

Phụ lục 01: Phiếu kết quả âm tính



KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

PID: 12xxx000

LID: 200xxx0

THÔNG TIN KHÁCH HÀNG

Họ và tên:	Nguyễn Văn A	Ngày thu mẫu:	01/01/2020
Ngày sinh:	01/01/1999	Ngày nhận mẫu:	01/01/2020
Giới tính:	Nam	Loại mẫu:	Máu ngoại vi
Mã xét nghiệm:	XNG064	Tên xét nghiệm:	Sàng lọc ung thư di truyền

THÔNG TIN CHỈ ĐỊNH

Nơi chỉ định	Lý do chỉ định	Ngày báo cáo
Trung tâm khám sức khỏe tổng quát BV Đa khoa Quốc tế Vinmec Times City 458 Minh Khai, P Vĩnh Tuy Quận Hai Bà Trưng, Hà Nội	Khám sức khỏe tổng quát. Đánh giá nguy cơ ung thư di truyền	02/03/2021

KẾT QUẢ

Kết luận: Không phát hiện biến đổi gen được phân loại là gây bệnh hoặc có thể gây bệnh trên những gen được khảo sát

PHIÊN GIẢI KẾT QUẢ

Kết quả xét nghiệm không phát hiện những biến đổi gen đáng chú ý về mặt lâm sàng trên các gen (liên quan đến 16 loại ung thư) được khảo sát. **Vì vậy, nguy cơ mắc ung thư do yếu tố di truyền của trường hợp này là thấp.**

Lưu ý: Các yếu tố khác (môi trường, lối sống...) vẫn có thể làm tăng nguy cơ mắc hoặc là nguyên nhân gây bệnh ung thư.

Do vậy, anh Nguyễn Văn A vẫn nên tham vấn với bác sỹ lâm sàng để được hướng dẫn các biện pháp sàng lọc và dự phòng bệnh tật.

Kết quả này được báo cáo dựa trên những hiểu biết và kiến thức khoa học trong thời điểm hiện tại về những gen được phân tích trong xét nghiệm này.

Kỹ thuật viên xét nghiệm	Phụ trách kỹ thuật	Bác sỹ Di truyền
ThS. Trần Thị Tuyết Trinh	TS. Nguyễn Hồng Thanh	BS. Đỗ Phước Huy

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM CHI TIẾT THEO NHÓM BỆNH UNG THƯ

(Các gen làm tăng nguy cơ mắc ung thư di truyền theo khuyến cáo của các Hiệp hội Ung thư thế giới)

Nguyễn Văn A – PID: 12xxx000		FC: – Index:	Batch:
STT	Loại ung thư	Các gen làm tăng nguy cơ	Biến dị có ý nghĩa về mặt lâm sàng
1	Ung thư tuyến tiền liệt Prostate Cancer	BRCA1, BRCA2, CHEK2, MSH2, MSH6, PMS2, MLH1, ATM, BRIP1, PALB2, NBN, RAD51C, RAD51D, MUTYH, TP53, EPCAM, FANCA	Không phát hiện
2	Ung thư đại trực tràng Colorectal Cancer	APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, ATM, BLM, CHEK2, TP53	Không phát hiện
3	Ung thư dạ dày Gastric Cancer	CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, BMPR1A, SMAD4, STK11, TP53, MUTYH, BRCA1, BRCA2	Không phát hiện
4	Ung thư tuyến giáp Thyroid Cancer	RET	Không phát hiện
5	Ung thư tuyến cận giáp Parathyroid Carcinoma	CDC73, MEN1	Không phát hiện
6	Ung thư tuyến tụy Pancreatic Cancer	BRCA2, PALB2, BRCA1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, ATM, CDKN2A, FANCG	Không phát hiện
7	Ung thư tuyến tiền liệt Prostate Cancer	BRCA1, BRCA2, CHEK2, MSH2, MSH6, PMS2, MLH1, ATM, BRIP1, PALB2, NBN, RAD51C, RAD51D, MUTYH	Không phát hiện
8	Ung thư thận Renal Carcinoma	VHL, MET, FH, FLCN, MSH2, TSC1, TSC2, SDHB, SDHC, SDHD, BAP1, PTEN	Không phát hiện
9	U tủy thượng thận Pheochromocytoma	SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, NF1, TMEM127	Không phát hiện
10	U tế bào cận hạch thần kinh Familial Paraganglioma	SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL	Không phát hiện
11	Ung thư nguyên bào võng mạc Retinoblastoma	RB1	Không phát hiện
12	Ung thư hắc tố Melanoma	CDKN2A, CDK4	Không phát hiện
13	U mô đệm đường tiêu hoá Gastrointestinal Stromal Tumor	KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1	Không phát hiện
14	Ung thư sụn Chondrosarcoma	EXT1, EXT2	Không phát hiện
15	U sợi thần kinh Neurofibromatosis	NF1, NF2	Không phát hiện
16	Đa u tuyến nội tiết Multiple Endocrine Neoplasia	MEN1, RET	Không phát hiện

Lưu ý: Xét nghiệm này không hoàn toàn loại trừ được nguy cơ mắc ung thư trong tương lai vì: (1) các biến thể của gen có thể nằm ngoài giới hạn phát hiện của xét nghiệm hoặc/và (2) các yếu tố không phải di truyền vẫn có thể gây bệnh ung thư.

Các biến dị được phát hiện trong xét nghiệm này

Lưu ý: Biến dị đồng nghĩa (synonymous) chỉ được liệt kê khi được phân loại là biến dị (có thể) gây bệnh

Mã mẫu	200xxx0
Mã Flow cell	
Số lượng gen	94
Độ dài trình tự được phân tích	252832 bp
Mức độ bao phủ vùng đích (%)	
Độ lặp lại trung bình (X)	
Tỉ lệ vùng đích có độ sâu bao phủ trên 30X (%)	

Các gen được kiểm tra trong xét nghiệm

AIP	ALK	APC	ATM	BAP1	BLM	BMPR1A	BRCA1	BRCA2	BRIP1
BUB1B	CDC73	CDH1	CDK4	CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP57	CHEK2	CYL1
DOB2	DICER1	DIS3L2	EGFR	EPCAM	ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5	EXT1
EXT2	EZH2	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF	FANCG	FANCI
FANCL	FANCM	FH	FLCN	GATA2	GPC3	HNF1A	HRAS	KIT	MAX
MEN1	MET	MLH1	MSH2	MSH6	MUTYH	NBN	NF1	NF2	NSD1
PALB2	PHOX2B	PMS1	PMS2	PRF1	PRKART1	PTCH1	PTEN	RAD51C	RAD51D
RB1	RECQL4	RET	RHBDP2	RUNX1	SBDS	SDHAF2	SDHB	SDHC	SDHD
SLX4	SMAD4	SMARCB1	STK11	SUFU	TMEM127	TP53	TSC1	TSC2	VHL
WRN	WTT1	XPA	XPC						

PHỤ LỤC 01

Định nghĩa về các loại biến dị

Biến dị là những biến đổi di truyền trong hệ gen, và được phân loại thành năm cấp độ như sau:

- 01** **Biến dị gây bệnh:** là những biến dị đã được chứng minh một cách đầy đủ về khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số loại ung thư nhất định. Tuy nhiên, người mang biến dị này không chắc chắn là sẽ mắc bệnh.
- 02** **Biến dị có thể gây bệnh:** là những biến dị đã được ghi nhận về khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số loại ung thư, nhưng chưa được chứng minh một cách đầy đủ về tính chất gây bệnh của loại biến dị này.
- 03** **Biến dị chưa xác định ý nghĩa lâm sàng:** là những biến dị chưa có đầy đủ bằng chứng khoa học về tính chất gây bệnh.
- 04** **Biến dị có thể lành tính:** là những biến dị đã được chứng minh là ít có khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số bệnh ung thư.
- 05** **Biến dị lành tính:** là những biến dị đã được chứng minh là không có khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số bệnh ung thư.

PHỤ LỤC 03

PHƯƠNG PHÁP XÉT NGHIỆM

- ADN được tách chiết từ tế bào máu ngoại vi bằng bộ kit tách chiết ADN QIAgen (Đức).
- Toàn bộ vùng mã hóa cộng với 50 nucleotit ở sát đầu 5' và đầu 3' của mỗi vùng mã hóa protein của 94 gen được khuếch đại bằng bộ kit TruSight Tumor 94 và xác định trình tự bằng phương pháp giải trình tự thế hệ mới (NGS) sử dụng công nghệ Illumina (Mỹ).
- Xét nghiệm này phát hiện đồng thời đột biến điểm, thêm, mất, và lặp đoạn nhỏ (<20 nucleotit) ở vùng mã hóa protein. Biến dị được xác định bởi phần mềm BWA-MEM và GATK, được mô tả bằng phần mềm ANNOVAR¹, và được phân loại theo hướng dẫn của ACMG và AMP² bởi phần mềm TAPES³. Thông tin của tất cả các biến dị đều được kiểm tra lại trên các cơ sở dữ liệu quốc tế bởi chuyên viên hoặc/ và bác sĩ di truyền y học.
- Biến dị gây bệnh hoặc có thể gây bệnh được xác định lại bằng phương pháp giải trình tự Sanger. Đoạn ADN có chứa biến dị được khuếch đại bằng phương pháp PCR và được xác định trình tự bằng hệ thống giải trình tự và phân tích số liệu trình tự của Applied Biosystems (Mỹ).

Độ tin cậy: Xét nghiệm phát hiện được đột biến điểm, thêm và mất đoạn nhỏ (<20 bp) với độ tin cậy là 99%.

Giới hạn: Xét nghiệm không phát hiện được đột biến thêm và mất đoạn lớn, đột biến nằm trong vùng intron sâu, cũng như những thay đổi về số lượng bản sao của gen.

Tài liệu tham khảo:

- Yang, H. & Wang, K. Genomic variant annotation and prioritization with ANNOVAR and wANNOVAR. *Nat. Protoc.* **10**, 1556–1566 (2015).
- Richards, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet. Med. Off. J. Am. Coll. Med. Genet.* **17**, 405–424 (2015).
- Xavier, A., Scott, R. J. & Talseth-Palmer, B. A. TAPES: A tool for assessment and prioritisation in exome studies. *PLoS Comput. Biol.* **15**, (2019).

• Phiếu trả kết quả này đặc hiệu cho mẫu và các gen được phân tích trong xét nghiệm, nên không thể dùng cho mục đích khác.
• Những dữ liệu trong phiếu trả kết quả này được tạo ra theo quy trình xét nghiệm chuẩn và chỉ được dùng cho mục đích tham khảo lâm sàng.
• Biến dị được định danh theo hướng dẫn của HGVS (<http://varnomen.hgvs.org/>).
• Sự hiện diện của biến dị gây bệnh ở những gen được khuyến cáo bởi các hiệp hội ung thư chỉ ra nguy cơ mắc bệnh ung thư di truyền của người mang đột biến cao hơn quần thể.
• Nếu không phát hiện biến dị gây bệnh trên những gen được khuyến cáo nghĩa là nguy cơ mắc bệnh ung thư di truyền của người được xét nghiệm là thấp, nhưng không được loại trừ hoàn toàn.
• Kết quả này không loại trừ nguy cơ bị ung thư do những đột biến không thể được phát hiện bằng phương pháp xét nghiệm này hoặc gây ra bởi các yếu tố không di truyền như là môi trường và lối sống, nghĩa là ung thư do đột biến mắc phải gây ra.
• Nếu những biến dị chưa xác định ý nghĩa lâm sàng được phát hiện thì ảnh hưởng của chúng đến việc mắc bệnh ung thư di truyền là không chắc chắn và cần được xác định thêm bởi những nghiên cứu về lâm sàng.
• Các biến đổi di truyền được phân tích dựa trên những kiến thức hiện tại của Di truyền Y học. Tuy nhiên, với sự cập nhật và phát triển không ngừng của Y học, các biến đổi di truyền (Phụ lục) có thể được đánh giá lại tầm quan trọng trong lâm sàng.
• Nếu có thắc mắc, vui lòng liên hệ theo số hotline 033 750 4234 trong 07 ngày làm việc kể từ khi nhận được kết quả xét nghiệm.

PHIẾU KẾT QUẢ VUS/DUƠNG TÍNH



KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

PID: 12xxx000

UID: 200xxx0

THÔNG TIN KHÁCH HÀNG

Họ và tên:	Nguyễn Văn A	Ngày thu mẫu:	01/01/2020
Ngày sinh:	01/01/1999	Ngày nhận mẫu:	01/01/2020
Giới tính:	Nam	Loại mẫu:	Máu ngoại vi
Mã xét nghiệm:	XNG064	Tên xét nghiệm:	Sàng lọc ung thư di truyền

THÔNG TIN CHỈ ĐỊNH

Nơi chỉ định	Lý do chỉ định	Ngày báo cáo
Trung tâm khám sức khỏe tổng quát BV Đa khoa Quốc tế Vinmec Times City 458 Minh Khai, P Vĩnh Tuy Quận Hai Bà Trưng, Hà Nội	Khám sức khỏe tổng quát. Đánh giá nguy cơ ung thư di truyền	02/03/2021

KẾT QUẢ

Gen	Vị trí	Tình trạng	Mã số gen	Thay đổi nucleotit	Thay đổi axit amin	Loại đột biến	Hợp tử	Ý nghĩa lâm sàng
XYZ	17:411XXXXX	Trội	NM_XXXX.4	c.3XXX>A	p.Arg1835Gln	Missense	Dị hợp	Chưa xác định

Kết luận: Phát hiện biến đổi gen được phân loại là gây bệnh hoặc có thể gây bệnh trên những gen được khảo sát

Ghi ý: Phần kết quả xét nghiệm chỉ báo cáo những biến đổi của gen đồng chú ý về mặt lâm sàng. Phần phụ lục liệt kê những biến đổi gen được tìm thấy trong xét nghiệm này.

PHIÊN GIẢI KẾT QUẢ

Biến dị XYZ: c.3XXX>A p.Arg1835Gln được tìm thấy trong kết quả phân tích hệ gen của Anh Nguyễn Văn A (sinh ngày 01/01/1999) với tần suất xuất hiện thấp trong quần thể. Biến dị này được dự đoán là biến dị gây hại bởi các phần mềm tin sinh học, và được ghi nhận ở ba bệnh nhân ung thư đại trực tràng và một bệnh nhân ung thư tụy¹⁻⁴. Do đó, biến dị XYZ: c.3XXX>A p.Arg1835Gln được xếp loại là biến dị gây bệnh theo tiêu chuẩn của ACMG và AMP⁽⁵⁾.

Anh Nguyễn Văn A cần gặp bác sỹ Di truyền để được tư vấn về nguy cơ mắc ung thư nói chung và ung thư liên quan tới gen XYZ nói riêng, cũng như kế hoạch thăm khám định kỳ và các biện pháp giảm nguy cơ theo khuyến cáo bởi các Hiệp hội Ung thư thế giới.

Kết quả này được báo cáo dựa trên những hiểu biết và kiến thức khoa học trong thời điểm hiện tại về những gen được phân tích trong xét nghiệm này. Những thay đổi về ý nghĩa lâm sàng của biến dị này sẽ được thông báo cho khách hàng khi có thông tin cập nhật.

Kỹ thuật viên xét nghiệm	Phụ trách kỹ thuật	Bác sỹ Di truyền
ThS. Trần Thị Tuyết Trinh	TS. Nguyễn Hồng Thanh	BS. Đỗ Phước Huy

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM CHI TIẾT THEO NHÓM BỆNH UNG THƯ

(Các gen làm tăng nguy cơ mắc ung thư di truyền theo khuyến cáo của các Hiệp hội Ung thư thế giới)

Nguyễn Văn A – PID: 12xxx000		FC: – Index:	Batch:
STT	Loại ung thư	Các gen làm tăng nguy cơ	Biến dị có ý nghĩa về mặt lâm sàng
1	Ung thư tuyến tiền liệt Prostate Cancer	BRCA1, BRCA2, CHEK2, MSH2, MSH6, PMS2, MLH1, ATM, BRIP1, PALB2, NBN, RAD51C, RAD51D, MUTYH, TP53, EPCAM, FANCA	
2	Ung thư đại trực tràng Colorectal Cancer	APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, ATM, BLM, CHEK2, TP53	
3	Ung thư dạ dày Gastric Cancer	CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, BMPR1A, SMAD4, STK11, TP53, MUTYH, BRCA1, BRCA2	
4	Ung thư tuyến giáp Thyroid Cancer	RET	
5	Ung thư tuyến cận giáp Parathyroid Carcinoma	CDC73, MEN1	
6	Ung thư tuyến tụy Pancreatic Cancer	BRCA2, PALB2, BRCA1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, ATM, CDKN2A, FANCG	
7	Ung thư tuyến tiền liệt Prostate Cancer	BRCA1, BRCA2, CHEK2, MSH2, MSH6, PMS2, MLH1, ATM, BRIP1, PALB2, NBN, RAD51C, RAD51D, MUTYH	
8	Ung thư thận Renal Carcinoma	VHL, MET, FH, FLCN, MSH2, TSC1, TSC2, SDHB, SDHC, SDHD, BAP1, PTEN	
9	U tuyến thượng thận Pheochromocytoma	SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, RET, VHL, MAX, NF1, TMEM127	
10	U tế bào cận hạch thần kinh Familial Paranganglioma	SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL	
11	Ung thư nguyên bào võng mạc Retinoblastoma	RB1	
12	Ung thư hắc tố Melanoma	CDKN2A, CDK4	
13	U mô đệm đường tiêu hoá Gastrointestinal Stromal Tumor	KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1	
14	Ung thư sụn Chondrosarcoma	EXT1, EXT2	
15	U sợi thần kinh Neurofibromatosis	NF1, NF2	
16	Đa u tuyến nội tiết Multiple Endocrine Neoplasia	MEN1, RET	

Lưu ý: Xét nghiệm này không hoàn toàn loại trừ được nguy cơ mắc ung thư trong tương lai vì: (1) các biến thể của gen có thể nằm ngoài giới hạn phát hiện của xét nghiệm hoặc/và (2) các yếu tố không phải di truyền vẫn có thể gây bệnh ung thư.

Các biến dị được phát hiện trong xét nghiệm này

[illegible]

Lưu ý: Biến dị đồng nghĩa (synonymous) chỉ được liệt kê khi được phân loại là biến dị (có thể) gây bệnh

CHỈ SỐ CHẤT LƯỢNG

Mã mẫu	200xxx0
Mã Flow cell	
Số lượng gen	94
Độ dài trình tự được phân tích	252832 bp
Mức độ bao phủ vùng đích (%)	
Độ lặp lại trung bình (X)	
Tỉ lệ vùng đích có độ sâu bao phủ trên 30X (%)	

DANH SÁCH

Các gen được kiểm tra trong xét nghiệm

AIP	ALK	APC	ATM	BAP1	BLM	BMPR1A	BRCA1	BRCA2	BRIP1
BUB1B	CDC73	CDH1	CDK4	CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP57	CHEK2	CYLD
DDB2	DICER1	DIS3L2	EGFR	EPCAM	ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5	EXT1
EXT2	EZH2	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF	FANCG	FANCI
FANCL	FANCM	FH	FLCN	GATA2	GPC3	HNF1A	HRAS	KIT	MAX
MEN1	MET	MLH1	MSH2	MSH6	MUTYH	NBN	NF1	NF2	NSD1
PALB2	PHOX2B	PMS1	PMS2	PRF1	PRKAR1A	PTCH1	PTEN	RAD51C	RAD51D
RB1	RCCQL4	RET	RHODF2	RUNX1	SOD3	SDHA2	SDHB	SDHC	SDHD
SLX4	SMAD4	SMARCB1	STK11	SUFU	TMEM127	TP53	TSC1	TSC2	VHL
WRN	WT1	XPA	XPC						

PHỤ LỤC 01

Định nghĩa về các loại biến dị

Biến dị là những biến đổi di truyền trong hệ gen, và được phân loại thành năm cấp độ như sau:

- 01** **Biến dị gây bệnh:** là những biến dị đã được chứng minh một cách đầy đủ về khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số loại ung thư nhất định. Tuy nhiên, người mang biến dị này không chắc chắn là sẽ mắc bệnh.
- 02** **Biến dị có thể gây bệnh:** là những biến dị đã được ghi nhận về khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số loại ung thư, nhưng chưa được chứng minh một cách đầy đủ về tính chất gây bệnh của loại biến dị này.
- 03** **Biến dị chưa xác định ý nghĩa lâm sàng:** là những biến dị chưa có đầy đủ bằng chứng khoa học về tính chất gây bệnh.
- 04** **Biến dị có thể lành tính:** là những biến dị đã được chứng minh là ít có khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số bệnh ung thư.
- 05** **Biến dị lành tính:** là những biến dị đã được chứng minh là không có khả năng làm tăng nguy cơ mắc một hoặc một số bệnh ung thư.

PHƯƠNG PHÁP XÉT NGHIỆM

- ADN được tách chiết từ tế bào máu ngoại vi bằng bộ kit tách chiết ADN QIAgen (Đức).
- Toàn bộ vùng mã hóa cộng với 50 nucleotit ở sát đầu 5' và đầu 3' của mỗi vùng mã hóa protein của 94 gen được khuếch đại bằng bộ kit TruSight Tumor 94 và xác định trình tự bằng phương pháp giải trình tự thế mới (NGS) sử dụng công nghệ Illumina (Mỹ).
- Xét nghiệm này phát hiện đồng thời đột biến điểm, thêm, mất, và lặp đoạn nhỏ (<20 nucleotit) ở vùng mã hóa protein. Biến dị được xác định bởi phần mềm BWA-MEM và GATK, được mô tả bằng phần mềm ANNOVAR¹, và được phân loại theo hướng dẫn của ACMG và AMP² bởi phần mềm TAPES³. Thông tin của tất cả các biến dị đều được kiểm tra lại trên các cơ sở dữ liệu quốc tế bởi chuyên viên hoặc/và bác sỹ di truyền y học.
- Biến dị gây bệnh hoặc có thể gây bệnh được xác định lại bằng phương pháp giải trình tự Sanger. Đoạn ADN có chứa biến dị được khuếch đại bằng phương pháp PCR và được xác định trình tự bằng hệ thống giải trình tự và phân tích số liệu trình tự của Applied Biosystems (Mỹ).

Độ tin cậy: Xét nghiệm phát hiện được đột biến điểm, thêm và mất đoạn nhỏ (<20 bp) với độ tin cậy là 99%.

Giới hạn: Xét nghiệm không phát hiện được đột biến thêm và mất đoạn lớn, đột biến nằm trong vùng intron sâu, cũng như những thay đổi về số lượng bản sao của gen.

Tài liệu tham khảo:

1. Yang, H. & Wang, K. Genomic variant annotation and prioritization with ANNOVAR and wANNOVAR. *Nat. Protoc.* **10**, 1556–1566 (2015).
2. Richards, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet. Med. Off. J. Am. Coll. Med. Genet.* **17**, 405–424 (2015).
3. Xavier, A., Scott, R. J. & Talseth-Palmer, B. A. TAPES: A tool for assessment and prioritisation in exome studies. *PLoS Comput. Biol.* **15**, (2019).

- Phiếu trả kết quả này đặc hiệu cho mẫu và các gen được phân tích trong xét nghiệm, nên không thể dùng cho mục đích khác.
- Những dữ liệu trong phiếu trả kết quả này được tạo ra theo quy trình xét nghiệm chuẩn và chỉ được dùng cho mục đích tham khảo lâm sàng.
- Biến dị được định danh theo hướng dẫn của HGVS (<http://varnomen.hgvs.org/>).
- Sự hiện diện của biến dị gây bệnh ở những gen được khuyến cáo bởi các hiệp hội ung thư chỉ ra nguy cơ mắc bệnh ung thư di truyền của người mang đột biến cao hơn quần thể.
- Nếu không phát hiện biến dị gây bệnh trên những gen được khuyến cáo nghĩa là nguy cơ mắc bệnh ung thư di truyền của người được xét nghiệm là thấp, nhưng không được loại trừ hoàn toàn.
- Kết quả này không loại trừ nguy cơ bị ung thư do những đột biến không thể được phát hiện bằng phương pháp xét nghiệm này hoặc gây ra bởi các yếu tố không di truyền như là môi trường và lối sống, nghĩa là ung thư do đột biến mắc phải gây ra.
- Nếu những biến dị chưa xác định ý nghĩa lâm sàng được phát hiện thì ảnh hưởng của chúng đến việc mắc bệnh ung thư di truyền là không chắc chắn và cần được xác định thêm bởi những nghiên cứu về lâm sàng.
- Các biến đổi di truyền được phân tích dựa trên những kiến thức hiện tại của Di truyền Y học. Tuy nhiên, với sự cập nhật và phát triển không ngừng của Y học, các biến đổi di truyền (Phụ lục) có thể được đánh giá lại tầm quan trọng trong lâm sàng.
- Nếu có thắc mắc, vui lòng liên hệ theo số hotline 033 750 4234 trong 07 ngày làm việc kể từ khi nhận được kết quả xét nghiệm.