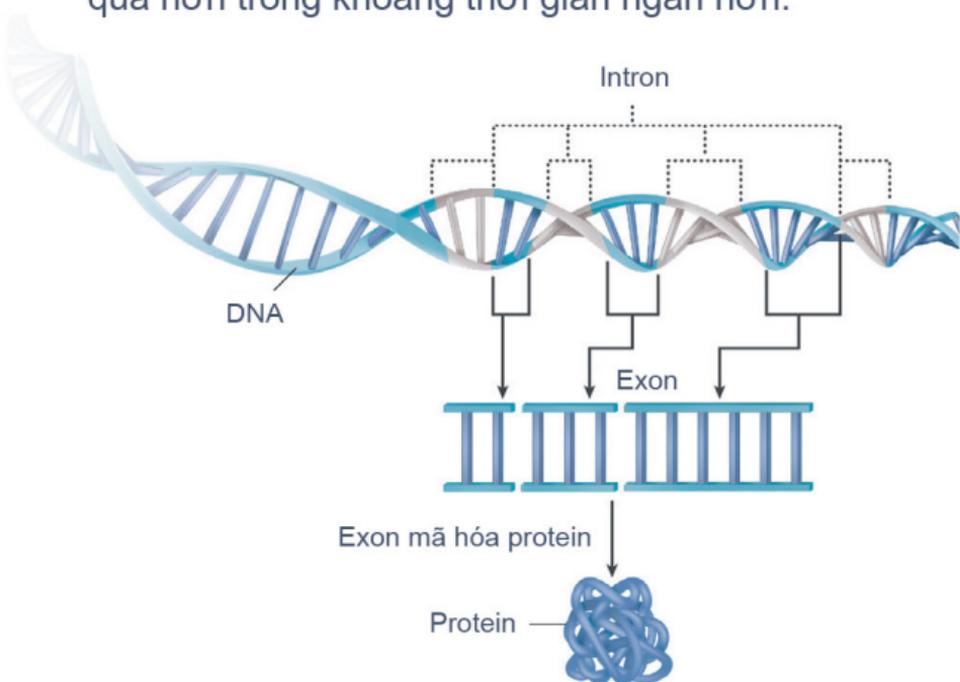
Protein là những khối dựng nên cơ thể giúp chúng ta hoạt động. Chúng cấu tạo nên cơ, da, hormone và nhiều hóa chất khác cho phép cơ thể hoạt động.



Tại sao nhà cung cấp của tôi lại khuyến nghị thực hiện xét nghiệm exome?

Nhiều bệnh trạng có thể gây ra các triệu chứng giống nhau, vì vậy nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị có thể khuyến nghị thực hiện xét nghiệm di truyền để cố gắng xác định nguyên nhân tiềm ẩn gây ra các vấn đề về sức khỏe của quý vị.

Vì xem xét đồng thời hơn 20.000 gen nên việc xét nghiệm exome có thể giúp nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị chẩn đoán một rối loạn cụ thể hoặc xây dựng kế hoạch chăm sóc hiệu quả hơn trong khoảng thời gian ngắn hơn.



Tại sao nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của tôi lại đề xuất cả người thân trong gia đình cũng nên thực hiện xét nghiệm?

Việc xét nghiệm ba thành viên trong gia đình có quan hệ huyết thống và so sánh kết quả với DNA của người được xét nghiệm được gọi là “xét nghiệm bộ ba”. Các mẫu từ cha mẹ để có thể cung cấp nhiều thông tin nhất. Tuy nhiên, bất kỳ thành viên nào cùng huyết thống trong gia đình cũng đều có thể tham gia.

Xét nghiệm bộ ba có giá trị vì việc này:

- tăng khả năng tìm được biến đổi gen gây ra các triệu chứng
- giảm các phát hiện không rõ ràng hoặc không chắc chắn



Có khả năng có những kết quả xét nghiệm nào?

Xét nghiệm di truyền có thể cung cấp ba loại kết quả:

- + Dương tính hoặc chẩn đoán** nghĩa là chúng tôi đã tìm được biến đổi gen được xác định là tác nhân gây ra các triệu chứng hoặc rối loạn di truyền cụ thể.
- Âm tính hoặc không chẩn đoán** nghĩa là tại thời điểm này, chưa xác định được bất kỳ biến đổi gen nào giải thích cho bệnh trạng, dựa trên kiến thức hiện tại. Trong trường hợp này, nhà cung cấp của quý vị có thể chỉ định thực hiện xét nghiệm theo dõi.
- ? Không xác định** nghĩa là chúng tôi đã phát hiện được biến đổi gen nhưng dựa trên bằng chứng khoa học hiện có, chúng tôi không thể kết luận rõ ràng rằng biến đổi này có liên quan đến một bệnh trạng hay không. Trong trường hợp này, nhà cung cấp của quý vị có thể đề xuất thực hiện đánh giá bổ sung hoặc tái phân tích thông tin di truyền của quý vị trong tương lai.

Ngoài ra chúng tôi cũng có thể xác định được những biến đổi di truyền không liên quan đến lý do nhà cung cấp của quý vị khuyến nghị thực hiện xét nghiệm, được gọi là “phát hiện thứ cấp”. Quý vị không bắt buộc phải nhận thông tin này và trường hợp này chỉ xảy ra ở khoảng 3% người tham gia xét nghiệm. Chúng tôi khuyến khích quý vị thảo luận lựa chọn này với nhà cung cấp của mình.

Video này giải thích quá trình xét nghiệm di truyền và các kết quả có thể có.

[GeneDx.co/patient-video](https://www.GeneDx.co/patient-video)





¿Qué puedo esperarme durante el proceso de pruebas genéticas?

- 1 Su proveedor médico determinará cuál es la prueba apropiada y recopilará expedientes médicos e información familiar de interés.
- 2 Se obtendrá una muestra (ya sea de sangre, de hisopado bucal o de otro tipo) que se enviará a GeneDx.
- 3 Nuestro laboratorio recibirá y analizará la(s) muestra(s).
- 4 Nuestros expertos genéticos enviarán a su proveedor un informe con una explicación de nuestros hallazgos.
- 5 Su proveedor le comunicará los resultados y, juntos, determinarán los pasos a seguir.
- 6 Según los resultados, su proveedor también podría sugerirle que consulte con un consejero genético; este es un profesional de la salud que podrá ayudarle a entender mejor lo que hayan revelado las pruebas.





La diferencia GeneDx

Tenemos más de 20 años de experiencia en el diagnóstico de enfermedades y trastornos raros, y nos dedicamos a ofrecer información genética clara, precisa y significativa para ayudar a orientar las decisiones médicas.

Apoyo confiable de expertos en cada paso

Nuestros expertos genéticos tienen un objetivo común: brindarles a usted y a su proveedor de atención médica la información que necesiten.

Nuestro personal de atención al cliente está también disponible para ayudar a responder cualquier pregunta que usted y su familia puedan tener a lo largo de todo el proceso de pruebas genéticas.

Llámenos directamente al **888-729-1206**, **opción 3**, o envíenos un correo electrónico a Support@GeneDx.com.

**Miss less.
Discover more.**

GeneDx, 333 Ludlow Street, Stamford, CT 06902 © 2024 GeneDx, LLC.
Reservados todos los derechos. GeneDx.com | 00128-SP-v2

GeneDx