

## 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.



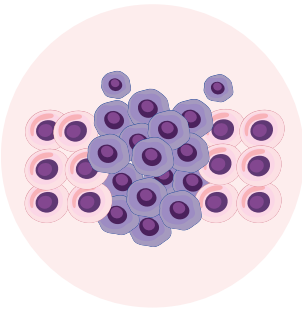
Quét mã QR để tìm hiểu thêm



## 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)

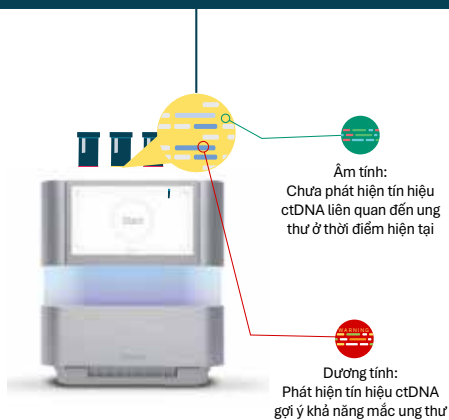
3



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



5



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

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				

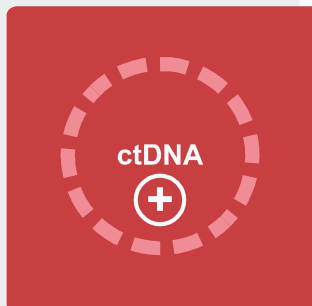
## THÔNG TIN LÂM SÀNG

Ghi chú:

## KẾT QUẢ

KÝ HIỆU MẪU: SAAAAAR29 | ECD ID: ECDXXX01 | GÓI XÉT NGHIỆM: SPOT-MAS 10

## PHẦN 1 ĐÁNH GIÁ NGUY CƠ



Phạm vi khảo sát:

ctDNA Z-Score

Giá trị ghi nhận:

4.38

Kết quả:

PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG

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

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

Diễn giải kết quả:

Phát hiện tín hiệu ctDNA trong máu gợi ý ông/bà có khả năng mắc ung thư.

Xét nghiệm này là xét nghiệm sàng lọc, không phải chẩn đoán. Bác sĩ sẽ tư vấn các bước tiếp theo và xét nghiệm cần làm để khẳng định chắc chắn tình trạng bệnh lý của ông/bà.

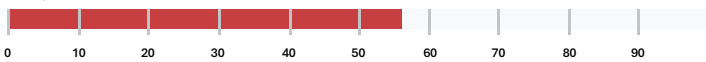
(Kết quả này chỉ có giá trị trên mẫu xét nghiệm nhận được)

## PHẦN 2 DỰ BÁO NGUỒN GỐC KHỐI U

Nguồn gốc của khối u được dự đoán với độ chính xác 84% là khối u ở thực quản, nội mạc tử cung, với tỉ lệ như sau

Dự đoán thứ nhất:

THỰC QUẢN (55.3%)



Dự đoán thứ hai:

NỘI MẠC TỬ CUNG (44.7%)



## LƯU Ý QUAN TRỌNG

- 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".
- 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<sup>(1,2)</sup>, 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. 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<sup>(1,2)</sup>. 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<sup>(\*)</sup>.

(\*) Gao, Qiang et al. "Circulating cell-free DNA for cancer early detection." The Innovation 3.4 (2022). doi:10.1016/j.xinn.2022.100259

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).

Phiếu kết quả này được kí xác nhận bởi:

Trưởng phòng xét nghiệm

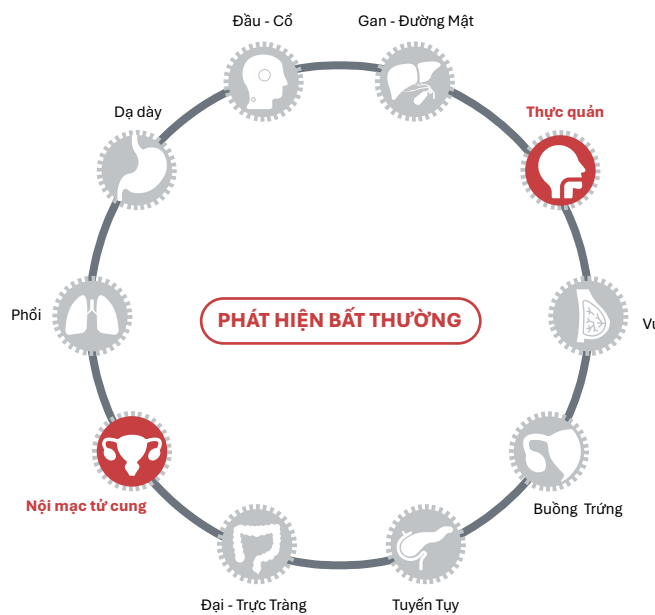
CN. Nguyễn Thị Cẩm Tú

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 kĩ 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.



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.

# 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 ctDNA (DNA từ khối u)** 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*

### Lưu ý quan trọng:

- Kết quả này cho thấy: sau khi phân tích mẫu máu của ông/bà, **TÌM THẤY dấu hiệu gợi ý ông/bà có khả năng mắc ung thư.**
- Kết quả này cũng cung cấp 1 hoặc 2 dự đoán về vị trí bắt nguồn của tín hiệu ung thư trong cơ thể (gọi là dự đoán vị trí nguồn gốc của khối u), từ đó định hướng các bước tiếp theo cần thực hiện để khẳng định chắc chắn tình trạng bệnh lý của ông/bà.
- Theo nghiên cứu lâm sàng của Gene Solutions, khoảng 58 trong 100 người nhận được kết quả này sẽ có chẩn đoán xác định tổn thương ung thư hoặc tiền ung thư sau khi thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán<sup>(1,2)</sup>.** Trong vài trường hợp, các điều kiện bệnh lý đặc biệt có thể gây ra tín hiệu ctDNA “giả”, dẫn đến kết quả dương tính cho người không mắc ung thư.
- Do đó, ông/bà được khuyến nghị tư vấn cùng bác sĩ và thực hiện thêm các xét nghiệm hình ảnh học chẩn đoán ung thư **Tùy thuộc vào kết quả dự đoán vị trí khối u, Bác sĩ sẽ tư vấn các bước tiếp theo và xét nghiệm hình ảnh học chẩn đoán ung thư cần làm tương ứng như sau để khẳng định chắc chắn tình trạng bệnh lý của ông/bà:**

Dự đoán vị trí nguồn gốc khối u	Xét nghiệm hình ảnh học chẩn đoán được khuyến cáo
Vú	Siêu âm vú kết hợp nhũ ảnh HOẶC MRI vú (nếu đã chụp nhũ ảnh trong vòng 3 tháng)
Phổi	CT scan ngực có cản quang
Gan - Đường mật	CT bụng 3 pha
Đại trực tràng	Nội soi đại trực tràng
Dạ dày	Nội soi đường tiêu hóa trên
Thực quản	Nội soi đường tiêu hóa trên
Tụy	CT bụng có cản quang
Buồng trứng	Siêu âm qua đầu dò ngả âm đạo
Tử cung	Siêu âm qua đầu dò ngả âm đạo
Đầu - cổ	CT scan đầu-cổ có cản quang + Nội soi tai-mũi-họng
Cơ quan khác	CT scan toàn thân (Nếu khách hàng nữ, bổ sung MRI vú)

- Nếu các xét nghiệm hình ảnh học PHÁT HIỆN khối u, tình trạng bệnh của ông/bà sẽ được các bác sĩ chuyên khoa của bệnh viện hội chẩn và đề nghị thực hiện sinh thiết-giải phẫu bệnh, xác định tính chất lành tính hay ác tính của khối u. Dựa vào kết quả của giải phẫu bệnh, bác sĩ sẽ tiếp tục tư vấn các phương pháp theo dõi, chẩn đoán và điều trị phù hợp, nhằm cải thiện tình hình sức khỏe của ông/bà.
- Nếu các xét nghiệm hình ảnh học CHƯA PHÁT HIỆN khối u, điều này có thể là khối u chưa được hình thành hoặc chưa đủ lớn để có thể nhìn thấy được bằng hình ảnh. Ông/bà cần theo dõi định kỳ sức khỏe của mình mỗi 6 tháng, và quay lại bệnh viện tái khám khi những dấu hiệu cảnh báo sớm ung thư xuất hiện, nhằm có hướng chẩn đoán và điều trị phù hợp.

**Hỗ trợ dành cho người có kết quả phân tích ctDNA dương tính và KHÔNG THUỘC NHÓM CÁC ĐỐI TƯỢNG LOẠI TRỪ (được quy định ở mục phần 5 trong Phiếu đồng thuận thực hiện xét nghiệm này).**

Tối đa **6.000.000 VND** cho chi phí chẩn đoán theo hóa đơn tại cơ sở thực hiện xét nghiệm chẩn đoán.

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) độ 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<sup>(1)</sup>.
- 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<sup>(3)</sup> **HOẶC** ung thư thứ phát có biến đổi omics khác biệt hoàn toàn so với ung thư nguyên phát<sup>(4)</sup>.
- 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<sup>(1,2)</sup>. 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<sup>(1,2)</sup>. 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



**2.500+**  
Bác sĩ đồng hành



**4.500+**  
Bệnh viện /  
Phòng khám hợp tác



**50** nghiên cứu  
Được công bố  
Quốc tế



# CÔNG NGHỆ GEN VÌ SỨC KHỎE CỘNG ĐỒNG

**GENE SOLUTIONS  
CO.,LLC**  
[www.genesolutions.com](http://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 Jl. Kapten Tendean No. 20C Mampang Prapatan, Jakarta  
Selatan DKI Jakarta, 12710

**Thailand**  
Gene Solution (Thailand) Co., Ltd./26/40 12th Floor, Orakam 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.

