

DANH SÁCH CÁC BỆNH DI TRUYỀN ĐƯỢC TƯ VẤN

Loại XN	Nhóm bệnh	STT	Tên xét nghiệm	Thời gian trả KQ
Chẩn đoán các bệnh lý Di truyền	Bất thường di truyền NST	1	Xác định bất thường NST hội chứng Kleinerfelter, Turner, Down, Patau, Edward	3 ngày
		2	Công thức NST tế bào máu ngoại vi (Karyotype)	10 ngày
	Sàng lọc Thalassemia	3	Điện di huyết sắc tố	3-5 ngày
	Alpha Thalassemia	4	Xác định đột biến gen Alpha globin bệnh Thalassemia (PCR- phát hiện 7 đột biến phổ biến cho người Việt Nam trên gen alpha globin)	3-5 ngày
		5	Xác định đột biến hiếm gặp gen Alpha globin bệnh Thalassemia (giải trình tự-đột biến điểm, đột biến chèn xóa)	3-5 ngày
		6	Xác định đột biến gen Alpha globin bệnh Thalassemia (StripAssay phát hiện đồng thời 21 đột biến trên gen alpha globin)	3-5 ngày
	Beta Thalassemia	7	Xác định đột biến gen Beta globin bệnh Thalassemia (PCR- phát hiện 13 đột biến phổ biến trên gen beta globin)	3-5 ngày
		8	Xác định đột biến gen Beta globin bệnh Thalassemia (Giải trình tự phát hiện tất cả các đột biến điểm, đột biến chèn xóa trên gen betaglobin)	3-5 ngày
		9	Xác định đột biến gen Beta globin bệnh Thalassemia (StripAssay phát hiện đồng thời 22 đột biến trên gen beta globin)	3-5 ngày
	Alpha và Beta Thalassemia	10	Xác định đột biến gen Alpha + Beta globin bệnh Thalassemia (Phát hiện 24 đột biến đặc trưng cho người Việt nam)	5 ngày
		11	Xác định đột biến mất đoạn hiếm gặp gen Alpha/Beta globin (MLPA)	5-7 ngày
	Hemophilia	12	Phát hiện đảo đoạn intron 1 bệnh Hemophilia Longrange PCR	7 ngày
		13	Phát hiện đảo đoạn intron 22 gen FVIII bệnh Hemophilia Longrange PCR	7 ngày
		14	Phát hiện đa hình intron 18 bệnh Hemophilia PCR-RFLP	7 ngày
		15	Phân tích gen bệnh Hemophilia (1 gen) Giải trình tự NGS	7 ngày
		16	Phân tích gen bệnh Hemophilia (1 gen) Giải trình tự Sanger	7 ngày

Chẩn đoán các bệnh lý Di truyền	Bệnh cao cholesterol gia đình	17	Xác định 3 đột biến gen LDLR, ApoB100, PCSK9 <i>Giải trình tự NGS</i>	10 ngày
		18	Xét nghiệm 4 genes: <i>LDLR, ApoB100, PCSK9, LDLRAP1</i> liên quan đến bệnh cao cholesterol di truyền (Familial Hypercholesterolaemia (FH))	15-17 ngày
		19	Xét nghiệm 4 genes: <i>LDLR, ApoB100, PCSK9, LDLRAP1, ABCBCG5, ABCG8</i> liên quan đến bệnh cao cholesterol di truyền (Familial Hypercholesterolaemia (FH))	15-17 ngày
	Bệnh xơ nang	20	Xác định đột biến CFTR bệnh xơ nang <i>(8 SNPs-Realtime)</i>	5-7 ngày
		21	Xác định đột biến CFTR bệnh xơ nang <i>(16 SNPs hiếm gặp-Realtime)</i>	5-7 ngày
		22	Xác định đột biến CFTR bệnh xơ nang <i>(35 SNPs-Stripassay)</i>	5-7 ngày
	Thiếu hụt G6PD	23	Định lượng men G6PD	1-3 ngày
		24	Xác định đột biến gen gây thiếu hụt men G6PD (10 đột biến phổ biến) <i>Giải trình tự</i>	3 - 5 ngày
	Viêm cột sống dính khớp	25	Xét nghiệm phát hiện bệnh Viêm cột sống dính khớp HLA-B27	3 - 5 ngày
	Khiếm thính di truyền	26	Xác định đột biến gen GJB2 c.35DelG và c.269T>C <i>(Giải trình tự)</i>	5 ngày
		27	Xác định đột biến genTECTA c.6061C>T <i>(Giải trình tự)</i>	5 ngày
		28	Xác định 7 gene liên quan bệnh khiếm thính di truyền	3-5 tuần
	Huyết khối di truyền	29	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền (4 gen-6 đột biến) <i>Fragment analysis</i>	3-5 ngày
		30	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền (6 gen-9 đột biến) <i>Strip Assay</i>	3-5 ngày
		31	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền (6 gen-9 đột biến) <i>Giải trình tự</i>	3-5 ngày
		32	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền (10 gen-12 đột biến) <i>Realtime PCR</i>	3-5 ngày

Sàng lọc trước sinh NIPT Panorama (Xét nghiệm được thực hiện tại Mỹ)	33	Sàng lọc trước sinh không xâm lấn NIPT (gói basic) * Lệch bội NST 21, 13, 18. * Lệch bội NST giới tính X, Y	10 ngày
	34	Sàng lọc trước sinh không xâm lấn NIPT (basic +22q) * Lệch bội NST 21, 13, 18. * Lệch bội NST giới tính X, Y. * Hội chứng DiGeorge (22q11.2)	10 ngày
	35	Sàng lọc trước sinh không xâm lấn NIPT (gói Extended) * Lệch bội NST 21, 13, 18. * Lệch bội NST giới tính X, Y. * Hội chứng DiGeorge (22q11.2) * Hội chứng Angelman * Hội chứng Cri-du-chat * Hội chứng Prader-Willi * Hội chứng xóa đoạn 1p36	10 ngày
Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ bệnh Thalassemia	36	Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ phát hiện bệnh thalassemia (1 phôi)	15 ngày
	37	Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ phát hiện bệnh thalassemia (2 phôi)	15 ngày
	38	Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ phát hiện bệnh thalassemia (3 phôi)	15 ngày
	39	Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ phát hiện bệnh thalassemia (nhiều hơn 3 phôi)	16 ngày
Chẩn đoán trước sinh mẫu gai nhau	40	Chẩn đoán trước sinh bất thường NST 13, 18, 21, X, Y (QF-PCR) mẫu gai	5-7 ngày
	41	Chẩn đoán trước sinh bất thường NST 15, 16, 22 (QF-PCR) mẫu gai nhau	5 -7 ngày
	42	Chẩn đoán trước sinh bệnh Alpha Thalassemia từ mẫu gai nhau	5 -7 ngày
	43	Chẩn đoán trước sinh bệnh Beta Thalassemia từ mẫu gai nhau	5 -7 ngày
Chẩn đoán trước sinh mẫu dịch ối	44	Chẩn đoán trước sinh bất thường NST 13, 18, 21, X, Y (QF-PCR) mẫu ối	3 -5 ngày
	45	Chẩn đoán trước sinh bất thường NST 13, 18, 21, X, Y, 15, 16, 22 (QF-PCR) mẫu ối	3 -5 ngày
	46	Xác định công thức Nhiễm sắc thể tế bào ối (Karyotype ối)	10-15 ngày
	47	Chẩn đoán trước sinh bệnh Alpha Thalassemia từ mẫu ối	15 -17 ngày
	48	Chẩn đoán trước sinh bệnh Beta Thalassemia từ mẫu ối	15 -17 ngày

Chẩn đoán nguyên nhân gây vô sinh và sảy thai liên tiếp	49	Công thức NST tế bào máu ngoại vi (Karyotype)	10 ngày
	50	Xác định tỷ lệ phân mảnh DNA tinh trùng Halosperm bệnh vô sinh nam	3 ngày
	51	Xác định gen SRY - Yếu tố biệt hóa tinh hoàn (TDF) bệnh vô sinh nam	3-5 ngày
	52	Xác định đột biến CFTR bệnh vô sinh nam (8 SNPs-Realtime)	3-5 ngày
	53	Xác định đột biến CFTR bệnh vô sinh nam (16 SNPs hiếm gặp-Realtime)	5-7 ngày
	54	Xác định đột biến CFTR bệnh vô sinh nam (35 SNPs-Stripassay)	3-5 ngày
	55	Xác định mất đoạn AZF trên NST Y bệnh vô sinh nam (Fragment analysis) <i>Gói cơ bản</i>	7 ngày
	56	Xác định mất đoạn AZF trên NST Y bệnh vô sinh nam (Fragment analysis) <i>Gói mở rộng</i>	7 ngày
	57	Xác định bất thường NST giới tính bệnh vô sinh nam và nữ <i>(Fragment analysis)</i>	7 ngày
	58	Xác định đột biến gen MTHFR (Giải trình tự)	5 ngày
	59	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền gây sảy thai liên tiếp (4 gen-6 đột biến) <i>Fragment analysis</i>	3-5 ngày
	60	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền gây sảy thai liên tiếp (6 gen-9 đột biến) <i>Strip Assay</i>	3-5 ngày
	61	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền gây sảy thai liên tiếp (6 gen-9 đột biến) <i>Giải trình tự</i>	3-5 ngày
	62	Xác định đột biến gen huyết khối di truyền gây sảy thai liên tiếp (10 gen-12 đột biến) <i>Realtime PCR</i>	3-5 ngày
	63	Clart HPV genotyping (35 type bao gồm 18 type nguy cơ cao, 17 type nguy cơ thấp)	3-5 ngày