

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM



Tầm soát - phát hiện sớm 10 loại ung thư



Ứng dụng công nghệ ctDNA dựa trên kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ 2 (NGS) phát hiện sớm đồng thời 10 loại ung thư.

Vú	Thực quản
Phổi	Buồng Trứng
Gan - Đường mật	Tuyến Tụy
Dạ dày	Nội mạc tử cung
Đại - Trực tràng	Đầu - Cổ

- Ung thư Đầu - Cổ KHÔNG bao gồm u não, u hốc mắt, ung thư tuyến giáp, ung thư da vùng đầu cổ.
- Phạm vi khảo sát ung thư buồng trứng và nội mạc tử cung chỉ áp dụng cho nữ giới.



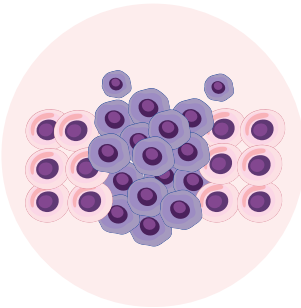
Quét mã QR để tìm hiểu thêm



ĐỘT PHÁ CÔNG NGHỆ GEN TẦM SOÁT PHÁT HIỆN SỚM ĐA UNG THƯ

NGUYÊN LÝ HOẠT ĐỘNG CỦA XÉT NGHIỆM SPOT-MAS 10

1



Tế bào ung thư được hình thành trong khối u

2



Tế bào ung thư phóng thích các phân mảnh DNA vào máu, gọi là ctDNA (circulating tumor DNA)

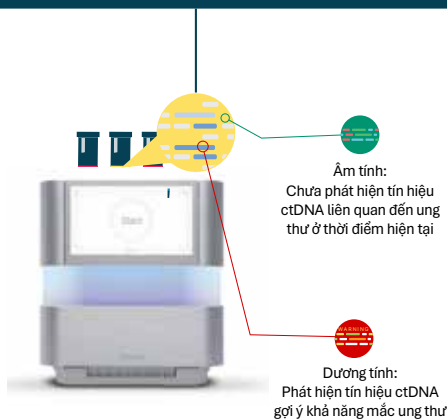
3



Lấy 10ml máu để tách chiết cfDNA (cell-free DNA) từ huyết tương

4

Phân tích các đặc điểm di truyền, di truyền biểu sinh và phân mảnh ctDNA



Ứng dụng công nghệ giải trình tự thế hệ mới phân tích đa chỉ dấu phân tử của ctDNA.

5



Kết quả dương tính (phát hiện ctDNA) sẽ đi kèm dự đoán vị trí khối u trong phạm vi 10 loại ung thư dựa trên các mô hình máy học do AI định hướng, hỗ trợ Bác sĩ trong quá trình theo dõi và xử trí.

THÔNG TIN NGƯỜI ĐĂNG KÍ THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM

THÔNG TIN CÁ NHÂN		THÔNG TIN LẤY MẪU		THÔNG TIN VỀ XÉT NGHIỆM	
Họ và tên:	Sample patient	Loại mẫu:	Máu	Bác sĩ chỉ định:	Sample doctor
Điện thoại:	XXXXXXXX	Ngày thu mẫu:	01/01/2025	Nơi thu mẫu:	Sample hospital
Giới tính:	Nữ	Ngày nhận mẫu:	02/01/2025	Ngày trả kết quả:	20/01/2025
Ngày sinh:	01/01/1970				

THÔNG TIN LÂM SÀNG

Ghi chú:

KẾT QUẢ

KÝ HIỆU MẪU: SAAAAAR29 | ECD ID: ECDXXXX01 | GÓI XÉT NGHIỆM: SPOT-MAS 10

ĐÁNH GIÁ NGUY CƠ

ctDNA

Phạm vi khảo sát: **ctDNA Z-Score** | Giá trị ghi nhận: **2.37** | Kết quả: **TÍN HIỆU CẬN NGƯỠNG**

ctDNA (circulating tumor DNA) là các phân mảnh DNA được tế bào khối u phóng thích vào trong máu

Diễn giải kết quả:
Có sự ghi nhận tín hiệu ở **vùng cận ngưỡng** với mức dương tính.
Ông bà được hỗ trợ thực hiện tại phân tích này trong vòng 6 tháng

• Âm tính: <2
• Cận ngưỡng: 2-3
• Dương tính: >3

(Kết quả này chỉ có giá trị trên mẫu xét nghiệm nhận được)

LƯU Ý QUAN TRỌNG

- Giá trị tiên đoán dương của xét nghiệm là 39.5% đối với tổn thương ung thư và 58.1% khi kết hợp với đánh giá tổn thương tiền ung thư đường tiêu hóa^(1,2), nghĩa là với **mỗi 100 trường hợp có kết quả dương tính sẽ có khoảng 58 trường hợp thực sự có tổn thương ung thư hoặc tiền ung thư.**
- Giá trị tiên đoán âm của xét nghiệm là 99.9%⁽¹⁾, nghĩa là với **mỗi 1000 trường hợp KHÔNG TRIỆU CHỨNG có kết quả âm tính sẽ có khoảng 999 trường hợp thực sự không mắc ung thư.**
- Khuyến nghị sử dụng xét nghiệm này như công cụ tầm soát hỗ trợ, **KHÔNG** nhằm mục đích thay thế cho các phương pháp tầm soát ung thư thường quy đã được khuyến cáo. Ông/bà nên tiếp tục thăm khám sức khỏe và sàng lọc ung thư định kỳ theo hướng dẫn của bác sĩ.
- Nếu ông/bà có bất kỳ triệu chứng nào nghi ngờ mắc ung thư, cần thông báo ngay cho bác sĩ hoặc đến khám tại các cơ sở y tế. Việc chậm trễ khám bệnh khi có các triệu chứng nghi ngờ sẽ dẫn đến nguy cơ chẩn đoán ung thư ở giai đoạn muộn.

Lưu ý: Hiệu quả của xét nghiệm được thống kê dựa trên dữ liệu từ nghiên cứu lượng giá lâm sàng K-DETEK (ClinicalTrials.gov ID: NCT05227261).



DỰ BÁO NGUỒN GỐC KHỐI U

Phạm vi khảo sát ung thư buồng trứng và nội mạc tử cung chỉ áp dụng cho nữ giới.

Phiếu kết quả này được kí xác nhận bởi:

Trưởng phòng xét nghiệm

CN. Nguyễn Thị Cẩm Tú

Công ty Cổ phần Di Truyền Y Học

Địa chỉ: 186 - 188 Nguyễn Duy Dương, P.2, Q.10, TPHCM

Điện thoại: 028 6660 8050

SPOT-MAS là kỹ thuật xét nghiệm được phát triển bởi Gene Solution và được Gene Solutions Chuyển giao công nghệ cho Công ty Cổ phần Di Truyền Y Học (MGJ) thực hiện.

KẾT QUẢ CỦA BẠN

TẦM SOÁT, PHÁT HIỆN SỚM UNG THƯ DỰA TRÊN DNA PHÓNG THÍCH TỪ KHỐI U (ctDNA)

- Phân tích này giúp phát hiện 5 loại ung thư thường gặp (vú, phổi, gan - đường mật, đại - trực tràng, dạ dày) và 5 loại ung thư ác tính cao (buồng trứng, tuyến tụy, thực quản, nội mạc tử cung, đầu - cổ*) từ giai đoạn sớm dựa trên DNA phóng thích từ khối u (ctDNA). Các đoạn DNA này có thể được phóng thích từ sớm, khi khối u có kích thước nhỏ, chưa di căn và chưa gây nên các biểu hiện lâm sàng đặc trưng của ung thư. Hàm lượng của ctDNA tỉ lệ thuận với kích thước khối u và sự di căn, trong khi khả năng phóng thích ctDNA phụ thuộc vào loại ung thư và vị trí khối u, những yếu tố này sẽ ảnh hưởng đến khả năng phát hiện ctDNA trong máu.
- Kết quả phân tích ctDNA này **PHÁT HIỆN TÍN HIỆU CẬN NGƯỠNG** trong mẫu máu của ông/bà.
**Ung thư Đầu-Cổ KHÔNG bao gồm u não, u hốc mắt, ung thư tuyến giáp, ung thư da vùng đầu cổ.*

Xin lưu ý:

- Kết quả phân tích có **GHI NHẬN tín hiệu ở vùng cận ngưỡng** với mức dương tính. Hiện chưa có đầy đủ chứng cứ về sự hiện diện của tín hiệu ctDNA liên quan đến ung thư trong mẫu máu của ông/bà.
- Kết quả hiện tại **KHÔNG** làm thay đổi chương trình tầm soát ung thư thường quy đã được khuyến cáo. Do đó, ông/bà cần tiếp tục thăm khám sức khỏe và sàng lọc ung thư định kỳ theo hướng dẫn của bác sĩ.
- Kết quả hiện tại **KHÔNG HOÀN TOÀN** loại trừ sự hiện diện của khối u do nằm ngoài phạm vi khảo sát (10 loại) HOẶC nằm ở vị trí khó phóng thích ctDNA⁽³⁾ HOẶC ung thư thứ phát có biến đổi omics khác biệt hoàn toàn so với ung thư nguyên phát⁽⁴⁾.

Với kết quả xét nghiệm này, chúng tôi khuyến nghị ông/bà thực hiện thêm các bước sau đây:

- Ông/bà nên thực hiện lại xét nghiệm này trong vòng 6 tháng (hỗ trợ không thu phí).**
- Ông/bà cần theo dõi định kỳ sức khỏe của mình hàng năm, và quay lại bệnh viện tái khám khi những dấu hiệu cảnh báo sớm ung thư xuất hiện (phần lưu ý dưới đây), nhằm có hướng chẩn đoán và điều trị phù hợp.**

Lưu ý: Việc chậm trễ khám bệnh khi có các triệu chứng nghi ngờ sẽ dẫn đến nguy cơ chẩn đoán ung thư ở giai đoạn muộn.

7 dấu hiệu cảnh báo ung thư:

Hiệp hội Ung Thư Hoa Kỳ đã đưa ra khuyến cáo về một số biểu hiện cảnh báo khả năng ung thư. Để dễ nhớ, các chuyên gia sử dụng các chữ cái ở đầu viết tắt thành C - A - U - T - I - O - N (cảnh báo), bao gồm:

- C** (Change in bowel or bladder habits): Thay đổi thói quen đại tiện, tiểu tiện. Ví dụ: tiểu nhiều lần, tiểu máu, tiêu chảy, táo bón, tiêu chảy kèm táo bón xen kẽ, tiêu phân lẫn máu...
- A** (A sore that does not heal): Đau nhức dai dẳng không khỏi. Bất kỳ cơn đau mạn tính, đau kéo dài, hay không rõ nguyên nhân đều là dấu hiệu cần quan tâm.
- U** (Unusual bleeding or discharge): Chảy máu hoặc tiết dịch bất thường từ mũi, miệng, đường tiết niệu, tiêu hóa hay âm đạo...
- T** (Thickening or lump in the breast or elsewhere): Một chỗ dày lên hoặc một cục u ở vú hoặc bất kỳ vị trí nào của cơ thể.
- I** (Indigestion or difficulty swallowing): Ăn không tiêu hoặc khó nuốt.
- O** (Obvious change in size, color, shape, or thickness of a wart, mole, or mouth sore): Thay đổi rõ ràng trong kích thước, màu sắc, hình dạng hay độ dày của mụn cóc, nốt ruồi hay vết loét trong miệng.
- N** (Nagging cough or hoarseness): Ho dai dẳng hoặc khàn tiếng.

Lưu ý: Khi có một trong những triệu chứng kể trên mà không có một nguyên nhân rõ ràng, kéo dài trên 2 tuần và/hoặc kết quả phân tích DNA từ khối u (ctDNA) dương tính thì rất có thể là dấu hiệu của một bệnh ung thư nào đó. Ông/bà nên gặp bác sĩ chuyên khoa để được tư vấn.

- Ông/bà cần xây dựng chế độ dinh dưỡng, làm việc, vận động và nghỉ ngơi hợp lý để duy trì sức khỏe thể chất và tinh thần. Việc duy trì sống lành mạnh cũng giúp giảm thiểu nguy cơ mắc ung thư, cụ thể như sau:**

- Hạn chế tiếp xúc với tia UV bằng cách tránh tiếp xúc trực tiếp với ánh nắng mặt trời quá mức.
- Bất kỳ nốt ruồi mới, bất thường hoặc thay đổi nào khác của nốt ruồi cần được thông báo cho bác sĩ.
- Tránh hoặc hạn chế hút thuốc.
- Giữ cân nặng hợp lý.
- Tập luyện thể thao đều đặn.
- Ăn nhiều rau củ quả trái cây.
- Hạn chế sử dụng thức uống có cồn.
- Hiểu rõ sức khỏe bản thân và tiền sử bệnh của gia đình.

Nếu có thắc mắc hay cần tư vấn thêm về kết quả vui lòng liên hệ bộ phận CSKH (SĐT: 0287 101 8688)

THÔNG TIN VỀ XÉT NGHIỆM

PHƯƠNG PHÁP SPOT-MAS

SPOT-MAS là một xét nghiệm sinh thiết lỏng được ứng dụng trong tầm soát ung thư dựa trên khả năng phát hiện DNA ngoại bào do khối u phóng thích vào máu (circulating tumor DNA - ctDNA):

- DNA tự do (cell free DNA, cfDNA) được tách từ mẫu máu và phân tích bằng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới (NGS) độc quyền bao gồm cả giải trình tự toàn bộ bộ gen và giải trình tự dựa trên amplicon.
- Giải trình tự được thực hiện bằng công nghệ nanoball DNA trên hệ thống DNBSEQ-G400 (MGI Tech Co.).
- Dữ liệu thu được sau đó được phân tích bằng cách sử dụng các mô hình máy học do AI định hướng để phát hiện sự hiện diện của ctDNA trong máu và xác định nguồn gốc khối u dựa trên cơ sở dữ liệu multi-omic kết hợp các đặc điểm di truyền, biểu sinh và phân đoạn của cfDNA.

THÔNG SỐ KỸ THUẬT

- Bộ hoá chất: MagMAX™ Cell-Free DNA Isolation Kit (Thermo Fisher, USA), EZ DNA Gold kit (Zymo Research, USA), xGen™ Methylation DNA Library Preparation Kit (IDTDNA, USA)
- Thiết bị: DNBSEQ Next-generation sequencing system (MGI Tech Co.)

GIỚI HẠN CỦA XÉT NGHIỆM

- Theo nghiên cứu lâm sàng của Gene Solutions, với mỗi 1000 trường hợp **KHÔNG TRIỆU CHỨNG** có kết quả âm tính sẽ có khoảng 999 trường hợp thực sự không mắc ung thư⁽¹⁾.
- Một kết quả âm tính (chưa có tín hiệu ctDNA) **KHÔNG HOÀN TOÀN** loại trừ sự hiện diện của ung thư do khối u nằm ngoài phạm vi khảo sát **HOẶC** nằm ở vị trí khó phóng thích ctDNA⁽³⁾ **HOẶC** ung thư thứ phát có biến đổi omics khác biệt hoàn toàn so với ung thư nguyên phát⁽⁴⁾.
- Kết quả âm tính có giá trị tầm soát ung thư ở thời điểm hiện tại và **KHÔNG** loại trừ nguy cơ mắc ung thư về sau. Với kết quả âm tính, khuyến cáo nên lặp lại xét nghiệm này hàng năm để tầm soát sớm ung thư **VÀ** kết hợp với các phương pháp tầm soát ung thư thường quy đã được khuyến cáo để tăng khả năng phát hiện sớm ung thư.
- Một kết quả dương tính (có tín hiệu ctDNA) **KHÔNG HOÀN TOÀN** khẳng định người tham gia xét nghiệm có ung thư do một số trường hợp bệnh lý đặc biệt có thể tạo ra tín hiệu ctDNA “giả”.
- Theo nghiên cứu lâm sàng của Gene Solutions, khoảng 58 trong 100 người nhận được kết quả dương tính sẽ phát hiện tổn thương ung thư hoặc tiền ung thư sau khi thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán^(1,2). Vì vậy, một kết quả dương tính cần được tư vấn bởi Bác sĩ chuyên khoa ung bướu, chuyên gia di truyền và khẳng định bằng các phương pháp chẩn đoán hình ảnh.
- Nguồn gốc khối u được dự đoán dựa vào thuật toán và mô hình học máy phân tích các đặc điểm khác biệt của ctDNA từ các cơ quan khảo sát và có độ chính xác dự đoán cơ quan là 52.9% đối với tổn thương ung thư và 84.0% khi kết hợp với đánh giá tổn thương tiền ung thư đường tiêu hóa^(1,2). Tuy nhiên, những đặc điểm này của ctDNA có thể bị trùng lặp dẫn đến việc **KHÔNG THỂ TÁCH BIỆT HOÀN TOÀN** nguồn gốc khối u.

- Nguyen, et al. "Prospective validation study: a non-invasive circulating tumor DNA-based assay for simultaneous early detection of multiple cancers in asymptomatic adults." *BMC Medicine* 23, 90 (2025). <https://doi.org/10.1186/s12916-025-03929-y>.
- Carbonell, Chantelle, et al. *Cancer Control* 31 (2024): doi:10732748241307360.
- Bettegowda, Chetan et al. "Detection of circulating tumor DNA in early- and late-stage human malignancies." *Science Translational Medicine* 6.224 (2014). doi: 10.1126/scitranslmed.3007094.
- Hao, Xiaoke et al. "DNA methylation markers for diagnosis and prognosis of common cancers." *Proceedings of the National Academy of Sciences* 114.28 (2017). doi: 10.1073/pnas.1703577114.

CÁC CÔNG BỐ KHOA HỌC VÀ GIẢI THƯỞNG CỦA CÔNG NGHỆ SPOT-MAS

17 bài công bố quốc tế trên các tạp chí Y khoa hàng đầu như BMC, Elife, Cancer Investigation ... :

- Prospective validation study: a non-invasive circulating tumor DNA-based assay for simultaneous early detection of multiple cancers in asymptomatic adults (BMC Medicine 2025)
- Clinical validation of a ctDNA-based assay for multi-cancer detection: An interim report from a Vietnamese longitudinal prospective cohort study of 2,795 participants (Cancer Investigation 2023)
- Multimodal analysis of methylomics and fragmentomics in plasma cell-free DNA for multi-cancer early detection and localization (eLife 2023)
- A consultation and work-up diagnosis protocol for a multicancer early detection test: a case series study (Future Science OA 2024)

Nhận giải thưởng Conquer Cancer® Merit Award tại Hội nghị ASCO Breakthrough năm 2024



Quét mã QR để tìm hiểu thêm

**GENE SOLUTIONS ĐÃ CÓ MẶT
TẠI 8 QUỐC GIA TRONG
KHU VỰC ĐÔNG NAM Á**

2.200.000+
Xét nghiệm đã được thực hiện



70.000+
Xét nghiệm tầm soát &
hỗ trợ điều trị ung thư



4.500+
Bệnh viện /
Phòng khám hợp tác



2.500+
Bác sĩ đồng hành



50 nghiên cứu
Được công bố
Quốc tế



CÔNG NGHỆ GEN VÌ SỨC KHỎE CỘNG ĐỒNG

**GENE SOLUTIONS
CO.,LLC**
www.genesolutions.com

Ho Chi Minh City
186-188 Nguyễn Duy Dương, Phường 2, Quận 10
110 Nguyễn Chí Thanh, Phường 3, Quận 10

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

Singapore
Gene Solution Genomics Pte Ltd
Tower C, Tai Seng Exchange 5 Tai Seng Avenue,
#02-54 Singapore 536671

Malaysia
Gene Solutions Genomics Pte Ltd Common
Ground, G.016, Java One, The Square,
72A, Jln Profesor Diraja Ungku Aziz, Seksyen 13,
46200 Petaling Jaya, Selangor, Malaysia

Indonesia
PT Gene Solutions Indonesia Menara Tendean (MTen) 11th Floor
Unit 11.10 II, Kapten Tendean No. 20C Mampang Prapatan, Jakarta
Selatan DKI Jakarta, 12710

Thailand
Gene Solution (Thailand) Co., Ltd.26/40 12th Floor, Orakarn Building,
Chidlom Road Lumpini, Patumwan, Bangkok 10330, Thailand

Philippines
Gene Solution Philippines Inc.
ENC5 306-307, 3rd Floor Mother Ignacia Corner Samar ST. South Triangle,
Quezon City, Philippine.

