



G-Breca

Nguy cơ Ung thư vú di truyền



Khám phá bộ gen. Làm chủ tương lai



NGUYEN THI B

Genetica ID

Ngày sinh

Giới tính

SAMPLE

(Không có thông tin)

Nữ

Báo cáo

G-Breca

Loại mẫu

Nước bọt

Ngày phát hành

13/01/2023



Thông tin báo cáo

Báo cáo này chỉ ra nguy cơ tiềm ẩn của bạn đối với bệnh ung thư vú. Bạn sẽ nắm được thông tin về các gen liên quan cũng như các khuyến nghị tương ứng từ kết quả đó.



TÓM TẮT KẾT QUẢ

Kết quả âm tính. Không tìm thấy biến thể gây bệnh nào liên quan đến ung thư vú.

Nguy cơ của B

0.54

Tóm tắt lâm sàng

- Tăng khả năng bảo vệ khỏi ung thư vú
- Không tìm thấy biến thể bất lợi nào trong các biến thể ung thư vú thường gặp của gen CASP8
- Bảo vệ khỏi ung thư vú với sự tăng cường methyl hóa của DNA.
- Giảm nguy cơ xuất hiện dịch bất thường tại núm vú.
- Ít bị ảnh hưởng bởi chất độc phóng xạ
- Gen XRCC2 thực hiện sửa chữa hiệu quả
- Giảm mật độ nhũ ảnh trung bình và tăng khả năng bảo vệ khỏi ung thư vú ER-

Số gen phân tích

35

Gây bệnh

0

Bất lợi

0

Bảo vệ

7

Bình thường

28

APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN2A, CHEK2, COL7A1, DOCK8, EPCAM, FANCA, FANCC, FANCM, GJB2, MAX, MUTYH, NF1, PALB2, PMS2, POLE, POT1, PRDM9, PTCH1, PTPN11, RAD51C, RECQL, RET, SETBP1, TP53, UROD.

Biến thể

Biến thể di truyền	Tình trạng	Biểu hiện	Khuyến nghị
XRCC2 CC NC_000007.14:g.152648922C>A	Bảo vệ	Giảm nguy cơ đau vùng núm vú.	Vận động trong ngày càng nhiều càng tốt. Nghiên cứu trên 73.000 phụ nữ châu Á ghi nhận những phụ nữ di chuyển và tập luyện nhiều lần trong ngày có ít nguy cơ mắc ung thư vú hơn.
ESR1 AA NC_000006.12:g.151633699A>G	Bảo vệ	Bạn có thể được bảo vệ chống lại ung thư vú ER- (ung thư vú không có thụ thể estrogen) hơn ung thư vú ER+ (ung thư vú có thụ thể estrogen).	Kiểm soát việc sử dụng thức uống chứa cồn. Các nhà khoa học phát hiện ra rằng rượu bia làm tăng nguy cơ ung thư vú ER+.

Biến thể

Biến thể di truyền	Tình trạng	Biểu hiện	Khuyến nghị
CASP8 GG NC_000002.12:g.201284866G>A	Bảo vệ	Giảm nguy cơ kích ứng da vùng ngực.	Thêm một lượng vừa phải đậu nành vào chế độ ăn của bạn. Nghiên cứu trên 24.000 phụ nữ châu Á (Nhật Bản) chỉ ra rằng hàm lượng lớn genistein có thể giảm nguy cơ ung thư vú. Genistein được tìm thấy trong đậu nành.
CASP8 CC NC_000002.12:g.201279205T>C	Bảo vệ	Ít có khả năng xuất hiện dịch tiết bất thường tại núm vú.	Thêm curcumin vào thực đơn hằng ngày. Nghiên cứu chỉ ra rằng curcumin có thể tăng cường khả năng tạo ra quá trình tế bào chết theo chương trình trong cơ thể.
TMEM258 AA NC_000011.10:g.61792609G>A	Bảo vệ	Ít bị đau ở vùng ngực.	Sử dụng máy lọc nước để lọc hầu hết chì. Một nghiên cứu trên gần 10.000 phụ nữ cho thấy việc tiếp xúc với kim loại độc hại như chì, có thể làm tăng nguy cơ ung thư vú ở phụ nữ.

Giải thích

Nghiên cứu cho thấy bạn mang một biến thể di truyền có lợi giúp làm giảm nguy cơ ung thư vú so với những người khác. Ung thư vú có thể gây đau ở vùng núm vú.

Tuy nhiên, hãy lưu ý rằng các yếu tố lối sống gây hại có thể làm tăng nguy cơ ung thư vú của bạn. Vì vậy, bạn không nên dựa hoàn toàn vào đặc điểm di truyền có lợi của mình.

Ví dụ, tập thể dục có thể điều chỉnh phù hợp lượng estrogen trong cơ thể bạn để giảm nguy cơ ung thư vú. Nghiên cứu trên 73.000 phụ nữ châu Á (Trung Quốc) dường như xác nhận điều này. Phụ nữ thường xuyên di chuyển và tập thể dục xuyên suốt một ngày có nguy cơ ung thư vú thấp hơn.

Nếu bạn có một công việc ít vận động, hãy đảm bảo rằng bạn thường xuyên nghỉ ngơi giữa những lần ngồi, sử dụng giờ ăn trưa để tập thể dục và tập thể dục sau khi về nhà hoặc vào cuối tuần.

Chúng tôi đã xác định được rằng bạn mang một biến thể di truyền có lợi. Cụ thể, bạn có thể được bảo vệ chống lại ung thư vú ER- (ung thư vú không có thụ thể estrogen) hơn ung thư vú ER+ (ung thư vú có thụ thể estrogen). Tế bào ung thư vú ER- không phụ thuộc vào estrogen để phát triển, trong khi điều ngược lại là đúng với các tế bào ung thư vú ER+.

Tuy nhiên, bạn có thể thực hiện các bước để bảo vệ mình khỏi ung thư vú ER+. Ví dụ, các nhà nghiên cứu đã phát hiện ra rằng rượu làm tăng nguy cơ ung thư vú ER+. Tốt nhất, bạn nên ngừng uống rượu hoàn toàn. Hoặc bạn nhất thiết nên tránh uống nhiều hơn 1 ly mỗi ngày.

Giải thích

Những người có kiểu gen tương tự cho thấy nguy cơ bị ung thư vú thấp hơn. Điều này có nghĩa là các dấu hiệu và triệu chứng của bệnh ung thư này, như kích ứng da, ít xảy ra hơn trong trường hợp của bạn.

Tuy nhiên, các gen có lợi sẽ không bảo vệ bạn hoàn toàn khỏi ung thư vú. Các yếu tố môi trường và lối sống cũng có thể ảnh hưởng đáng kể đến nguy cơ này.

Điều này có nghĩa là bạn nên cẩn trọng trong cuộc sống hàng ngày để giảm nguy cơ ung thư vú càng nhiều càng tốt.

Nghiên cứu trên 24.000 phụ nữ châu Á (Nhật Bản) chỉ ra rằng lượng cao hơn của một hợp chất thực vật, được gọi là genistein, có liên quan đến việc giảm nguy cơ ung thư vú. Genistein có trong đậu nành. Mặc dù người ta từng cho rằng đậu nành có thể làm tăng nguy cơ ung thư vú ở phụ nữ, nhưng thông tin này không đáng tin cậy nữa. Khi đậu nành và các sản phẩm từ đậu nành được tiêu thụ với lượng vừa phải, thì ít nhất là chúng không gây ra tác dụng xấu như từng để cập trước đây, mà thậm chí có thể có lợi.

Chúng tôi nhận thấy bạn có mang một biến thể di truyền có lợi trong gen CASP8. Sự thay đổi di truyền này có thể làm giảm nguy cơ mắc ung thư vú của bạn; đặc biệt là giảm nguy cơ xuất hiện dịch bất thường tại núm vú, như máu.

Để giảm thiểu hơn nữa nguy cơ ung thư vú, bạn có thể thêm curcumin vào chế độ ăn của mình. Curcumin là hợp chất hoạt tính được tìm thấy trong nghệ, một thành viên họ gừng. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng curcumin ức chế sự tăng sinh và thúc đẩy quá trình tế bào chết theo chương trình của các tế bào ung thư vú. Quá trình tự nhiên này bảo vệ chúng ta khỏi sự phát triển của ung thư.

Khi được sử dụng để chế biến, nghệ có thể được thêm trực tiếp vào thực phẩm để tạo hương vị hay màu sắc. Khi được sử dụng với mục đích y tế hoặc như một chất bổ sung dinh dưỡng, khuyến cáo chung với hàm lượng 500 đến 2.000 miligam (mg) mỗi ngày. 2 thìa cà phê bột nghệ chứa gần 500 mg tinh bột nghệ. Bên cạnh những lợi ích đặc biệt trong ung thư, curcumin còn được ghi nhận là chất chống oxy hóa có lợi cho sức khỏe thể chất.

Chúng tôi phát hiện ra rằng bạn mang một biến thể di truyền liên quan đến việc giảm nguy cơ ung thư vú. Điều đó có nghĩa là bạn ít bị đau ở vùng ngực do tác động của bệnh này.

Tuy nhiên, bạn nên cảnh giác với các yếu tố môi trường. Nghiên cứu gần đây trên khoảng 10.000 phụ nữ cho thấy kim loại chì, cũng có thể làm tăng nguy cơ ung thư vú ở phụ nữ. Không tìm thấy mối liên quan tương tự đối với các kim loại nặng khác.

Điều này có nghĩa là bạn nên thực hiện các bước để loại bỏ chì, đặc biệt là trong nguồn nước bạn đang sử dụng. Một cách dễ dàng để bảo vệ bạn khỏi nhiễm chì trong nước là mua một bộ lọc nước. Thông thường, một bộ lọc bằng than củi đơn giản và rẻ tiền sẽ là làm được điều này, chỉ cần đảm bảo rằng nó được chứng nhận lọc hầu hết thành phần chì có trong nước.



NGUYEN THI B

Genetica ID
Ngày sinh
Giới tính

SAMPLE
(Không có thông tin)
Nữ

Ấm tình

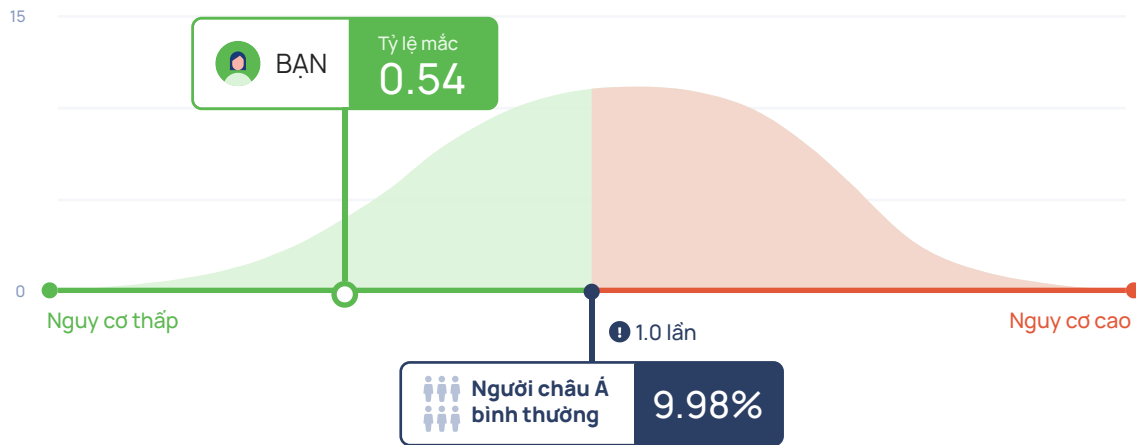
Tóm tắt Chúng tôi không phát hiện ra đột biến gây bệnh nào liên quan đến ung thư vú.

Biến thể	Số gen phân tích	Bất lợi	Bảo vệ	Bình thường
	35	0	7	28

i Xem chi tiết ở bảng trong trang Tóm tắt cho bác sĩ phía trước

Nguy cơ di truyền

Phân bố trong dân cư châu Á (%)



Nguy cơ từ môi trường



Một số kết quả còn thiếu.

Genetica® sẽ gửi tới bạn một Bộ câu hỏi sàng lọc sớm nhất để có thể cập nhật kết quả nguy cơ ung thư từ môi trường của cá nhân bạn.

Thông tin phòng Lab

Gene Friend Way, Inc.

Oakland Genomics Center

Địa chỉ: 355 30th Street, Oakland, CA 94609, USA

Số điện thoại: +1 650-367-4679



Duyen Bui

Nhà Đồng Sáng Lập và Giám Đốc

Khoa Học của Genetica®



Rama Kota

Trưởng bộ phận di truyền học

loài người

Mục lục

Giới thiệu	8 Lời mở đầu
	9 Đội ngũ khoa học
	10 Thuật ngữ cơ bản trong di truyền học
	11 Báo cáo này được tạo ra như thế nào?
Ung thư vú: Thông tin cần biết	13 Về bệnh ung thư vú
	14 Nguy cơ trong gia đình
	15 Yếu tố nguy cơ từ môi trường
	17 Tôi có thể làm gì?
	19 Dấu hiệu & triệu chứng
	20 Những điều nên hỏi bác sĩ về ung thư vú
Chi tiết khoa học	22 Các gen được phân tích
	25 Thông tin về xét nghiệm
	27 Nguồn tham khảo

Lời mở đầu

Từ ông Cao Anh Tuấn

Nhà Đồng Sáng Lập và Giám Đốc
Công Nghệ của Genetica®

Thân chào NGUYEN THI B,

Thay mặt toàn thể đội ngũ Genetica® tôi xin gửi tới bạn lời chào, lời cảm ơn sâu sắc vì đã tin tưởng và sử dụng dịch vụ tư vấn về công nghệ giải mã gen di truyền mang thương hiệu Genetica®.

Với đội ngũ các nhà khoa học hàng đầu trong lĩnh vực giải mã gen di truyền, kết hợp với công nghệ trí tuệ nhân tạo, Genetica® tin chúng tôi sẽ mang lại những giá trị tốt đẹp và có ý nghĩa tới cuộc sống của mỗi khách hàng. Đây cũng chính là sứ mệnh và mục tiêu mà tôi và các đồng nghiệp luôn hướng tới để mỗi ngày trau dồi, hoàn thiện hơn nữa các sản phẩm dịch vụ của Genetica®, đưa công nghệ giải mã gen di truyền tới gần hơn với cuộc sống cộng đồng. Không còn là các thuật ngữ cao xa nữa; giờ đây, với Genetica®, bạn, gia đình bạn, và tất cả mọi người đều có thể tiếp cận, hiểu rõ những bí mật tiềm ẩn trong chính bản thân mình thông qua các giải pháp khoa học của giải mã gen di truyền.

Hãy khám phá bản thân với cuốn báo cáo giải mã gen mà bạn đang cầm trên tay ngay lúc này và lắng nghe cơ thể bạn để có một lộ trình làm việc, tập luyện, nghỉ ngơi tối ưu nhất, khai phá tiềm năng, cải thiện sắc vóc cho một cuộc sống tốt đẹp hơn.

Khi lựa chọn Genetica®, Khám phá bộ gen - Làm chủ tương lai, bạn sẽ luôn có sự đồng hành của đội ngũ tư vấn chuyên môn giàu kinh nghiệm, nên đừng ngại ngần liên hệ với chúng tôi khi có bất kỳ thắc mắc nào cần giải đáp về báo cáo gen của bạn. Hoặc bạn có thể đăng nhập ứng dụng Genetica® để theo dõi những thông tin hữu ích được cập nhật cho riêng hồ sơ gen của bạn.

Hi vọng bạn hài lòng với dịch vụ của chúng tôi, một lần nữa cảm ơn bạn đã lựa chọn Genetica®.

Đây là niềm vinh hạnh lớn lao của chúng tôi khi được đồng hành cùng bạn trong hành trình này.

Trân trọng,



Thuật ngữ cơ bản

trong Di truyền học

Hệ gen

Gen là đơn vị di truyền cơ bản mà mỗi người đều có thể truyền lại các tính trạng cho thế hệ sau. Hầu hết các trường hợp, vật liệu cấu tạo nên gen là DNA, và gen sẽ được truyền cho thế hệ tiếp theo bằng cách sao chép DNA. DNA mang các mật mã di truyền, được phân loại thành 4 loại ba-zơ là A, T, G, C.

DNA

DNA, hay axit deoxyribonucleic, là vật liệu di truyền ở người và hầu hết các sinh vật khác. Gần như mọi tế bào trong cùng cơ thể đều chứa một kiểu DNA. Thông tin lưu trữ trong DNA được mã hóa bằng 4 đơn vị hóa học: adenine (A), guanine (G), cytosine (C) và thymine (T).

Một đa hình đơn nucleotide (SNP, gọi là snip) là một biến thể trong đoạn DNA, được ghi nhận khi một trình tự nucleotide adenine (A), thymine (T), cytosine (C) hoặc guanine (G) trong bộ gen (hoặc một trình tự tương tự) có sự khác nhau giữa các cá thể của một loài hoặc một cặp nhiễm sắc thể trong một cá thể.

Đột biến

Đột biến là một thay đổi xảy ra trong chuỗi DNA của chúng ta, do lỗi khi sao chép DNA hoặc do kết quả của các yếu tố môi trường như tia UV và khói thuốc lá.

Các gen có thể được gọi là cơ quan tích hợp thông tin cấu thành cơ thể của chúng ta, và mục đích của xét nghiệm di truyền là để xác định những tác động về mặt di truyền của một số bệnh nhất định. Và hơn thế, để có thể kiểm soát tác động của các yếu tố môi trường một cách tốt nhất lên cơ thể của chúng ta.

Đội ngũ Khoa học



Duyen Bui

Giám đốc Khoa học
Tiến sĩ Sinh học phân tử và Di truyền, ĐH Cornell



Tuan Cao

Giám đốc Công nghệ
Tiến sĩ Khoa học máy tính, ĐH Cornell



Judith Alonzo

Chuyên gia dinh dưỡng
Tiến sĩ Sinh học phân tử và Di truyền, ĐH Cornell



Rama Kota

Chuyên gia di truyền học
Tiến sĩ di truyền học
ĐH California, Davis



Gill Bejerano

Tiến sĩ, Giáo sư ĐH Stanford



Roy Perlis

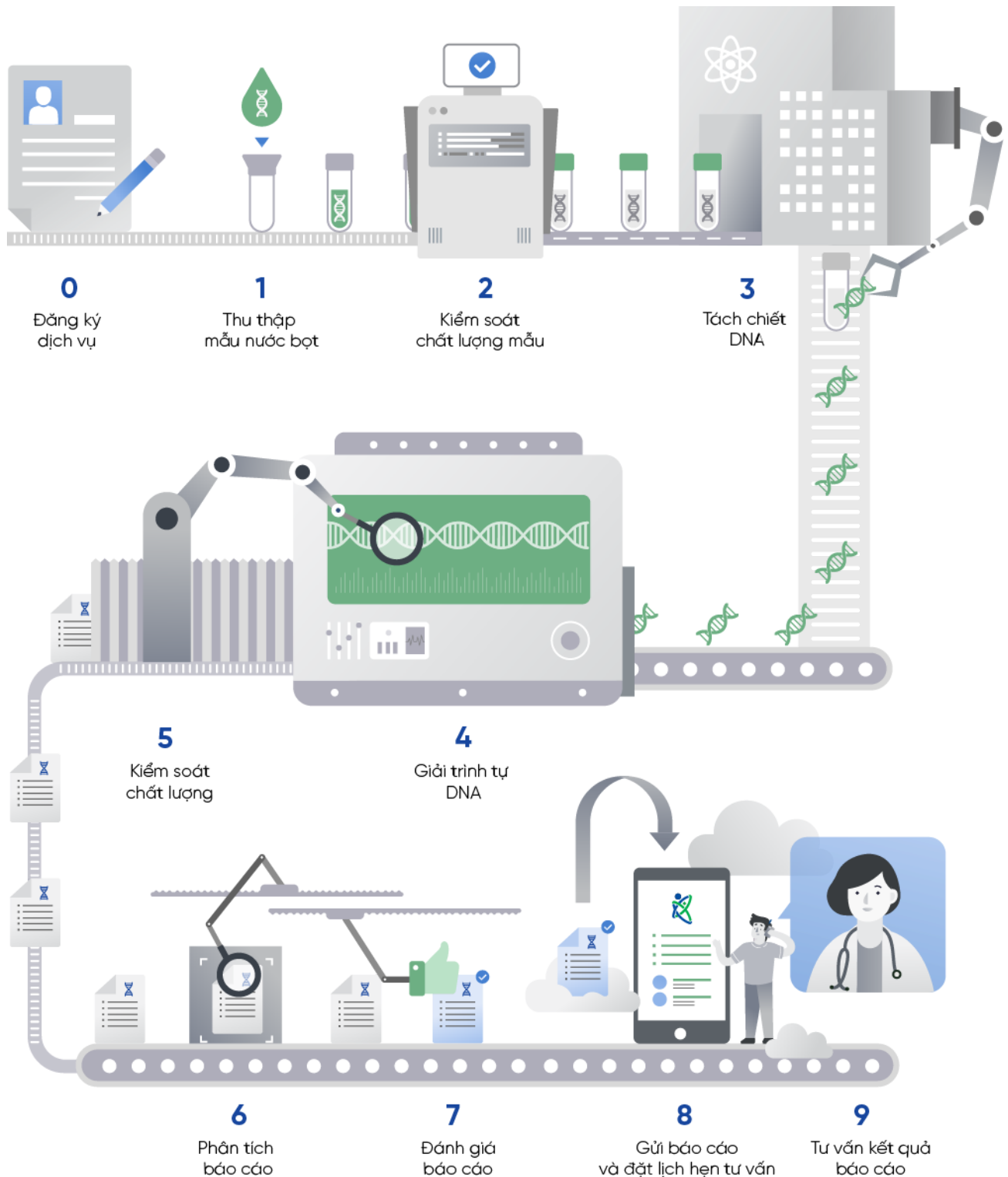
Bác sĩ, Thạc sĩ, Giáo sư
ĐH Y Havard



Benjamin Ma

Giáo sư ĐH California,
San Francisco

Báo cáo này được tạo ra như thế nào





Ung thư vú: Thông tin cần biết

Về bệnh ung thư vú

Nguy cơ trong gia đình

Yếu tố nguy cơ từ môi trường

Tôi có thể làm gì?

Dấu hiệu & triệu chứng

Những điều nên hỏi bác sĩ về ung
thư vú





Không có đột biến không có nghĩa là sẽ không mắc bệnh.



Lối sống và các yếu tố môi trường có thể gây ung thư vú dù bạn không mang đột biến liên quan.

VỀ bệnh ung thư vú

Vú bao gồm ba phần chính: mô liên kết, tiểu thùy và ống dẫn. Mô liên kết (mô mỡ và mô sợi) giữ các phần khác nhau của vú lại với nhau. Tiểu thùy sản xuất sữa. Các ống dẫn sẽ dẫn sữa đến núm vú. Các loại ung thư vú phổ biến nhất ảnh hưởng đến các tiểu thùy và ống dẫn.

Khoảng 12,9% phụ nữ được chẩn đoán mắc dạng ung thư vú này hoặc dạng còn lại trong suốt cuộc đời. Tuy nhiên, phụ nữ Đông Á có xu hướng có tỷ lệ mắc mới thấp hơn (trên 100.000 người) so với những chủng tộc khác. Độ tuổi trung bình khi chẩn đoán là khoảng 63 tuổi.

Ung thư vú thường được chẩn đoán bằng nhiều kỹ thuật khác nhau, bao gồm khám vú, chụp nhũ ảnh và sinh thiết.

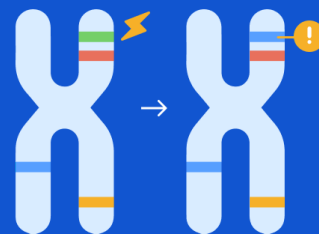
Các biện pháp điều trị ung thư vú bao gồm cắt bỏ chính khối u, cắt bỏ toàn bộ vú, hay xạ trị, hóa trị và liệu pháp hoóc môn.



Yếu tố di truyền

Đột biến trên những gen sau đây gây ra nhiều ca mắc ung thư vú nhất:

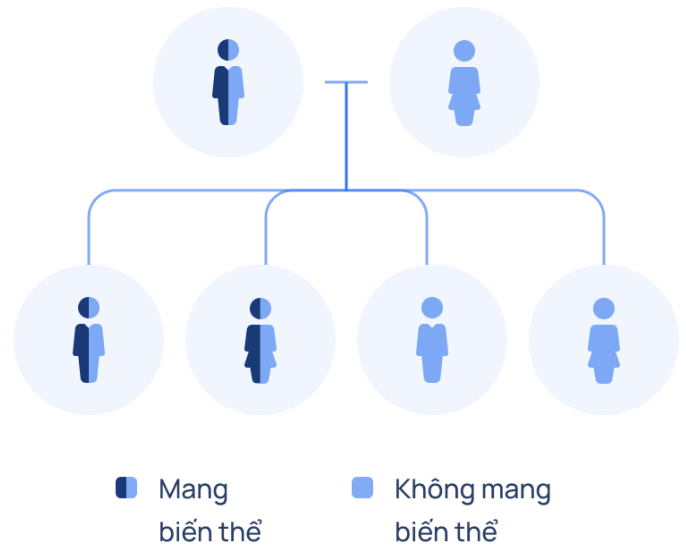
BRCA1, BRCA2, TP53



Nguy cơ trong gia đình

Chúng tôi đã phát hiện ra biến thể di truyền có khả năng gây bệnh trong bộ gen của bạn. Người thân của bạn có thể cũng mang biến thể giống bạn.

- **Bố mẹ:** bố hoặc mẹ bạn có 50% khả năng mang cùng biến thể với bạn.
- **Anh chị em:** mỗi người anh chị em của bạn có 50% khả năng mang cùng biến thể với bạn.
- **Con cái:** mỗi đứa trẻ có 50% khả năng có biến thể này di truyền từ bạn.



Bạn hãy cân nhắc chia sẻ những kết quả này với các thành viên thân thiết trong gia đình mình để họ nắm được và có thể quyết định kiểm tra xem họ có mang biến thể di truyền này hay không.

Yếu tố nguy cơ từ môi trường

Nguy cơ mắc ung thư vú tăng khi tiếp xúc với một hoặc một số yếu tố làm tăng nguy cơ ung thư dưới đây.



Độ tuổi

Khả năng tiến triển ung thư vú của phụ nữ tăng lên theo tuổi tác. Ví dụ, phụ nữ 70 tuổi có nguy cơ mắc ung thư vú cao hơn khoảng 10 lần so với phụ nữ ở độ tuổi 30.¹



Tiền sử gia đình

Tiền sử y tế của gia đình bạn nói lên rất nhiều về nguy cơ di truyền của bạn. Những phụ nữ có mẹ hoặc chị em gái từng bị ung thư vú có nguy cơ mắc căn bệnh này tăng gấp 1,5-3 lần.^{2,3}



Thuốc ngừa thai bằng đường uống

Thuốc tránh thai bằng đường uống liên quan đến việc sử dụng các hợp chất hóa học, thường là nội tiết tố trong tự nhiên để kiểm soát sinh sản. Việc sử dụng kéo dài một số hợp chất này có liên quan đến việc tăng 1,24 lần nguy cơ ung thư vú trong 10 năm dùng thuốc.^{4,5}



Sử dụng thuốc lá

Các sản phẩm thuốc lá bao gồm thuốc lá điếu và xì gà. Phụ nữ hút thuốc có tỉ lệ mắc ung thư vú cao hơn 13-61%.⁶⁻⁸



Rượu bia

Rượu là một loại độc tố mà cơ thể sẽ hoạt động để giải độc khi bạn tiêu thụ nó. Rượu bia có liên quan đến nguy cơ ung thư vú cao hơn 7-32%.⁹⁻¹²



Công việc ca đêm

Rất nhiều ngành nghề yêu cầu phải làm ca đêm, chẳng hạn như trong lĩnh vực y tế và sản xuất. Phụ nữ làm việc ca đêm có nguy cơ mắc ung thư vú cao hơn 48%.¹³⁻¹⁶

Tôi có thể làm gì?



Phát hiện sớm

Nếu bạn mang đột biến liên quan đến ung thư vú, hãy trao đổi với bác sĩ chuyên khoa ung bướu. Bác sĩ chuyên khoa ung bướu là người chuyên chẩn đoán và điều trị ung thư.

Bác sĩ chuyên khoa ung bướu của bạn có thể tư vấn bạn nên kiểm tra sức khỏe thường xuyên để có thể phát hiện ung thư ở giai đoạn sớm.

Phát hiện và điều trị sớm là vô cùng quan trọng để điều trị ung thư thành công.

Để làm được những điều trên, bạn nên thảo luận với bác sĩ riêng về việc khám vú và chụp nhũ ảnh. Chụp nhũ ảnh chính là chụp x-ray vùng vú, giúp bác sĩ phát hiện sớm các triệu chứng của ung thư vú.^{19,20}



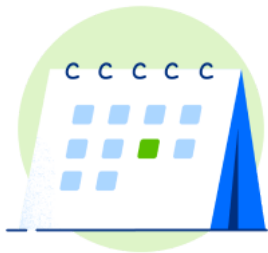
Kế hoạch điều trị cụ thể

Nếu bạn mang đột biến di truyền liên quan đến ung thư vú, hãy thảo luận kỹ càng với bác sĩ. Đối với một số loại ung thư, bạn có thể lựa chọn liệu pháp điều trị “trúng đích” vào các đột biến này với độ hiệu quả cao hơn.²¹



Phẫu thuật phòng ngừa

Những phụ nữ mang đột biến di truyền làm tăng cao nguy cơ ung thư nên thảo luận với bác sĩ riêng để thực hiện phẫu thuật cắt bỏ vú. Ca phẫu thuật này sẽ cắt bỏ hoàn toàn một hoặc cả hai vú. Quá trình phẫu thuật này có thể giúp phòng ngừa ung thư vú ở các bệnh nhân có nguy cơ mắc bệnh cao.²²



Kế hoạch cho gia đình

Nếu bạn mang đột biến gây hại làm tăng nguy cơ ung thư vú, bạn nên cân nhắc yếu tố này trong quyết định sinh con của mình. Ví dụ, một người phụ nữ có thể đòi phẫu thuật cắt bỏ vú cho đến sau khi họ có con.²³



Hiểu rõ về các đột biến của mình

Bạn nên hiểu rõ các đột biến di truyền của mình, vì vậy hãy giữ báo cáo này cho quy trình chăm sóc sức khỏe ở tương lai.

Nếu bạn mắc ung thư, việc biết được liệu pháp cụ thể cho loại đột biến mà bạn mang sẽ hỗ trợ rất nhiều cho bạn và bác sĩ cá nhân của bạn.



Tránh hoang loạn

Ngay cả khi bạn mang nguy cơ mắc ung thư vú di truyền cao, điều này không có nghĩa là bạn chắc chắn sẽ mắc ung thư vú.

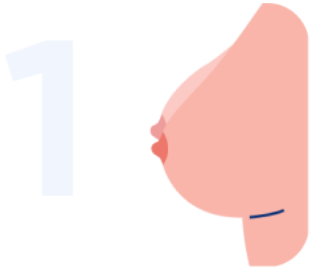


Chia sẻ thông tin với gia đình

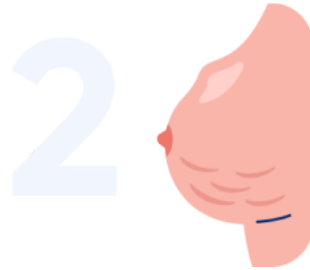
Bạn nên cân nhắc chia sẻ thông tin di truyền này cho các thành viên trong gia đình mình. Vì DNA của họ tương tự DNA của bạn, họ có thể muốn được giải mã DNA, để hiểu thêm về các nguy cơ sức khỏe của chính họ.

Dấu hiệu & triệu chứng

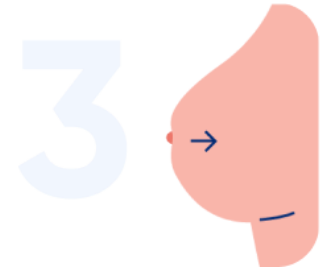
Ung thư vú có một số dấu hiệu & triệu chứng, bao gồm:



Thay đổi kích cỡ hoặc hình dạng bầu ngực.



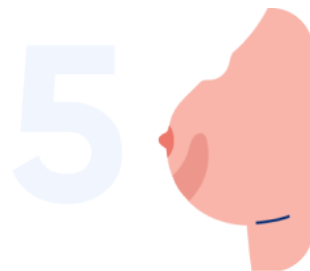
Xuất hiện khối u hoặc khu vực có da dày hơn trên ngực.



Có hiện tượng thụt đầu ngực.



Tiết dịch bất thường ở đầu ngực, đặc biệt là chảy máu.



Xuất hiện thay đổi da trên hoặc xung quanh ngực như sưng, lở, tấy đỏ, hoặc da trở nên dày hơn.

Xin lưu ý: những dấu hiệu và triệu chứng này vẫn có thể xuất phát từ các nguyên nhân khác. Bạn có một hoặc một vài dấu hiệu này không có nghĩa là bạn đã mắc hoặc chắc chắn sẽ mắc ung thư vú.

Ví dụ, một khối u ở ngực có thể chỉ là khối u mỡ không gây hại gọi là u lành tính.

Những điều nên hỏi bác sĩ

về ung thư vú

Bạn có thể có rất nhiều câu hỏi về ung thư vú. Vì vậy, bạn cần thảo luận kỹ với bác sĩ hoặc đội ngũ điều trị ung thư để biết được câu trả lời cần thiết.

Điều này sẽ giúp bạn làm rõ tình trạng của mình, từ đó đưa ra quyết định tốt hơn về chăm sóc y tế phù hợp.



Câu hỏi chung

- Ung thư vú là gì?
- Ung thư vú có di truyền không?
- Nguyên nhân gây ra ung thư vú là gì?
- Ung thư vú phát triển như thế nào?



Phát hiện & Chẩn đoán sớm

- Cách tốt nhất để tầm soát ung thư vú là gì?
- Tôi nên tầm soát ung thư vú khi nào và thường xuyên đến mức nào?
- Phương pháp chẩn đoán ung thư vú chính xác nhất là gì?



Nếu bác sĩ chẩn đoán bạn đã mắc ung thư vú

- Ung thư vú có các giai đoạn và mức độ nào?
- Tôi đang mắc ung thư vú ở giai đoạn và mức độ nào?
- Tôi có khả năng tiếp tục sống 5 năm nữa là bao nhiêu?
- Tôi nên chú ý đến các dấu hiệu và triệu chứng nào?



Điều trị

- Ung thư vú được điều trị như thế nào?
- Ung thư vú có thể chữa được không?
- Chi phí điều trị ung thư vú là bao nhiêu?



Chi tiết khoa học

Các gen được phân tích
Thông tin về xét nghiệm
Nguồn tham khảo



Các gen được phân tích

35 gen liên quan đến ung thư vú được phân tích.

APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN2A, CHEK2, COL7A1, DOCK8, EPCAM, FANCA, FANCC, FANCM, GJB2, MAX, MUTYH, NF1, PALB2, PMS2, POLE, POT1, PRDM9, PTCH1, PTPN11, RAD51C, RECQL, RET, SETBP1, TP53, UROD.

- APC** Gen APC cho phép cơ thể tạo ra một loại protein ngăn chặn các tế bào phân chia một cách mất kiểm soát. Đột biến gen APC được tìm thấy trong khoảng 18% các trường hợp ung thư vú.
- AR** Gen AR cho phép cơ thể tạo ra thụ thể androgen. Trong tương lai, các nhà khoa học hy vọng có thể sử dụng thụ thể này để nhắm mục tiêu điều trị cụ thể ở các dạng ung thư vú bằng các loại thuốc đặc hiệu.
- ATM** Gen này quy định tốc độ phát triển và phân chia của tế bào. Các đột biến trong gen này có thể dẫn đến sự phát triển và phân chia tế bào mất kiểm soát, một đặc điểm nổi bật của bệnh ung thư. Đột biến gen ATM thường liên quan đến ung thư vú khởi phát sớm và ung thư ở cả hai vú.
- ATR** Đây là gen mã hóa cho cảm biến ADN bị tổn thương. Nghiên cứu ban đầu cho thấy cảm biến này có thể đóng một vai trò nào đó trong việc người bệnh đáp ứng với các phương pháp điều trị ung thư vú.
- BARD1** Gen BARD1 ức chế sự hình thành các khối u và đôi khi hoạt động với protein được tạo ra bởi gen BRCA1, một gen quan trọng khác trong ung thư vú. Các đột biến trong gen BARD1 có liên quan đến ung thư vú bộ ba âm tính.
- BLM** Giữa nhiều chức năng, gen BLM giúp duy trì sự ổn định của ADN. Các đột biến trong gen này có liên quan đến ung thư vú khởi phát sớm, sớm nhất là ở tuổi 33.
- BRCA1** Gen này mã hóa một loại protein giúp sửa chữa các ADN bị tổn thương. Điều này duy trì sự ổn định của thông tin di truyền của tế bào và giảm thiểu khả năng tế bào trở thành ung thư. Đột biến gen BRCA1 là nguyên nhân rất phổ biến của ung thư vú di truyền.
- BRCA2** Gen BRCA2 mã hóa một protein ức chế khối u. Các đột biến trong gen này dẫn đến việc sản xuất một protein bất thường không thể sửa chữa các đột biến ở các gen khác. Điều này làm tăng nguy cơ ung thư. Đột biến gen BRCA2 là một yếu tố cực kỳ quan trọng trong ung thư vú di truyền.

BRIP1	Gen này đóng góp vào chức năng của gen BRCA1, giúp nó sửa chữa ADN. Các đột biến trong gen này được cho rằng là nguyên nhân góp phần vào sự phát triển của ung thư vú bộ ba âm tính.
BUB1B	Gen này cho phép các nhiễm sắc thể phân chia hợp lý trong quá trình phân bào. Các đột biến trong gen này có thể ảnh hưởng đến khả năng các tế bào ung thư vú tồn tại như thế nào trong cơ thể.
CDKN2A	Gen này mã hóa một loại protein đảm bảo rằng các tế bào trong cơ thể không phát triển theo cách bất thường. Gen này thường không bị đột biến trong các trường hợp ung thư vú.
CHEK2	Protein được mã hóa bởi gen này hoạt động với một protein khác, p53, giúp giảm thiểu nguy cơ ung thư. Tiền sử gia đình mắc bệnh ung thư vú có thể kết hợp với các đột biến trong gen này để làm tăng nguy cơ tổng quát của ung thư này.
COL7A1	Gen này cho phép cơ thể tạo ra một loại protein gọi là collagen. Các đột biến trong gen này có liên quan đến các trường hợp ung thư vú có tiên lượng xấu.
DOCK8	Protein được mã hóa bởi gen này đóng một vai trò quan trọng trong việc truyền tín hiệu hóa học trong cơ thể. Gen này cũng có thể giúp cơ thể ngăn chặn sự hình thành ung thư vú.
EPCAM	Protein được mã hóa bởi gen này giúp các tế bào trong cơ thể bạn liên kết với nhau. Một số đột biến nhất định trong gen này có liên quan đến tiên lượng xấu hơn trong 30 - 40% trường hợp ung thư vú.
FANCA	Gen này mã hóa một loại protein liên quan đến việc sửa chữa ADN. Các đột biến trong gen này thường làm tăng nguy cơ ung thư vú.
FANCC	Protein được mã hóa bởi gen này đóng một vai trò quan trọng trong việc sửa chữa ADN. Các đột biến trong gen FANCC làm tăng nguy cơ ung thư vú.
FANCM	Gen này mã hóa một loại enzyme ADN. Các đột biến trong gen này có thể đặc biệt quan trọng đối với ung thư vú âm tính với ER và ung thư vú bộ ba âm tính.
GJB2	Gen này mã hóa một loại protein giúp hình thành các kênh giữa các tế bào liền kề trong cơ thể. Các đột biến trong gen này có thể đặc biệt quan trọng trong các trường hợp ung thư vú xâm lấn.
MAX	Gen này mã hóa một loại protein có thể ảnh hưởng đến cách một tế bào có thực hiện việc tự sát tế bào hay không, thay vì trở thành tế bào ung thư. Trong tương lai, các nhà khoa học hy vọng sẽ nhắm đến loại protein này để điều trị ung thư vú.
MUTYH	Đây là một gen sửa chữa ADN. Những thay đổi rất nhỏ đối với gen này có liên quan đến việc gây ra ung thư vú.
NF1	Đây là một gen ức chế khối u. Nữ giới mang đột biến gen này có thể được chẩn đoán muộn hơn bình thường hoặc có tiên lượng xấu hơn.

PALB2	Sản phẩm của gen này tương tác với sản phẩm của gen BRCA2 để ức chế sự hình thành các khối u. Các đột biến trong gen này có liên quan đến tiên lượng xấu trong các trường hợp ung thư vú.
PMS2	Gen này mã hóa một loại protein có chức năng sửa chữa các lỗi được tạo ra trong quá trình sao chép ADN. Một số nghiên cứu cho thấy đột biến trong gen này làm tăng đáng kể nguy cơ ung thư vú.
POLE	Gen này mã hóa một protein có liên quan đến việc sửa chữa ADN. Các đột biến trong gen này có liên quan đến ung thư vú.
POT1	Gen này bảo vệ cơ thể khỏi việc ADN bị tổn thương. Các đột biến trong gen này có liên quan đến bệnh ung thư vú bộ ba âm tính.
PRDM9	Gen này đóng một vai trò quan trọng trong quá trình giảm phân. Mặc dù gen này có thể liên quan đến ung thư vú, nhưng không liên quan tới tiên lượng của ung thư này.
PTCH1	Gen này mã hóa một thụ thể liên quan đến sự phát triển của tế bào. Các đột biến trong gen này có thể ảnh hưởng đến sự tái phát của ung thư vú.
PTPN11	Đây là gen gây ung thư, một gen có thể được kích hoạt để trở thành gen gây ung thư. Các đột biến trong gen này có thể làm tăng tỷ lệ phát triển của các tế bào ung thư vú.
RAD51C	Đây là một gen sửa chữa ADN. Các đột biến trong gen này có liên quan đến các họ ung thư vú âm tính với BRCA1 và BRCA2.
RECQL	Gen này giúp sửa chữa ADN. Tùy thuộc vào đột biến cụ thể trong gen này, cơ hội sống sót sau ung thư vú của người bệnh có thể bị thay đổi.
RET	Gen này cung cấp các chỉ dẫn cho phép cơ thể tạo ra một loại protein liên quan đến tín hiệu hóa học trong tế bào. Các đột biến trong gen này có thể thay đổi cách cơ thể đáp ứng với các tác nhân hóa trị liệu cụ thể.
SETBP1	Gen SETBP1 ảnh hưởng đến hoạt động của gen. Các đột biến trong gen này dẫn đến việc protein SETBP1 hoạt động quá mức, từ đó, làm tăng hoạt động của các gen khác theo cách có thể dẫn đến ung thư, bao gồm cả ung thư vú.
TP53	Gen này ngăn chặn sự phát triển của các tế bào có ADN bị tổn thương. 20-40% trường hợp ung thư vú phát hiện đột biến trong gen này. Các đột biến trong gen này vô hiệu hóa khả năng thực hiện việc "tự sát có kiểm soát" của tế bào để ngăn chặn nó tự biến thành tế bào ung thư.
UROD	Gen UROD giúp cơ thể tạo ra một loại enzym gọi là UROD, giúp sản xuất một loại protein có nhân sắt được gọi là heme. Các nhà khoa học đưa ra giả thuyết rằng protein UROD có thể giúp điều trị ung thư bằng phương pháp xạ trị.

Thông tin xét nghiệm

Phương pháp xét nghiệm

Nước bọt được thu thập bằng cách sử dụng Bộ thu mẫu DNA nước bọt GeneFiXTM, có thể bảo quản chất lượng DNA trong nước bọt được thu thập trong ít nhất 6 tháng ở nhiệt độ phòng. Bộ thu mẫu DNA nước bọt GeneFiXTM được phát triển, sản xuất và giám sát theo Hệ thống quản lý chất lượng dựa trên ISO 9001: 2015 và ISO 13485: 2016.

Từ mẫu nước bọt thu được, DNA sẽ được tách chiết bằng hệ thống Chemagic Prime™ Robot. Quá trình này hoàn toàn tự động, sử dụng công nghệ độc quyền chemagen M-PVA Magnetic Bead cho quá trình tinh lọc DNA và RNA cùng với việc xử lý chất lỏng, để phân lập tự động thông lượng cao của axit nucleic siêu tinh khiết. Quá trình này được giám sát theo tiêu chuẩn Kiểm soát chất lượng của ISO/IEC 17025.

DNA tách chiết được sau đó được làm giàu ở các vùng mục tiêu bằng cách sử dụng quy trình dựa trên quy trình lai và được giải mã bởi chip giải mã gen độc quyền Genetica® V3. Chip giải mã gen Genetica® V3 bao gồm 800.000 đa hình nucleotide đơn (SNPs), chèn hoặc mất (Indels) và các số lượng bản sao biến thể (CNV). Genetica sử dụng công cụ trí tuệ nhân tạo độc quyền để trích xuất SNP, Indels và CNV từ hơn 435.000 bài báo khoa học được công bố. Công cụ trí tuệ nhân tạo phân loại các biến thể/đột biến theo tầm quan trọng của chúng và trích xuất 800.000 biến thể/đột biến quan trọng nhất đối với người châu Á. Tất cả các biến thể gây bệnh và có khả năng gây bệnh được xác định bằng cơ sở dữ liệu Clinvar và ACMG. Quy trình làm việc của Genetica là sử dụng nền tảng Thermo Fisher GeneTitan and Illumina HiSeq 2000 (600 GB trong một lần). Tất cả các mẫu được xử lý trong phòng thí nghiệm RUCDR Infinite Biologics Clinical Genomics, đây là phòng thí nghiệm có chứng nhận CLIA và được công nhận bởi CAP (CLIA Number: 31D2077913, CAP Number: 8981166).

Những mặt hạn chế

Giải mã gen Genetica V3 báo cáo các biến thể gây bệnh và có khả năng gây bệnh nhưng không báo cáo các biến thể chưa xác định được vai trò (VUS). VUS là một biến thể trong trình tự di truyền mà ở đó sự liên quan với nguy cơ mắc bệnh không rõ ràng. Có khả năng một biến thể được xem là VUS tại thời điểm kiểm tra này, có thể được phân loại là lành tính hoặc gây bệnh trong tương lai.

Khuyến cáo

Gene Friend Way cung cấp dịch vụ phân tích các yếu tố di truyền với mục đích nghiên cứu và điều tra. Gene Friend Way không cung cấp bất kỳ chẩn đoán y tế trực tiếp nào cho từng bệnh nhân. Các thông tin về gen di truyền phải luôn được xem xét cùng với các thông tin sức khỏe khác của bạn: lối sống, tiểu sử gia đình, các yếu tố nguy cơ, dữ liệu y sinh, chế độ ăn uống, dinh dưỡng và hoạt động thể chất.

Hoạt động của Gene Friend Way tập trung vào việc phân tích các yếu tố di truyền và đưa ra các lời khuyên chung. Các chẩn đoán y tế cụ thể về sức khỏe bạn cần phải tham vấn các chuyên gia có trình độ chuyên môn hoặc bác sĩ chuyên ngành. Các thông tin hoặc lời khuyên đưa ra trong báo cáo của chúng tôi chỉ nhằm mục đích tham khảo hoặc hỗ trợ các chuyên gia chuyên ngành chẩn đoán hoặc điều trị. Khi phân tích các thông số di truyền và đưa ra các lời khuyên trong báo cáo này, chúng tôi không xem xét các điều kiện sức khỏe trong quá khứ, hiện tại hay bất kỳ loại thuốc nào bạn đã và hiện đang sử dụng. Ngay cả khi bạn đã cung cấp cho chúng tôi thông tin trên, chúng tôi cũng không đưa vào quá trình phân tích. Bạn nên tham khảo các chuyên gia y tế hoặc chuyên gia chăm sóc sức khỏe khi thực hiện các lời khuyên luyện tập được đưa ra trong báo cáo.

Việc sử dụng các thông tin và lời khuyên trong báo cáo hoàn toàn tùy theo quyết định của bạn. Liên quan đến các vấn đề sức khỏe và y tế, bạn sẽ chịu trách nhiệm cho các lỗi và/ hoặc thiếu sót do bạn hoặc người khác gây ra trong quá trình thu thập mẫu DNA hoặc chuyển giao mẫu DNA tới Gene Friend Way. Chúng tôi không đảm bảo hoặc phát ngôn (trực tiếp hay gián tiếp) về khả năng thương mại, sự phù hợp của nội dung báo cáo cho một mục đích sử dụng cụ thể. Thông tin trong báo cáo này chỉ nhằm mục đích nghiên cứu (Research Use Only- RUO) hoặc điều tra (Investigational Use Only - IUO), tức là hỗ trợ sâu hơn cho việc chẩn đoán y tế hoặc điều trị lâm sàng của các chuyên gia trong các lĩnh vực chuyên môn.

Nếu mẫu của bạn bị từ chối hoặc kết quả xét nghiệm không thành công, điều đó có nghĩa là mẫu của bạn có lỗi và không thể phân tích được. Chúng tôi khuyên bạn nên lấy lại mẫu để kiểm tra. Tất cả các mẫu kiểm tra không hợp lệ đều được xử lý theo quy định về chất thải sinh học nguy hiểm và tuân thủ theo tiêu chuẩn HIPAA.

Phân tích được thực hiện trong phòng thí nghiệm. Kết quả phân tích được ghi nhận và thẩm định bởi đội ngũ Genetica, tuân thủ theo tiêu chuẩn CLIA- Quy định cải tiến phòng xét nghiệm lâm sàng. Kết quả này chưa được Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm Hoa Kỳ phê duyệt hoặc thẩm định. Bạn cần tham khảo ý kiến của bác sĩ hoặc đánh giá nguy cơ lâm sàng trước khi áp dụng kết quả này vào thực tế.

Nguồn tham khảo

1. Breast Cancer Risk in American Women - NCI. Published December 17, 2020. Accessed June 8, 2022. <https://www.cancer.gov/types/breast/risk-fact-sheet>
2. CDCBreastCancer. What Are the Risk Factors for Breast Cancer? Centers for Disease Control and Prevention. Published March 9, 2022. Accessed June 8, 2022. https://www.cdc.gov/cancer/breast/basic_info/risk_factors.htm
3. Sun YS, Zhao Z, Yang ZN, et al. Risk Factors and Preventions of Breast Cancer. *Int J Biol Sci*. 2017;13(11):1387-1397. doi:10.7150/ijbs.21635
4. Farquhar D. Oral contraceptives and the risk of breast cancer. *CMAJ Can Med Assoc J*. 2002;167(7):782.
5. Hunter DJ, Colditz GA, Hankinson SE, et al. ORAL CONTRACEPTIVE USE AND BREAST CANCER: A PROSPECTIVE STUDY OF YOUNG WOMEN. *Cancer Epidemiol Biomark Prev Publ Am Assoc Cancer Res Cosponsored Am Soc Prev Oncol*. 2010;19(10):2496-2502. doi:10.1158/1055-9965.EPI-10-0747
6. Connor AE, Baumgartner KB, Baumgartner RN, et al. Cigarette Smoking and Breast Cancer Risk in Hispanic and Non-Hispanic White Women: The Breast Cancer Health Disparities Study. *J Womens Health*. 2016;25(3):299-310. doi:10.1089/jwh.2015.5502
7. Li B, Wang L, Lu MS, et al. Passive Smoking and Breast Cancer Risk among Non-Smoking Women: A Case-Control Study in China. *PLOS ONE*. 2015;10(4):e0125894. doi:10.1371/journal.pone.0125894
8. McKenzie F, Ellison-Loschmann L, Jeffreys M, Firestone R, Pearce N, Romieu I. Cigarette Smoking and Risk of Breast Cancer in a New Zealand Multi-Ethnic Case-Control Study. *PLOS ONE*. 2013;8(4):e63132. doi:10.1371/journal.pone.0063132
9. Boyle P, Boffetta P. Alcohol consumption and breast cancer risk. *Breast Cancer Res BCR*. 2009;11(Suppl 3):S3. doi:10.1186/bcr2422
10. Collaborative Group on Hormonal Factors in Breast Cancer. Alcohol, tobacco and breast cancer – collaborative reanalysis of individual data from 53 epidemiological studies, including 58 515 women with breast cancer and 95 067 women without the disease. *Br J Cancer*. 2002;87(11):1234-1245. doi:10.1038/sj.bjc.6600596
11. McDonald JA, Goyal A, Terry MB. Alcohol Intake and Breast Cancer Risk: Weighing the Overall Evidence. *Curr Breast Cancer Rep*. 2013;5(3):10.1007/s12609-013-0114-z. doi:10.1007/s12609-013-0114-z
12. Alcohol Consumption and Breast Cancer Risk in the Women's Health Study | *American Journal of Epidemiology* | Oxford Academic. Accessed June 8, 2022. <https://academic.oup.com/aje/article/165/6/667/63991>
13. Jones ME, Schoemaker MJ, McFadden EC, Wright LB, Johns LE, Swerdlow AJ. Night shift work and risk of breast cancer in women: the Generations Study cohort. *Br J Cancer*. 2019;121(2):172-179. doi:10.1038/s41416-019-0485-7

14. Szkiela M, Kusideł E, Makowiec-Dąbrowska T, Kaleta D. How the Intensity of Night Shift Work Affects Breast Cancer Risk. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18(9):4570. doi:10.3390/ijerph18094570

15. Wang F, Yeung KL, Chan WC, et al. A meta-analysis on dose-response relationship between night shift work and the risk of breast cancer. *Ann Oncol*. 2013;24(11):2724-2732. doi:10.1093/annonc/mdt283

16. Breast cancer risk and night shift work in a case-control study in a Spanish population on JSTOR. Accessed June 8, 2022. <https://www.jstor.org/stable/44851795>

17. Azam S, Lange T, Huynh S, et al. Hormone replacement therapy, mammographic density, and breast cancer risk: a cohort study. *Cancer Causes Control*. 2018;29(6):495-505.

18. Menarche, menopause, and breast cancer risk: individual participant meta-analysis, including 118 964 women with breast cancer from 117 epidemiological studies. *Lancet Oncol*. 2012;13(11):1141-51.

19. Vecchio MM. Breast Cancer Screening in the High-risk Population. *Asia Pac J Oncol Nurs*. 2018;5(1):46-50.

20. Berliner, J.L., Fay, A.M., Cummings, S.A., Burnett, B. and Tillmanns, T. (2013), NSGC Practice Guideline: Risk Assessment and Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *J Genet Counsel*, 22: 155-163.

21. Godet I, Gilkes DM. BRCA1 and BRCA2 mutations and treatment strategies for breast cancer. *Integr Cancer Sci Ther*. 2017;4(1):10.15761/ICST.1000228.

22. Carbine NE, Lostumbo L, Wallace J, Ko H. Risk-reducing mastectomy for the prevention of primary breast cancer. *Cochrane Database Syst Rev*. 2018;4:CD002748.

23. L.S. Donnelly, M. Watson, C. Moynihan, E. Bancroft, D.G.R. Evans, R. Eeles, S. Lavery, E. Ormondroyd, Reproductive decision-making in young female carriers of a BRCA mutation, *Human Reproduction*, Volume 28, Issue 4, April 2013, Pages 1006-1012.

Lưu ý rằng những nguồn tham khảo sau đây chỉ được sử dụng cho các số liệu liên quan trong báo cáo này.

24. NIH. SEER Cancer Statistics Review 1975-2016. Available at: https://seer.cancer.gov/csr/1975_2016/results_merged/topic_lifetime_risk.pdf [Accessed 23 Dec. 2019].

25. Zhang L, Shin VY, Chai X, et al. Breast and ovarian cancer penetrance of mutations among Hong Kong women. *Oncotarget*. 2018;9(38):25025-25033.

26. NIH. VCV000017661.4 - ClinVar - NCBI. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/17661/> [Accessed 24 Dec. 2019].

Cám ơn bạn,

Được đóng góp vào cuộc sống khoẻ mạnh,
hạnh phúc của bạn và người thân là niềm vinh dự
của chúng tôi.



Khoa Học. Chính Xác. Bảo Mật.

Tải ứng dụng Genetica

Để kết nối với các chuyên gia hàng đầu Việt Nam và thế giới.

